

Hanna Siedlecka

Akademia Pedagogiki Specjalnej im. Marii Grzegorzewskiej, Warszawa
Instytut Matki i Dziecka, Warszawa

**Genetycznie uwarunkowane zespoły słuchowo-wzrokowe
– możliwości diagnostyki, leczenia
oraz szanse edukacyjne**

**Genetic conditioned hearing and vision syndromes
– diagnosis, rehabilitation, education**

Słowa kluczowe: uszkodzenie polizmysłowe, syndrom Ushera, diagnoza medyczna, rehabilitacja, edukacja.

Key words: combined dissability, Usher syndrome, problems of medical diagnosis, rehabilitation, education.

Streszczenie

Jednoczesne uszkodzenie dwóch narządów zmysłów: słuchu i wzroku jest bardzo poważną niepełnosprawnością, jaką możemy być dotknięci. Te dwa zmysły odgrywają najważniejszą rolę w rozwoju procesów poznawczych człowieka. Jednoczesne uszkodzenie słuchu i wzroku może mieć charakter dziedziczny, genetycznie uwarunkowany – nazywamy je wtedy zespołami słuchowo-wzrokowymi. Z uwagi na dramatyczne konsekwencje takiego rozpoznania dla rozwoju i edukacji dziecka stanowią poważny problem. Wczesna diagnostyka kliniczna, psychologiczna, pedagogiczna umożliwia w konsekwencji fizyczny, intelektualny, emocjonalny i społeczny rozwój dziecka. Autorka podejmuje temat najczęściej występujących zespołów słuchowo-wzrokowych, ze szczególnym uwzględnieniem zespołu Ushera. Omawia istotne problemy diagnozy medycznej, psychologicznej i pedagogicznej, podejmuje również próbę opisu pomocy dzieciom dotkniętym niepełnosprawnością i ich rodzicom.

Summary

The simultaneous loss of two senses: hearing and vision, is one of most severe disabilities we may suffer from. These two senses play the most important role in the development of cognitive processes of man. Combined congenital hearing and vision loss may be genetically conditioned. We refer them to the hearing and vision syndromes. With regard to dramatic consequences of this diagnosis we face a major problem. According to this aspect only an early medical diagnosis enables to the consequent physical, emotional, intellectual and social development of a child. The Author describes the characteristics of the most frequent hearing and vision syndromes, especially pays attention to Usher syndrome. Medical, psychological and pedagogical problems are taken into consideration. The Author undertakes the attempt to introduce a program of assistance to those patients, their parents and family.

Jednoczesne uszkodzenie dwóch podstawowych zmysłów, jakimi są słuch i wzrok, jest jedną z poważnych niepełnosprawności, którą możemy zostać dotknięci. Zmysły te odgrywają najważniejszą rolę w rozwoju i procesach poznawczych człowieka. Musimy pamiętać, że niepełnosprawność sprzężona nie jest prostą sumą składających się na nią upośledzeń, ale stanowi swoistą, odrębną i złożoną całość. Osoba głuchoniewidoma nie jest w stanie kompensować uszkodzenia słuchu wzrokiem – jak niesłyszący ani uszkodzenia wzroku słuchem – jak niewidomy.

Populacja osób z wadą słuchu sprzężoną z wadą wzroku jest bardzo zróżnicowana. Dlatego aby skutecznie im pomagać, konieczne jest podejście indywidualne. Osoby te kwalifikuje się: ze względu na stopień uszkodzenia zmysłów słuchu i wzroku, aktualny stan słuchu i wzroku, czas i kolejność ich powstawania oraz przyczyny uszkodzenia tych zmysłów.

Liczba urodzonych ze sprzężeniami wadami wzrasta rocznie o 1% w stosunku do liczby dzieci urodzonych z wadami izolowanymi. Przyczyną notowania większej liczby uszkodzeń jest coraz doskonalsza i dokładniejsza diagnostyka, ale przede wszystkim lepsza opieka lekarska – ginekologiczno-położnicza i neonatologiczna, szczególnie rozwój intensywniej terapii noworodków, dzięki której znacznie zmniejszyła się umieralność dzieci nie tylko z wadami wrodzonymi.

Przezwyciężenie ograniczeń, pokonywanie problemów – to wielkie wyzwanie dla samych głuchoniewidomych. Wymaga jednak pomocy osób pełnosprawnych: ich kompetencji, życzliwości i wytrwałości. Bez ich pomocy, bez odpowiedniego modelu wychowania, rehabilitacji i edukacji (dostosowanego do indywidualnych potrzeb i możliwości) głuchoniewidomi są najczęściej skazani na egzystencję w świecie ciemności i ciszy.

Celem prawidłowej rehabilitacji i edukacji jest przygotowanie dzieci do zachowania niezależności w przyszłości. Niezależność ich jest szansą uniknięcia izolacji fizycznej i psychicznej.

