

Hanna Siedlecka<sup>1</sup>, Jadwiga Smoleńska<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Wyższa Szkoła Pedagogiki Specjalnej, Warszawa

<sup>2</sup> Centrum Metodyczne Pomocy Psychologiczno-Pedagogicznej, Warszawa

## Medyczne i psychologiczne problemy wynikające z późnej diagnozy zespołu Ushera (Studium przypadku)

Medical and Psychological Problems Relating to a Late Diagnosis  
of Usher Syndrome (Case Study)

**Słowa kluczowe:** zespół Ushera, genetycznie uwarunkowane uszkodzenie słuchu i wzroku, problemy późnej diagnostyki medycznej i psychologicznej.

**Key words:** usher syndrome, genetic impairment of hearing and vision, medical and psychological problems of hearing and vision.

### Streszczenie

Zespół Ushera jest genetycznie uwarunkowaną chorobą, w trakcie której zmysłowo-nerwowemu upośledzeniu słuchu o różnym stopniu nasilenia towarzyszą nieodwracalne i postępujące zmiany w widzeniu (barwnikowe zwyrodnienie siatkówki *retinitis pigmentosa*) oraz zaburzenia zmysłu równowagi. Choroba postępuje, prowadząc w ostateczności do całkowitej ślepoty i głuchoty pacjenta.

Zaburzenia obydwu zmysłów ulegają poważnym zmianom, które określają przyszłe życie pacjenta. Stopniowo zanika możliwość komunikacji wzrokowej. Natura i przebieg tej jednostki chorobowej wymagają wczesnego rozpoznania, gdyż to właśnie diagnoza stanowi podstawę stworzenia odpowiedniego programu dostosowawczego i edukacyjnego, umożliwiającego dziecku przygotowanie się do poważnych zmian w jego życiu. Omawiany przypadek pacjentki, u której wystąpił zespół Ushera, pokazuje trudności w diagnostyce choroby i konsekwencje późnego jej rozpoznania.

Sytuacja, w jakiej znalazła się pacjentka, znacznie przekroczyła jej zdolności adaptacyjne, doprowadzając do okresowych zaburzeń reakcyjnych i zmuszając ją do zmiany swych życiowych planów.

### Summary

Usher syndrome is genetically conditioned disease in which senso-neural hearing impairment of a different degree is accompanied by irreversible progressive changes in vision (*retinitis pigmentosa* – R. P.) and disorders of equilibrium organ. Disease progress, and eventually patient becomes deaf-blind in forth decade of life.

The two senses defect, changes, and determines future life. Possibility of vision communication gradually decreases and becomes very limited eventually. The character, and course of Usher syndrome demands an early diagnosis which is a key to programming proper revalidation and education program that gives a chance to prepare a child to future dramatic conditions. The discussed case of a patient with USH underlines the diagnostic difficulties and a consequences of a late diagnosis.

Situation in which patient found herself exceeded adaptative abilities, that led to periodical reactive disorders and forced her to change life plans.

Zespół Ushera (USH) jest recesywnie dziedzicznym, autosomalnym, schorzeniem, w którym głębokiego i średniego stopnia, obustronnemu, odbiorczemu uszkodzeniu słuchu towarzyszy postępujące, barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (*retinitis pigmentosa* – R. P.) oraz zmienny w charakterze defekt narządu przedsiolkowego.

Autosomalny gen nie jest związany z płcią, gen recesywny zaś może być ukryty przez pokolenia. Spotkanie dwóch recesywnych genów wyzwała określoną chorobę.

Nazwa zespołu Ushera pochodzi od nazwiska brytyjskiego oftalmologa C. Ushera, który w 1914 r. określił dziedziczny charakter tego schorzenia. Wyniki statystycznych badań genetycznych wskazują, że na 100 000 badanych osób u 2-4 rozpoznaje się zespół Ushera.

Według badań autorów skandynawskich i amerykańskich [Moller, Kimberling 1989; 1995] u 25% wszystkich pacjentów z pigmentozą stwierdza się uszkodzenie słuchu znacznego stopnia. Natomiast u dzieci z uszkodzonym narządem słuchu częstość występowania zespołu Ushera określa się na 5-10% populacji [Hallgren 1959].

