



Čím se ještě kromě smyslového postižení Usherův syndrom projevuje? Jak se diagnostikuje?

Typické pro Usherův syndrom je především postižení smyslové. Jedná se o vrozenou vadu sluchu, většinou velmi těžkou, a postižení zraku, které se projevuje jako šeroslepost (horší vidění ve tmě) a postupné zužování zorného pole. Další příznaky (mimo možné poruchy rovnováhy) se již nevyskytují.

Stanovení diagnózy v počátečních fázích onemocnění, než vzniknou typické projevy na sítnici, které oční lékař při vyšetření očního pozadí vidí jako sřiluky pigmentu, může být obtížné. Pacient často vidí podle tabulek zcela perfektně, tabulky však testují pouze centrální zrakovou ostrost a nevypovídají nic o funkci sítnice v periférii.

Samotné postižení sítnice, které je součástí Usherova syndromu, lze časně odhalit pomocí elektrofyziologického vyšetření, které je však v ČR relativně málo dostupné a časově poměrně náročné. U dětí s podezřením na Usherův syndrom, tedy především u těch, které mají vrozenou poruchu sluchu v kombinaci s poruchou rovnováhy nebo špatně vidí ve tmě, bych doporučovala podstoupit vyšetření pomocí optické koherenční tomografie se spektrální doménou. Výhodou tohoto vyšetření je jeho rychlost a obecně i dobrá dostupnost. Aby mělo toto vyšetření nějakou vypovídající hodnotu, je ale třeba spolupráce dítěte. Šikovně dítě jej zvládne již kolem pátého roku věku.

Jednoznačným přínosem v diagnostice Usherova syndromu v posledních letech je možnost genetického testování, které může odhalit toto onemocnění ještě před manifestací očních příznaků. Časná diagnostika umožňuje např. preimplantační či prenatální diagnostiku pro další sourozence. Zároveň je možné se na budoucnost dítěte včas připravit, uzpůsobit mu prostředí, vybrat studijní plány, profesní zaměření apod.

Jaká je incidence (výskyt) Usherova syndromu v české populaci? Kolik je mezi nimi dětí?

Incidence a prevalence v české populaci není známa. Není ale důvod se domnívat, že by byla jiná než v ostatních evropských populacích, kde se této problematice věnují dlouhodobě. V zahraniční literatuře se udává, že Usherovým syndromem trpí přibližně 1 obyvatel z 25 000, což znamená, že v ČR toto onemocnění má kolem 400 lidí. Ročně se tedy v ČR narodí přibližně 4 děti s US.

Projeví-li se u dítěte s vadou sluchu následně postižení zraku, mají rodiče uvažovat o Usherově syndromu?

Usherovým syndromem trpí podle odhadů asi 6 % dětí s poruchou sluchu. Pojem postižení zraku je ale velmi široký. V dnešní době má celá řada dětí dioptrické vady, takže na tuto diagnózu bych určitě nepomýšlela v první řadě. O Usherově syndromu bych uvažovala, až pokud by se u dítěte projevovала porucha rovnováhy od narození nebo by dítě oproti svým sourozencům či vrstevníkům naráželo v šeru a ve tmě do předmětů a hůře se orientovalo za nepříznivých světelných podmínek. Několik pacientů nám popisovalo, že prvním projevem, kdy si všimli, že něco je jinak, byla bojová noční hra na táboře.

Má tedy smysl se v rámci prevence u dětí se sluchovým postižením více zaměřit na diagnostiku zraku?

Určitě ano, už jenom z toho důvodu, že při postižení jednoho smyslu se více spoléháme na další smysly. U dětí obecně je třeba aktivně předcházet vzniku tupozrakosti vzniklé např. na podkladě běžných refrakčních vad. Je lepší nespolehat se pouze na pravidelné prohlídky u dětského lékaře, které také obsahují orientační vyšetření zraku. Děti jsou velmi vynalézavé a nezřídka se stane, že si najdou způsob, jak tabule „přečíst“, i když je nevidí. Doporučila bych absolvovat před pátým rokem věku dítěte u obvodního očního lékaře vyšetření, které odhalí minimálně dioptrické vady a zamezí vzniku tupozrakosti. Lékař v případě potřeby dítě odešle na specializované pracoviště na další již zmíněná odborná oční vyšetření.

Kde kromě pracoviště v Motole mohou rodiče dětí nebo i dospělí v rámci této diagnózy najít pomoc?

Jedna věc je správné vyhodnocení očního nálezu, další pak následná podpůrná péče. Jelikož Usherův syndrom

MUDr. Petra Lišková, M.D., Ph.D.

pracuje jako lékařka na Oční klinice VFN a 1. LF UK, kde se věnuje především vzácným geneticky podmíněným onemocněním. Zároveň vede kolektiv výzkumné laboratoře specializující se na zjišťování molekulárně genetických příčin a mechanismů různých dědičných onemocnění oka, které se mohou vyskytovat izolovaně nebo být součástí onemocnění postihující více orgánů.