I. GENETYCZNE UWARUNKOWANIE USZKODZENIA SŁUCHU I WZROKU

Przyczyny jednoczesnego występowania uszkodzenia słuchu i wzroku mogą mieć charakter dziedziczny, genetycznie uwarunkowany. Mówimy wtedy o zespołach słuchowo-wzrokowych. Nie są to schorzenia częste, ale ze względu na dramatyczne konsekwencje stanowią poważny problem.

W przypadku uszkodzeń słuchu o charakterze dziedzicznym, stanowiących 40% wszystkich uszkodzeń słuchu, ocenia się, że głuchota lub niedosłuch izolowany występują w 25%, głuchota zaś lub niedosłuch jako część zespołu wad wrodzonych – w 15%.

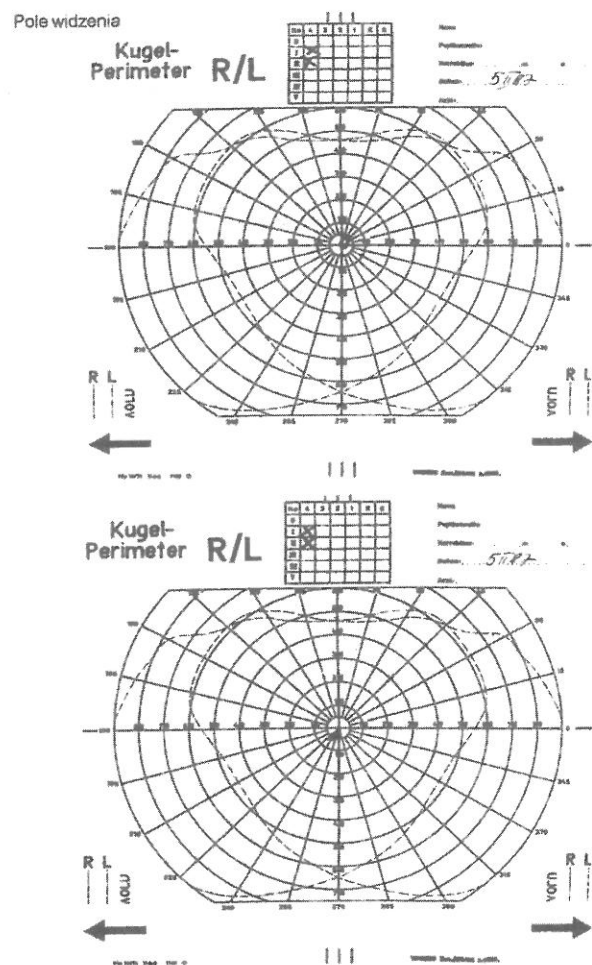
1. Zespół Ushera

Wśród zespołów słuchowo-wzrokowych jeden z częściej występujących stanowi ok. 3-6% głuchoniewidomych. Jest schorzeniem genetycznie uwarunkowanym, autosomalnym, dziedzicznym w sposób recesywny. Nazwa tego zespołu pochodzi od nazwiska C. H. Ushera. W 1914 r. określił on dziedziczny charakter tej choroby i opisał kilka przypadków rodzinie występującej głuchoty, której towarzyszyło postępujące z wiekiem niedowidzenie, będące wynikiem uszkodzenia narządu wzroku. Uszkodzenie to charakteryzuje się postępującymi zmianami zwyrodnieniowymi w obrębie siatkówki, gdzie zachodzą pierwsze stadia widzenia. W zespole Ushera siatkówka, która zachowuje się jak klisza fotograficzna w aparacie (pochłania światło), powoli jest coraz mniej zdolna do przekazywania informacji poprzez drogę wzrokową do płata potylicznego mózgu, gdzie znajduje się korowe pole wzrokowe. Osoby dotknięte zespołem Ushera rodzą się zwykle głuche lub z uszkodzeniem słuchu zmysłowo-nerwowym różnego stopnia. Ich rozwój jest często opóźniony (dzieci z zespołem Ushera zaczynają chodzić samodzielnie często po ukończeniu 18 miesiąca życia). Mogą temu również towarzyszyć zaburzenia równowagi, uniemożliwiające samodzielne poruszanie się w ciemności. W wieku dziecięcym i młodzieńczym pojawiają się objawy niedowidzenia. Jako pierwsza pojawia się tzw. ślepotą zmierzchową, spowodowaną nieprawidłową czynnością pręcików siatkówki. Charakteryzuje się zaburzoną adaptacją oka do widzenia w ciemności. Następne zmiany to obwodowe ograniczenie pola widzenia oraz postępujące zaburzenia w ostrości widzenia. Pierwsze oznaki zwyrodnienia siatkówki można rozpoznać już ok. 10 roku życia.