Dziecko dotknięte zespołem Ushera rodzi się głuche lub z uszkodzeniem słuchu, w stopniu głębokim i średnim. Jego rozwój ruchowy jest często opóźniony (najczęściej zaczyna chodzić samodzielnie ok. 18 miesiąca życia), manifestuje również zaburzenia równowagi.

W wieku dziecięcym i młodzieńczym stwierdza się następnie narastające stopniowo upośledzenie adaptacji oka do ciemności (tzw. ślepotę zmierzchową). Postępująca utrata ostrości wzroku oraz ograniczenie i zawężenie pola widzenia prowadzą do coraz znaczniejszych ograniczeń widzenia. W drugiej dekadzie życia w badaniu okulistycznym można rozpoznać wczesne oznaki zwyrodnienia

siatkówki R. P. Choroba prowadzi stopniowo do całkowitej utraty wzroku w trzeciej lub czwartej dekadzie życia. Pacjent w wieku dojrzałym staje się funkcjonalnie osobą głucho-niewidomą.

Skoro zmiany te są nieuniknione, wczesna diagnoza zespołu Ushera jest ogromnie istotna dla wdrożenia prawidłowego postępowania, umożliwiającego dalszy rozwój zarówno fizyczny, intelektualny, jak i emocjonalny oraz społeczny dotkniętego tą chorobą dziecka. Warunkiem pomocy tej grupie chorych jest zatem opracowanie właściwego programu wczesnej diagnostyki, interwencji, rehabilitacji, edukacji i systemu poradnictwa (w tym genetycznego) dla pacjentów i ich rodzin.

W zależności od stopnia uszkodzenia słuchu, czasu wystąpienia barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, wyników badań narządu równowagi oraz lokalizacji patologicznego genu w chromosomie możemy wyróżnić trzy zasadnicze typy zespołu Ushera:

Typ I – wrodzone uszkodzenie słuchu typu odbiorczego w stopniu głębokim, – „resztki słuchowe” z objawami R. P. występującymi przed okresem dojrzewania, co stanowi 90% przypadków [Davenport 1878].

Typ II – wrodzone uszkodzenie słuchu typu odbiorczego od stopnia umiarkowanego do znacznego, o stałym charakterze, z objawami R. P. występującymi po okresie dojrzewania, co stanowi 9% przypadków.

Typ III – postępujący odbiorczy niedosłuch (najczęściej występujący po ukończeniu 10 r. ż.) z objawami R. P. występującymi po okresie dojrzewania, co stanowi ok. 1% przypadków.

Kiedy rozpoznawanie choroby jest błędne lub przeprowadzone zbyt późno, wówczas losy osoby dotkniętej tym zespołem stają się dramatyczne.

Przykładem powyższego jest przedstawiony przez nas przypadek błędnego rozpoznawania, co spowodowało opóźnienie postawionej diagnozy USH. Fakt ten był przyczyną szoku i załamania psychicznego omawianej pacjentki.

### I. STUDIUM PRZYPADKU PACJENTKI Z ZESPOŁEM USHERA

E. G. urodziła się 5.07.1955 r. Rodzice – ojciec, ur. 1924 r., zdrowy, wykształcenie średnie; matka, ur. 1928 r., wykształcenie wyższe zawodowe, nie żyje (zmarła na białaczkę). Rodzeństwo – siostra, ur. 1956 r., zdrowa; brat, ur. 1960 r., zdrowy. U matki, ojca, rodzeństwa oraz w rodzinie nie stwierdzono wad słuchu, wzroku ani innego rodzaju wad wrodzonych.

Pacjentka urodzona z ciąży pierwszej, o przebiegu prawidłowym. Poród o czasie, prawidłowy, waga 3200 g. Okres poporodowy bez powikłań, okres niemowlęcy o przebiegu prawidłowym. Zaczęła siadać później niż jej rówieśnicy,

samodzielnie chodzić dopiero po ukończeniu 16 m.ż., a przez dłuższy czas był to chód bardzo niepewny. Jazdę na rowerze opanowała po roku nauki, miała również trudności w nauce pływania (co jest charakterystyczne dla USH). Według pacjentki rozwój mowy był opóźniony, zaczęła mówić ok. 2 roku życia (pierwsze wyrazy). Mowa była dość poprawna, ale jej tempo spowolnione. Między 2 a 3 rokiem życia matka zaobserwowała u niej brak reakcji na ciche dźwięki (fakt ten nie zaniepokoił poinformowanych przez matkę lekarzy).

