

je vzácné onemocnění, většina očních lékařů pacienta s tímto syndromem nikdy osobně nevyšetřila a logicky na tuto diagnózu spíše nepomyslí. Než je pak diagnóza stanovena, pacient typicky obejde několik lékařů. Celý tento proces bývá velmi frustrující, neboť pacienti a rodiny často obdrží i protichůdné informace a nabývají dojmu, že o jejich chorobě vlastně nikdo nic neví. Z těchto a dalších důvodů (jako např. urychlení přístupu k nově vyvíjeným terapiím) ustanovila Evropská komise v nedávné době Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění. Naše pracoviště – Oční klinika VFN a 1. LF UK – bylo zařazeno do sítě pečující o pacienty se vzácnými chorobami oka.

Z nezdravotnických organizací naši klienti dále spolupracují např. s centrem rané péče EDA, LORM a dalšími, které se zaměřují na osoby se zrakovým nebo kombinovaným postižením.

Na rozdíl od nás existuje v zahraničí celá řada patientských organizací, často speciálních dle konkrétní diagnózy. Myšlenkou je, že možnost ovlivnit např. úhradu zdravotní péče z veřejného zdravotního pojištění a jiné věci, vzrůstá s počtem členů skupiny. Evropská unie tyto aktivity pacientů a jejich rodin vítá a podporuje spolupráci mezi nimi a odbornou veřejností, včetně lékařů. Takto rozšířené aktivity jsem zatím v ČR nezaznamenala.

Jakým způsobem se v případě diagnostikování Usherova syndromu dále postupuje – existuje z hlediska postižení zraku nějaká léčba nebo rehabilitace? Co by měli pacienti pro rehabilitaci zraku dělat?

Zatímco ztrátu sluchu lze dnes řešit různě, včetně kochleárních implantátů, na postupnou ztrátu zraku zatím neexistuje žádná účinná terapie. V současné době však již na pacientech s Usherovým syndromem probíhají klinické zkoušky, které testují genovou terapii. Pokud se tato léčba prokáže jako účinná, budeme mít možnost ztrátu zraku alespoň zastavit. Další směr, kterým se vývoj terapií ubírá, jsou kmenové buňky, o kterých se dnes v médiích často hovoří. Tady musím zatím všechny pacienty zklamat, tato terapie opravdu ještě není vyzkoušená a její nesprávné použití a aplikace dokonce nedávno vedly k závažné ztrátě zraku u tří žen.

Pacientům a jejich rodinám obecně doporučujeme chránit zrak před UV zářením, například nošením slunečních brýlí, aby se co nejvíce zpomalil proces odumírání buněk, které přenášejí zrakové signály. Naštěstí bývá u Usherova syndromu dlouho zachována centrální zraková ostrost, která je důležitá například na čtení či poznávání obličejů, v průměru až do 5. dekády života. Vzhledem k omezenému zornému poli ale pacienti nesplňují často ani v mladém věku kritéria pro získání řidičského průkazu.

Jaká je situace v diagnostice a terapii v ČR v porovnání se zahraničím? A kam směřuje výzkum syndromu? Mohla byste doporučit nějaké zajímavé informační zdroje – naše i zahraniční?



Poté, co se nám podařilo zavést i molekulárně genetické testování, nevidím v diagnostice, alespoň z hlediska očního lékařství, mezi ČR a zahraničím velké rozdíly. Z mého pohledu ale chybí podpůrná psychologická pomoc a vlastně i obecné povědomí o tomto onemocnění. Třeba v Německu zvou učitele ze základních škol na oční kliniku a v praxi se jim snaží ukázat a vysvětlit speciální potřeby dětí se zrakovým, popř. kombinovaným smyslovým handicapem. V českém jazyce o žádných informačních zdrojích zaměřených na Usherův syndrom nevím. Samotná diagnóza Usherova syndromu bývá velkou neznámou pro svoji vzácnost často i mezi lékaři. My se na našich stránkách (ocnigenetika.lf1.cuni.cz) snažíme poskytovat v češtině alespoň základní informace týkající se geneticky podmíněných onemocnění oka. O Usherově syndromu také plánujeme na základě probíhajícího výzkumu zpřístupnit podrobnější informace.

Zajímavým zdrojem je www.usher-syndrome.org. Jedná se o stránky koalice pacientů s Usherovým syndromem a jejich rodin a poměrně hodně obsahu je věnováno i výzkumu. Rodiny s výskytem Usherova syndromu se mohou přes tyto stránky zkontaktovat s jinými rodinami nebo odebírat novinky.

Co byste vzkázala rodičům dětí, u nichž byla potvrzena diagnóza US?

Pokud mají pouze jedno dítě, tak aby se nebáli mít další děti. Při znalosti příčiny na úrovni genu je dnes již možno přenos vloh pro toto onemocnění ovlivnit. Zdravý sourozenec může být v budoucnosti velkou oporou. Řada pacientů s US, které jsem v naší ambulanci vyšetřila, má, i přes určitá omezení, plnohodnotný život a rodiny, které jim jsou velkou oporou.

*Autorka je vedoucí Rané péče Čechy
Centra pro dětský sluch Tamtam, o.p.s.
Fotografie: Archiv MUDr. Liškové, M.D., Ph.D.*