Wolno postępujące zwyrodnienie siatkówki powoduje zmiany w obrębie dna oka o typie barwnikowego zwyrodnienia siatkówki – *Retinis pigmentosa* (RP). Z powodu zmian w obrębie narządu słuchu, równowagi i wzroku występują kłopoty z poruszaniem się o zmroku i w ciemnościach. Chorzy są często narażeni na niebezpieczeństwo urazu czy też wypadku (nie widzą dobrze przestrzeni z boków,

góry i dołu obrazu). Choroba ta prowadzi w konsekwencji do całkowitej utraty wzroku, a osoba nią dotknięta staje się głuchoniewidoma.

Niemожność uniknięcia tych zmian wskazuje na ogromną wagę wczesnej wielospecjalistycznej diagnozy zespołu Ushera. Obejmuje ona postępowanie medyczne: laryngologiczne, audiologiczne, okulistyczne oraz logopedyczne, psychologiczne, pedagogiczne. Zespół Ushera to schorzenie złożone fenotypowo i genetycznie. Można wyróżnić trzy typy zespołu Ushera – w zależności od stopnia uszkodzenia słuchu, czasu wystąpienia barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, wyników badań narządu równowagi oraz lokalizacji patologicznego genu w chromosomie (ryc. 2).



Ryc. 1. Uszkodzenie wzroku w zespole Ushera

a) Typy zespołu Ushera

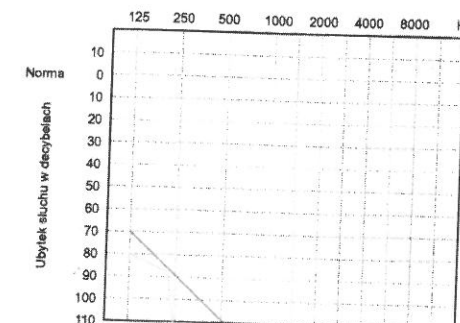
Typ I – wrodzone uszkodzenie słuchu typu odbiorczego w stopniu głębokim, z objawami RP występującymi przed okresem dojrzewania. Brak pobudliwości narządu przedsionkowego (ok. 50% przypadków).

Typ II – wrodzone uszkodzenie słuchu typu odbiorczego od stopnia umiarkowanego do znacznego, z objawami RP występującymi po okresie dojrzewania. Prawidłowa pobudliwość narządu przedsionkowego (ok. 49% przypadków).

Usher syndrome – Type of a hearing impairment Charakterystyka uszkodzenia słuchu w zespole Ushera

Zespół Ushera Typ I

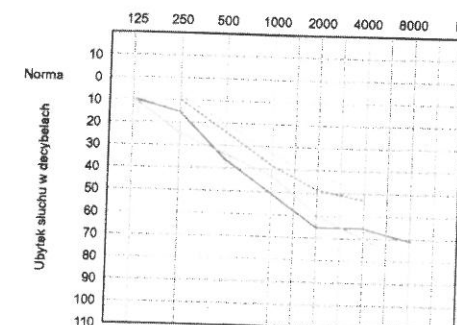
Przewodnictwo
powietrzne
Prawe ucho
Lewe ucho



Zespół Ushera Typ II

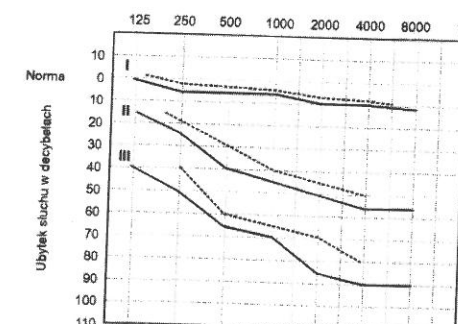
Przewodnictwo
powietrzne
Prawe ucho
Lewe ucho

Przewodnictwo
kostne
Prawe ucho
Lewe ucho



Zespół Ushera Typ III

Przewodnictwo
Powietrzne
Kostne



Ryc. 2. Typy zespołu Ushera

Typ III – postępujący odbiorczy niedosłuch, występujący najczęściej po ukończeniu 10 roku życia. Możliwość wystąpienia z wiekiem nieprawidłowej pobudliwości narządu przedsionkowego (ok. 1% przypadków).

Prowadzone obecnie badania genetyczne odkrywają różnorodność podtypów zespołu Ushera w obrębie głównych typów zespołu Ushera.

Dzisiaj wiadomo, że co najmniej dziewięć genów bierze udział w powstawaniu zespołu Ushera; dosyć dobrze poznane są dopiero cztery z nich.