Kiedy miała 5 lat, rozpoznano u niej wadę słuchu, ale nie zalecono używania aparatu słuchowego. Lekarze laryngolodzy stwierdzili, że niedosłuch spowodowany jest przerostem migdałków podniebiennych i trzeciego migdałka. Wykonano zabieg operacyjny ich usunięcia (tonsillektomia i adenotomia). Po tej operacji wyrazistość mowy pogorszyła się, stała się nosowa, a słuch nie uległ poprawie.

Rozpoczęła naukę w szkole masowej, gdzie miała trudności w nauce i kłopoty ze sprawnością fizyczną na lekcjach wychowania fizycznego.

W wieku 11 lat po raz pierwszy wykonano badanie audiometryczne słuchu, które wykazało obustronne uszkodzenie słuchu typu odbiorczego, symetryczne, o charakterze „spadającej” krzywej – wskazującej na ubytek słuchu średniego stopnia dla niskich częstotliwości, aż do głębokiego upośledzenia słuchu w zakresie wyższych częstotliwości. Wtedy też otrzymała po raz pierwszy aparat słuchowy okularowy.

Od 11 roku życia pozostaje pod opieką poradni okulistyki, gdzie początkowo stwierdzono jedynie wadę refrakcji. W wieku 14 lat pacjentka zauważyła zaburzenia widzenia i trudności w poruszaniu się o zmroku i w ciemności. W tym samym okresie zaobserwowała, że mimo stałego noszenia okularów nie ma pełnej ostrości wzroku. W ciągu następnych lat słuch i wzrok systematycznie ulegały pogorszeniu. W czasie studiów, przy stale pogarszającym się słuchu, wzroku i zawrotach głowy zaczęła odczuwać znaczne trudności w słownym komunikowaniu się. Wszystkie te czynniki stresowe spowodowały silne reakcje nerwicowe.

W 26 roku życia po dwukrotnym pobycie na oddziale okulistyki stwierdzono zespół Ushera, obustronną jaskrę i krótkowzroczność. W przeprowadzonych badaniach stwierdzono zmiany na dnie oka o charakterze (R. P., obwodowe ograniczenie pola widzenia do 10 stopni – obustronne, symetryczne oraz krótkowzroczność (-10 D). Leczona była zachowawczo.

Dane z wywiadu uzyskano od pacjentki.

Obecnie pacjentka nadal swobodnie porozumiewa się mową werbalną. Używa dwóch aparatów słuchowych o dużej sile wzmocnienia, typu zausznego. W ciągu dnia porusza się samodzielnie, po zmierzchu potrzebuje pomocy przewodnika.

## II. BADANIE PRZEDMIOTOWE

Badaniem otorynolaryngologicznym nie stwierdza się odchyień od stanu prawidłowego poza bliznami po usunięciu migdałków podniebnych.

Badanie narządu równowagi:

**Próba Romberga** – silnie chwieje się we wszystkich kierunkach.

**Próba Romberg „uczulony”** – z zamkniętymi oczyma stoi na jednej nodze ok. 2 sek., następnie chwieje się we wszystkich kierunkach.

Próba chodu z zamkniętymi oczyma wzdłuż linii prostej – w zasadzie niewykonalna, chwieje się we wszystkich kierunkach, nie podtrzymywana – pada.

**Oczopląs II stopnia** – samoistny, drobnofalisty, przy patrzeniu w lewo zawroty głowy.

Badanie słuchu:

**Audiogram:** Surditas bilateralis.

**Tympanogram:** typ A, brak odruchów z mięśnia strzemiączkowego.

**Badanie elektronystagmograficzne (ENG)** wykazało: oczopląs samoistny przy oczach zamkniętych – w lewo. Próba wahadła prawidłowa. Oczopląs optokinetyczny w lewo symetryczny. Oczopląs położeńowy stałokierunkowy w lewo, liczne fale kwadratowe. Po wykonaniu czterech prób kalorycznych z powietrzem uzyskano śladowe odpowiedzi z obu przedsionków.