Zaburzenia równowagi wynikają z nieprawidłowej czynności narządu równowagi, znajdującego się w uchu wewnętrznym. Równowaga fizyczna zależy przede wszystkim od trzech układów: reakcji przedsionkowych błędnika ucha wewnętrznego, bodźców wzrokowych oraz proprioreceptywnych impulsów z mięśni, ścięgien i stawów. Bardzo ważne dla człowieka jest odbieranie bodźców z organizmu – często ma to większe znaczenie przy utrzymaniu równowagi niż informacje wzrokowe czy przedsionkowe. Jednakże w pewnych sytuacjach, tj. chodzenia po ciemku, chodzenia po nierównej powierzchni, jazdy na rowerze czy pływania, bez prawidłowych czynności narządu wzroku i impulsów przedsionkowych równowaga jest zaburzona. Dlatego m.in. tak ważne jest w diagnostyce zespołu Ushera badanie narządu równowagi.

b) Uszkodzenie wzroku

Narząd wzroku u człowieka jest najbardziej złożonym narządem zmysłów. Jest on przystosowany do odbioru wrażeń wzrokowych w różnych warunkach. Pozwala na widzenie przy różnym natężeniu światła, rozróżnianie kolorów, wyraźny obraz przedmiotów znajdujących się blisko i daleko. Oko ludzkie ma także możliwości widzenia przestrzennego. Ruchomość gałki ocznej pozwala na oglądanie szybko poruszających się przedmiotów i dużych obrazów nie mieszczących się w polu widzenia. Analizą odbieranych bodźców zajmuje się pole wzrokowe w płacie potylicznym kory mózgowej.

Uszkodzenie narządu wzroku w zespole Ushera charakteryzuje się głównie zmianami w obrębie siatkówki, gdzie zachodzą pierwsze stadia widzenia.

Siatkówka zbudowana jest z dziesięciu warstw, wśród których znajduje się warstwa komórek dwójakiego rodzaju: 1) pręciki – wrażliwe na stopień natężenia światła; 2) czopki – wrażliwe na barwy, które mogą odbierać jedynie przy dobrym oświetleniu. W tylnej części siatkówki znajduje się plamka żółta – dzięki szczególnemu zagęszczeniu pręcików jest to najbardziej wrażliwe miejsce siatkówki. Drogą nerwu wzrokowego pobudzenie pręcików i czopków przekazywane jest do płata potylicznego mózgu.

Degeneracja siatkówki charakteryzuje się jej zwyrodnieniem, powstawaniem złogów barwnikowych, stwardnieniem zarostowym tętniczek siatkówki oraz zmianami zanikowymi nerwu wzrokowego.

Objawy	Typy zespołu Ushera		
	typ I	typ II	typ III
Uszkodzenie narządu słuchu	Wrodzone uszkodzenie nerwowo-zmysłowe w stopniu głębokim. Audiogram „resztki słuchowe” (reakcje słuchowe na bardzo głośne dźwięki o niskich częstotliwościach).	Wrodzone uszkodzenie nerwowo-zmysłowe. Audiogram: Krzywa słuchowa „spadająca”, uszkodzenie słuchu stopnia umiarkowanego dla tonów niskich, głębokiego – dla tonów wysokich.	Po urodzeniu słuch prawidłowy lub uszkodzony w niewielkim stopniu. Postępujący z wiekiem niedosłuch o charakterze nerwowo-zmysłowym, najczęściej po ukończeniu 10 roku życia. Audiogram: krzywa słuchowa o charakterze „spadającym”.
Narząd równowagi ucha wewnętrznego	Brak pobudliwości błędników.	Prawidłowa pobudliwość błędników.	Postępujące z wiekiem zaburzenia równowagi różnego stopnia – wynik nieprawidłowej pobudliwości błędników.
Uszkodzenie narządu wzroku – <i>Retinitis pigmentosa</i> (RP)	„Ślepotą zmierzchową” we wczesnym dzieciństwie. Pierwsze objawy zaburzeń widzenia obwodowego – przed okresem dojrzewania. Całkowita utrata wzroku we wczesnym wieku średnim.	„Ślepotą zmierzchową” w dzieciństwie, zaburzenia widzenia obwodowego, tuż przed lub zaraz po okresie dojrzewania. Całkowita utrata wzroku w wieku średnim.	Występowanie postępujących zaburzeń widzenia, może się różnić w czasie, ale „ślepotą zmierzchową” zawsze wyprzedza zaburzenia widzenia w świetle dziennym.
Dziedziczenie (lokalizacja genu w chromosomach)	Autosomalne, recesywne, zwykle jest to pierwsza osoba w rodzinie dotknięta zespołem Ushera		
	1 a – długie ramię chromosomu 14 1 b – długie ramię chromosomu 11 (występuje najczęściej) 1 c – krótkie ramię chromosomu 11	2 a – długie ramię chromosomu 1	3 a – długie ramię chromosomu 3

Retinitis pigmentosa prowadzi do nieodwracalnych uszkodzeń siatkówki oka. W procesie chorobowym jako pierwsze zostają uszkodzone pręciki, następnie czopki. Oznacza to na początku „ślepotę zmierzchową”, a później dołączają się zaburzenia widzenia w ciągu dnia. Tempo i zasięg zmian zwyrodnieniowych są indywidualnie zróżnicowane.

Kolejno pojawiającymi się objawami barwnikowego zwyrodnienia siatkówki są:

- 1) „ślepotą zmierzchową”,
- 2) trudności w adaptacji do zmiennego natężenia światła – nadwrażliwość na światło,
- 3) ograniczenie obwodowych części pola widzenia – „widzenie tunelowe”; najczęściej w tym stadium rozpoznajemy barwnikowe zwyrodnienie siatkówki,
- 4) zaburzenia w ostrości widzenia – prowadzące do całkowitej utraty wzroku, charakterystyczne dla zaawansowanego stadium choroby,
- 5) zaćma, komplikująca proces choroby.

c) Postępowanie diagnostyczno-rehabilitacyjne w przypadku zespołu ushera

Bardzo ważne jest wykrycie i zdiagnozowanie jego na wiele lat przed wystąpieniem objawów niedowidzenia znacznego stopnia. Ma ono na celu jak najwcześniejsze rozpoczęcie działań rewalidacyjnych, dających możliwość rozwoju osobie dotkniętej tym schorzeniem.

Pierwszym krokiem diagnostycznym służącym wykryciu zespołu Ushera są przesiewowe badania ankietowe oraz przesiewowe badania narządu przedstonkowego. Następnym etapem są badania kliniczne. Badaniami przesiewowymi obejmujemy dzieci z grupy podwyższonego ryzyka, którą dla zespołu Ushera są dzieci z wrodzonym uszkodzeniem słuchu.

Możliwość wprowadzenia badań genetycznych przyspieszy w przyszłości czas rozpoznania schorzenia.

Celem stopniowo wprowadzanego programu rewalidacyjnego jest zaakceptowanie przez chorego nieuchronnego kalectwa, przystosowanie się do nowych warunków oraz zdobycie jak największej samodzielności w życiu codziennym. Programy lecznicze i rewalidacyjne powinny uwzględniać problemy słuchowe, wzrokowe i psychologiczno-pedagogiczne.

1. Problemy słuchowe

- systematyczne badanie narządu słuchu w grupie dzieci niesłyszących i niedosłyszących w celu jak najwcześniejszego wykrycia postępującego niedosłuchu;
- monitorowanie funkcjonalnego stanu słuchu odpowiednimi indywidualnymi aparatami słuchowymi i systemami FM;
- okresowe sprawdzanie wkładek usznych i stanu technicznego aparatów słuchowych;
- zastosowanie implantów ślimakowych, w przypadku głębokiego niedosłuchu i postępującego uszkodzenia wzroku, jest dla wielu jedynym postępowaniem terapeutycznym, umożliwiającym korzystanie z kanału słuchowego; implanty

ślimakowe zmieniają dźwięki na impulsy elektryczne, które poprzez elektrody (wprowadzone do ślimaka) są przesyłane do mózgu.

2. Problemy w z r o k o w e staramy się rozwiązywać przede wszystkim przez systematyczne, co najmniej raz w roku, kontrolowanie przez okulistę narządu wzroku – badanie dna oka, pola widzenia, ostrości wzroku. W przypadku wykrycia barwnikowego zwyrodnienia siatkówki staramy się monitorować proces chorobowy przez podawanie takich leków, jak: witamina A – w dawce 15 000 j. m/dziennie (zwalnia szybkość degeneracji siatkówki), preparaty melatoniny, preparaty kartyzonowe. Nadzieja – w przyszłej terapii genowej, która polega na wprowadzeniu do jądra komórkowego „szlachetnego” genu w miejsce genu patologicznego.

Terapię wzroku należy prowadzić już w początkowym stadium choroby, by umożliwić łatwiejsze przystosowanie się do sytuacji postępującego ograniczania pola widzenia i rozwój samodzielności w poruszaniu się. Terapię prowadzimy w ograniczonym oświetleniu, np. ćwiczenia na orientację w przestrzeni prowadzimy o zmroku – zwiększa to rozumienie problemu i kieruje uwagę na ewentualne zagrożenia. Ważne są również ćwiczenia z wykorzystaniem białej laski i widzącym przewodnikiem.

3. Problemy p s y c h o l o g i c z n o - p e d a g o g i c z n e, występujące u dzieci, nastolatków, dorosłych, powinny być rozwiązywane na drodze odpowiednich oddziaływań terapeutycznych, obejmujących również rodziców.

Program edukacyjny powinien dotyczyć zarówno dzieci, u których stwierdzono objawy USH, jak i ich rodziców oraz nauczycieli zajmujących się nimi.

Osobami, które pierwsze spotykają się z dzieckiem podejrzanym o USH, są rodzice, nauczyciele i wychowawcy w szkołach podstawowych i ponadpodstawowych dla dzieci z wadami słuchu. Dlatego im przede wszystkim należy przekazać wiedzę o tym zespole, a także szczegółowe informacje dotyczące perspektyw dziecka w dalszym jego życiu.