**W n i o s k i:** Zapis ENG może świadczyć o znacznym osłabieniu pobudliwości obu przedsionków.

**Rozpoznanie okulistyki:** Syndrom Ushera, Myopia alta oc. utriusque. Glaucoma oculi utriusque, retinitis pigmentosa (R. P.).

**Badanie pola widzenia:** obwodowe, ograniczenie pola widzenia poniżej 5 stopni.

**Badanie dna oka:** rozrzedzenie siatkówki i zmiany zanikowe w przebiegu wysokiej krótkowzroczności, częściowy zanik jaskrowy tarczy nerwu II, liczne rozsiane ogniska barwnikowe w siatkówkach obu oczu.

Trudno jest w przypadku pacjentki jednoznacznie określić typ zespołu Ushera.

Dane z wywiadu chorobowego, takie jak stopniowo postępujący niedosłuch, aż od wystąpienia całkowitej głuchoty w wieku dojrzałym, jest charakterystyczny dla III typu USH. Wystąpienie pierwszych objawów zwyrodnienia siatkówki (R. P.) między 11 a 14 rokiem życia, a także zaburzenia widzenia o zmroku, zaburzenia w przestrzeni o zmroku i nocą również mogą świadczyć o typie I USH. Potwierdzało to rozpoznane wyniki badań układu równowagi oraz badanie elektronystagmograficzne (ENG).

Postępujący charakter niedosłuchu, postępujące zaburzenia układu równowagi są charakterystyczne dla typu III zespołu Ushera. Rozpoznanie typu

zespołu Ushera jest w tym przypadku trudne. Jednoznaczne wykluczenie wątpliwości diagnostycznych mogłoby być możliwe jedynie dzięki badaniom genetycznym molekularnym. Aktualnie tego typu badania w Polsce są niemożliwe.

Omawiany zespół Ushera, którego diagnoza kliniczna wskazuje na typ III tego zespołu, jest drugim doniesieniem w dostępnej światowej literaturze po E. M. Saukila i współpracowników [1995].

### III. OCENA PSYCHOLOGICZNA PACJENTKI

Pacjentka pochodzi z rodziny inteligenckiej, wielodzietnej. Z uzyskanego wywiadu wynika opóźnienie sfery motorycznej i mowy we wczesnym dzieciństwie. Kiedy dziewczynka zaczęła chodzić do przedszkola, była, zdaniem wychowawczyni, „innym” dzieckiem. Nie sprawdzała się w zabawach zespołowych (gra w piłkę, zabawa w głuchy telefon). Na tego typu zabawy reagowała lękiem i wycofywaniem się z grupy.

W wieku 7 lat rozpoczęła naukę w szkole masowej, w miejscowości, gdzie nie było szkoły dla dzieci z wadą słuchu. Miała trudności w nauce związane z odbiorem przekazywanej wiedzy. Była dziewczynką mniej sprawną fizycznie, co wyraźnie demonstrowało się na lekcjach wychowania fizycznego, zwłaszcza wówczas, kiedy ćwiczenia związane były ze zmysłem równowagi.

Jak uprzednio wspomniano, od 11 roku życia zaczęła używać okularów i aparatu słuchowego.

Rodzice dziewczynki bardzo dbali o jej ogólny rozwój. Wychowywała się wśród rówieśników słyszących. Uczyła się muzyki, tańca. Chciała być taka sama, jak inne dzieci. Sama korygowała swoją mowę. Brała lustro i mówiła przed nim. Kiedy na przykład nie mogła występować w chórze, wówczas stwierdziła, że ma inne uszy niż pozostałe dzieci. Rodzice dostrzegając możliwości dziewczynki, stawiali przed nią takie same wymagania, jak przed dzieckiem pełnosprawnym. Jak już uprzednio wspomniano, dziewczynka chodziła do szkoły masowej. Na życzenie matki, która chciała dowiedzieć się, jakie są możliwości intelektualne córki w stosunku do dzieci pełnosprawnych, dziewczynka przeszła dwukrotnie badania psychologiczne w poradni wychowawczo-zawodowej. Badania przeprowadzono skalą inteligencji Wechslera dla dzieci słyszących i na ich podstawie rozwój intelektualny oceniono na poziomie pogranicza upośledzenia umysłowego. Matka, zdając sobie sprawę, że ocena nie jest zgodna ze stanem faktycznym, wyników badań nie ujawniała.