Szczególnie nauczyciele WF powinni zwrócić uwagę na aktywność ruchową tych dzieci. Dziecko jest niezdolne w grach zespołowych, ma nieskoordynowane ruchy, wolno biega, nie umie ćwiczyć na równoważni, a także skakać na jednej nodze.

Nauczyciele i wychowawcy internatu mają również możliwość obserwacji zachowań dziecka o zmroku i w ciemności:

- dzieci mają kłopoty w poruszaniu się w ciemności;
- wpadają na framugi i potykają się o niskie przedmioty;
- zachowują się niepewnie podczas przechodzenia i poruszania przy zmiennym natężeniu światła.

Dzieciom dotkniętym USH powinniśmy zapewnić specjalne warunki w szkole. W klasie szkolnej powinniśmy zapewnić optymalne oświetlenie stanowiska

zarówno dziecka, jak i nauczyciela, który powinien być przez dziecko widoczny (mała odległość, kontrastowe tło).

Podstawową sprawą dla każdego człowieka jest rozwój i możliwość komunikowania się z otoczeniem:

– Dzieci podejrzane o USH, które dotychczas porozumiewały się mową dźwiękową, powinny wcześniej nauczyć się języka migowego, aby wyprzedzić ewentualne trudności w odczytywaniu mowy z ust.

– Wskazana jest też wczesna nauka posługiwania się systemem pisma Braille'a, wyprzedzająca kłopoty wzrokowe, tak, aby opanować je w czasie względnej stabilności stanu zdrowia. Należy również nauczyć zasad pracy z komputerem z uwagi na fakt, że w przyszłości dziecko nie będzie mogło porozumiewać się drogą słuchowo-wzrokową.

Uczniom trzeba dać wiarę, że poradzą sobie w przyszłości, kiedy pojawią się kłopoty w widzeniu. Powinni oni zrozumieć, że zespół Ushera jest częścią ich osobowości.

Odpowiedzialność poinformowania dziecka o chorobie spada na rodziców. Nie powinni oni np. mówić, że dziecko będzie niewidome, tylko że będzie miało kłopoty ze wzrokiem, które w przyszłości mogą mieć postępujący charakter. Nie można bowiem przewidzieć, jak długo ludzie z zespołem Ushera zachowają widzenie centralne. Jedni tracą wzrok w wieku powyżej 60 lat, inni po 30 roku życia.

Nie można przecenić roli psychologa zarówno w aspekcie terapii pacjentów, jak i ich najbliższych. Problem depresji w tej grupie pacjentów jest istotny i chociaż nie ma badań epidemiologicznych, nie ma wątpliwości, że depresja występuje tutaj częściej niż w populacji prawidłowo słyszących i widzących. Stwierdza się również w tej grupie większy procent prób samobójczych niż w zdrowej populacji. Doświadczenia krajów Europy Zachodniej i Stanów Zjednoczonych wskazują na celowość tworzenia grup wsparcia, składających się z pacjentów cierpiących na zespół Ushera, rodziców, jak również wszystkich specjalistów biorących udział w procesie leczenia, rehabilitacji i edukacji.

d) Wybór zawodu

W pomocy udzielanej dziecku powinniśmy preferować podejście realistyczne, ale nie restrykcyjne. Zespół Ushera nie musi przesądzać o wyborze zawodu, badania bowiem przeprowadzone w krajach zachodnich wskazują, że osoby dotknięte tą chorobą mogą przez wiele lat pracować w wybranym przez siebie zawodzie (nawet przez 20 lat).

Przykłady zawodów proponowanych i nie zalecanych:

TAK	NIE
Administracja	Kierowca
Bibliotekarze	Operator dźwigów

Nauczyciele
Doradcy medyczni
Urzędnicy
Praca sekretarki
Programiści komputerowi
Zawody artystyczne

Pilot
Żołnierz

Poza zespołem Ushera należy wspomnieć o innych zespołach genetycznie uwarunkowanych, w których uszkodzeniu słuchu o różnym nasileniu towarzyszą objawy uszkodzenia narządu wzroku.

2. Zespół Alstroma

Uszkodzenie słuchu – wrodzone, genetycznie uwarunkowane typu zmysłowo-nerwowego, o charakterze postępującym, zaczyna się od wczesnego dzieciństwa, aby w drugiej, trzeciej dekadzie osiągnąć stopień głęboki.

Uszkodzenie wzroku – szybko postępujące zmiany degeneracyjne siatkówki, zmiany w polu widzenia o charakterze centralnym wcześniej doprowadzają do widzenia szczątkowego.

Współistnieją – cukrzyca, choroby nerek, otyłość.

3. Zespół Hallgrena

Uszkodzenie słuchu – wrodzone, genetycznie uwarunkowane, typu zmysłowo-nerwowego, w stopniu głębokim, wolniej postępujące niż w zespole Ushera, znaczne zaburzenia równowagi.

Uszkodzenie wzroku – postępujące zmiany degeneracyjne siatkówki, ograniczenie obwodowe pola widzenia.

Współistnieją – upośledzenie umysłowe, psychoza u 20% chorych.

4. Zespół Refsuna

Przyczyna: defekt enzymatyczny, powodujący gromadzenie się kwasu fitanowego w komórkach.

Uszkodzenie słuchu – wrodzone, genetycznie uwarunkowane, typu zmysłowo-nerwowego, od stopnia średniego do głębokiego, często asymetryczne o charakterze postępującym, zaczyna się od wysokich częstotliwości.

Uszkodzenie wzroku – postępujące barwnikowe zwyrodnienie siatkówki, ograniczenie pola widzenia o charakterze obwodowym.

Współistnieją – zaćma w 80% przypadków, zaburzenia równowagi, zmiany degeneracyjne mięśni w obrębie kończyn dolnych, następnie górnych, zaburzenia węchu, choroby mięśnia sercowego (35%), choroby skóry (tzw. rybia łuska).

5. Zespół Bardet-Biedla

Uszkodzenie słuchu – wrodzone, genetycznie uwarunkowane, typu zmysłowo-nerwowego, różnego stopnia, może mieć charakter postępujący.

Uszkodzenie wzroku – atypowe barwnikowe zwyrodnienie siatkówki, w 70-90% przypadków ma charakter postępujący.

Współistnieją – choroby serca (75% przypadków), nadciśnienie, hypoplasia narządów płciowych (w 55-65%), częste infekcje układu moczowego, otyłość, upośledzenie umysłowe (70-85% przypadków).

6. Zespół Waardenburga

Występuje najczęściej ze wszystkich genetycznie uwarunkowanych uszkodzeń słuchu i wzroku.

Uszkodzenie słuchu – wrodzone, genetycznie uwarunkowane, typu zmysłowo-nerwowego o różnym stopniu nasilenia.

Uszkodzenie wzroku – różnobarwność tęczówek.

Współistnieją – antymongoidalne osadzenie oczu, zaburzenia pigmentacji włosów i skóry, tzw. biały lok (bielactwo), choroba Hishprunga – *magacolon*.

7. Zespół Flinn-Airda

Uszkodzenie słuchu – wrodzone, genetycznie uwarunkowane, typu zmysłowo-nerwowego o charakterze postępującym, rozpoczyna się we wczesnym dzieciństwie, może prowadzić do uszkodzenia słuchu w stopniu głębokim.

Uszkodzenie wzroku – krótkowzroczność znacznego stopnia u 90% pacjentów, barwnikowe zwyrodnienie siatkówki u 20%, całkowita ślepotą tylko w 5% przypadków.

Współistnieją – niedorozwój umysłowy różnego stopnia, padaczka, zaburzenia równowagi, całkowity brak włosów, zmiany skórne zanikowe, osłabienie siły mięśni.

8. Zespół Gorlina-Cohena

Uszkodzenie słuchu – wrodzone, genetycznie uwarunkowane, o typie przewodzeniowym.

Uszkodzenie wzroku – nadwzroczność, różnowzroczność, zez zbieżny, amblyopia – niedowidzenie jednego oka jako następstwo zezu zbieżnego.

Współistnieją – znaczne zmiany rozwojowe w obrębie układu kostnego, zniekształcenie twarzoczaszki i uzębienia (silnie wystające łuki brwiowe, antymongoidalne ustawienie szpar powiekowych, szeroki grzbiet nosa, nadmierne owłosienie ponad brwiami, mniejsza siła mięśniowa)

9. Zespół Kaeye-Sayre

Uszkodzenie słuchu – wrodzone, genetycznie uwarunkowane, typu zmysłowo-nerwowego, różnego stopnia, może ujawniać się w różnym wieku i mieć charakter postępujący.

Uszkodzenie wzroku – degeneracyjne zmiany w siatkówce, w 50% przypadków o charakterze łagodnym.

Współistnieją – niedorozwój umysłowy, uszkodzenie mięśnia sercowego, zaburzenia równowagi o charakterze postępującym, niedorozwój fizyczny, niedowład mięśni oka.

10. Zespół Norrie

Przyczyną występowania zespołu jest patologiczny gen umiejscowiony na krótkim ramieniu chromosomu X, ujawniający swój patologiczny charakter jedynie w płci męskiej.

Uszkodzenie słuchu – charakter niestały, nie zawsze występuje niedosłuch typu zmysłowo-nerwowego.

Uszkodzenie wzroku – postępujący charakter, doprowadzający do całkowitej ślepoty.

Współistnieją – uszkodzenie centralnego układu nerwowego, upośledzenie umysłowe.

11. Asocjacja Charge

Nazwa to akronim zbudowany z pierwszych liter uszkodzonych narządów:

C – colobomaH – heartA – atresia choanarum,

R – retardation,

G – genital anomalies,

E – ear.

Ucho – deformacje w budowie budowie małżowiny usznej, przewodu słuchowego zewnętrznego.