Dziewczynka ukończyła szkołę podstawową i ponadpodstawową, uzyskując świadectwo dojrzałości. Pomimo pogarszającego się słuchu i wzroku podjęła studia wyższe na wydziale bibliotekoznawstwa Uniwersytetu Warszawskiego. Dzięki swojemu pogodnemu usposobieniu była chętnie widziana w gronie kolegów.

Swoją „inność” najbardziej odczuwała na dyskotekach. W czasie studiów, przy stopniowo stale pogarszającym się słuchu i wzroku oraz występowaniu zawrotów głowy, zaczęła odczuwać ogromne trudności w komunikowaniu się. Jednakże pomimo tych obiektywnych trudności związanych z pogarszającym się stanem zdrowia ukończyła studia, po których przez dwa lata pracowała na Uniwersytecie Warszawskim w charakterze bibliotekarki. Ze względu na stale pogarszający się słuch i wzrok musiała przejść na rentę inwalidzką. Wiadomość o nieuleczalnej chorobie oraz konieczność przejścia na rentę w tak młodym wieku, kiedy plany życiowe stają się nierealne, doprowadziły naszą pacjentkę do stanów depresyjnych. Zaczęła jednak poszukiwać pewnych rozwiązań życiowych. W wieku 27 lat wyszła za mąż za osobę głuchoniemą. Ze związku tego ma córkę pełnosprawną, o słuchu i wzroku prawidłowym.

Aktualnie pracuje społecznie w PZN. Jest osobą pogodną, otwartą, nastawioną na pomoc słabszym. Jednakże, jak sama mówi, odczuwa stale napięcie nerwowe, lęki i niepewność, spowodowaną konsekwencjami ubytku słuchu i zaawansowanego uszkodzenia wzroku. Jak uprzednio wspomniano, posługuje się mową werbalną i stara się być samodzielną.

Podsumowując losy wyżej opisanej pacjentki, należy podkreślić, jak brak wiedzy medycznej dotyczącej zespołu Ushera rzutował na postępowanie specjalistów lekarzy, opóźniając proces rewalidacji, m.in. wczesnego zaopatrzenia w odpowiedni aparat słuchowy i prób zahamowania postępującego uszkodzenia wzroku, a także psychologa, który nie zdając sobie sprawy z uszkodzenia dwóch zmysłów, nie ocenił rzeczywistych możliwości intelektualnych badanej.

Na zakończenie pragniemy podkreślić, iż osoby z zespołem Ushera wymagają stałej opieki medyczno-psychologicznej, zwłaszcza wówczas, kiedy muszą dowiedzieć się prawdy o chorobie, która ich dotknęła.

### Bibliografia

- Devenport S. i inni. (1978): Usher syndrome in four hard of hearing siblings. „Pediatrics” 4.
- Gałkowski T., Kaiser-Grodecka J., Smoleńska J. (1988): Psychologia dziecka głuchego. Warszawa: PWN.
- Kimberling W i inni. (1989): Usher syndrom; clinical findings and gene localization studies. „Laryngoscope” 99, 66-72.
- Moller C. i inni. (1993): Balance function and cleafness: Proceedings 7 th. European Usher syndrome study group. July 1993. London: Seanse.
- Moller C. i inni (1989): Usher syndrome: An otoneurologic study. „Laryngoscope” 99, 73-79.
- Moller C. (1995): Last findings in genetic research and news on Usher syndrome stype III. Proceedings 8 th. European Usher syndrome study group. London: Sense.
- Saukila E. M. i inni. (1995): Assinment of an Usher syndrome type III (USH) gene to chromosome 3 g. London: Hum. Mol. Genet.
- Siedlecka H. (1997): Zespoły słuchowo-wzrokowe. „Rewalidacja” 1, 5-9.