Uszkodzenie słuchu – typu zmysłowo-nerwowego, od stopnia średniego do głębokiego.

Uszkodzenie wzroku – brak lub niedorozwój części tęczówki lub siatkówki oka, bez lub z zaburzeniami widzenia.

Współistnieją – zarośnięcie nozdrzy tylnych, stanowiące bezpośrednie zagrożenie oddychania i życia dziecka w przypadku zmian obustronnych, hypoplasia narządów płciowych, upośledzenie umysłowe.

12. Zespół Goldenhara

Objawami podobny do zespołu Charge. Charakterystyczna deformacja w budowie twarzoczaszki, łącznie z nietypowym szkieletem nosa. Zmiany w twarzoczaszce często stwarzają trudności w dopasowaniu aparatów słuchowych i okularów.

II. DIAGNOSTYKA ZESPOŁÓW SŁUCHOWO-WZROKOWYCH

Generalnie można powiedzieć, że na rozpoznanie zespołu wad wrodzonych składają się:

diagnostyka kliniczna →
diagnostyka genetyczna → przeprowadzane w jak najmłodszym wieku

1. Diagnostyka k l i n i c z n a powinna być poprzedzona przesiewowymi badaniami ankietowymi. Obejmują one dzieci z grupy podwyższonego ryzyka dla zespołów słuchowo-wzrokowych, którą stanowią dzieci z wrodzonym uszkodzeniem słuchu.

Badanie kliniczne składa się z badania narządu słuchu, wzroku, równowagi i innych, niezbędnych badań wynikających z występujących objawów chorobowych. W przypadku zespołu Ushera niezbędne jest badanie narządu równowagi, kwalifikujące do odpowiedniego typu zespołu.

2. Diagnostyka g e n e t y c z n a, będąca uzupełnieniem badań klinicznych, jest niezwykle istotna. Z uwagi na poligenowość w zespołach wad, mimo postępów biologii molekularnej, specyficzne rozpoznanie genetyczne jest ustalone zaledwie w 5% przypadków mnogich anomalii.

Z uwagi na podobieństwo objawów i kolejność ich występowania w różyczce wrodzonej i zespole Ushera należy wspomnieć w diagnostyce różnicowej o tej chorobie. Szczególnie niebezpieczna jest różyczka przebyta przez matkę w czasie pierwszych trzech miesięcy ciąży z uwagi na początek kształtowania się narządów słuchu i wzroku.

Schorzenie to może doprowadzić u dziecka do uszkodzenia narządu słuchu sprzężonego z uszkodzeniem wzroku. Uszkodzenie słuchu w tym przypadku może mieć podobny charakter jak w zespole Ushera. Trudności diagnostyczne pojawiają się w badaniu okulistycznym, ponieważ obraz dna oka w różyczce i zespole Ushera jest podobny (w stadium początkowym barwnikowego zwyrodnienia siatkówki). Obecnie – dzięki szczepieniom ochronnym kilkunastoletnich dziewcząt – różyczka występuje dużo rzadziej. Obserwuje się wzrost zainteresowania sprzężonymi wadami w ostatnim dwudziestoleciu. Jest on całkowicie zrozumiały, a tłumaczony jest stałym wzrostem dzieci urodzonych z mnogimi niepełnosprawnościami.

W przypadku dziedzicznych uszkodzeń słuchu, stanowiących 40% wszystkich uszkodzeń słuchu, ocenia się, że głuchota lub niedosłuch izolowany występują w 25%, głuchota zaś lub niedosłuch jako część zespołu wad wrodzonych – w 15%.

Złożona niepełnosprawność słuchu i wzroku jest wyzwaniem nie tylko dla samych głuchoniemych, ale dla wszystkich specjalistów biorących udział w procesie diagnostyki, leczenia, rehabilitacji i edukacji.

Bibliografia

- Admirala A. [1989]. Rare genetic syndromes associated with visual and hearing defects. „Deaf-Blind Education” July-Dec. s. 14-17.
- Davenport S. [1995]. Genetics in Usher syndrome. (8th European Usher study group) May 1995. London: Sense s. 4-8.
- Kimberling W (i in.) [1974]. Usher syndrome: Clinical findings in four affected and six unaffected sibling. „Journal of Laryngology and Otology” 87, 43-48.
- Möller C. (i in.) [1989]. Usher Syndrome: An otoneurologic study. „Laryngoscope” 99, 73-79.
- Niżankowska H. [1992]. Podstawy okulistyki. Podręcznik dla lekarzy, studentów medycyny. Wrocław: Nokmed s. 11-57.
- Siedlecka H. [1997]. Zespoły słuchowo-wzrokowe. „Rewalidacja” 1, 5-9.
- Smith S. D. [1995]. Overview of genetic auditory syndromes. „Journal of American Academy of Audiology” 6, 1-14.
- Vernon M., Andrews J. [1990]. The psychology of deafness: Understanding deaf and heard of hearing people. New York: Langman.