

Hanna Siedlecka: Program wczesnej wykrywalności zespołu Ushera – podstawą postępowania rewalidacyjnego. Warszawa: WSiP 2000 ss. 86.

Co to jest zespół Ushera? Jakie są jego objawy? Myślę, że wielu logopedów nie potrafiłoby udzielić odpowiedzi na te pytania lub odpowiedziałoby w sposób bardzo ogólny. Niestety, zbyt mało wiemy na temat tego schorzenia. Niepokojące jest zwłaszcza to, że nawet specjaliści pracujący z dziećmi niesłyszącymi mogliby mieć duży problem z wyjaśnieniem jego istoty.

Książka Hanny Siedleckiej *Program wczesnej wykrywalności zespołu Ushera – podstawą postępowania rewalidacyjnego* jest swoistą odpowiedzią na niski poziom świadomości dotyczący problemów i potrzeb osób z zespołem Ushera nie tylko wśród lekarzy, nauczycieli, logopedów, pedagogów, lecz również w kręgu rodzin i przyjaciół. Jest pierwszą w Polsce publikacją obejmującą kompleksowo problematykę zespołu Ushera. W związku z tym chciałabym wszystkich zainteresowanych zachęcić do jej lektury. W sposób szczególnie mam tu na myśli specjalistów pracujących z niesłyszącymi dziećmi. Głównym tematem książki jest bowiem, na co wskazuje sam jej tytuł, wczesna wykrywalność zespołu Ushera (USH). Nie wiedząc, czym jest, nie mając podstawowej wiedzy na temat jego pierwszych objawów, żaden terapeuta, logopeda czy nauczyciel nie przyczyni się do wczesnego jego zdiagnozowania, a to stanowi, zdaniem autorki książki, podstawę postępowania rewalidacyjnego.

Publikacja ta jest próbą opracowania metody służącej do wczesnej wykrywalności zespołu Ushera. Zawiera zarys programu wczesnej diagnostyki uszkodzeń słuchu i wzroku oraz procesu rewalidacji.

Przed przystąpieniem do szczegółowej prezentacji książki H. Siedleckiej chciałabym przytoczyć zamieszczoną w książce definicję zespołu Ushera, mając na uwadze fakt, że nie każdy poprawnie kojarzy jego nazwę: „Zespół Ushera (USH) jest recesywnie dziedzicznym, autosomalnym schorzeniem. W zespole tym obustronnemu odbiorczemu uszkodzeniu słuchu różnego stopnia (od średniego do głębokiego) towarzyszy postępujące z wiekiem barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (retinis pigmentosa) RP oraz dysfunkcja układu przedsionkowego” (s. 9).

Aby uświadomić powagę tego problemu, na początek proponuję kilka danych statystycznych. Dziedziczne przyczyny głuchoty i niedosłuchu stanowią 40%, w tym 25% to głuchota i niedosłuch izolowany, 15% zaś stanowi głuchota lub niedosłuch jako część zespołu wad wrodzonych. W tym ostatnim przedziale należy umieścić zespół Ushera, który ma ok. 3-6% ludzi niesłyszących od urodzenia. Wśród 80 uwarunkowanych genetycznie zespołów wzrokowo-słuchowych, w których wrodzonemu uszkodzeniu słuchu towarzyszą nieodwracalne, postępujące zmiany w widzeniu, jest on najczęściej spotykany.

Książka *Program wczesnej wykrywalności zespołu Ushera – podstawą postępowania rewalidacyjnego* składa się z dwóch części: syntetycznej części teoretycznej i rozbudowanej części badawczej. Część teoretyczna rozpoczyna się sformułowaniem definicji zespołu Ushera, określeniem skali zjawiska oraz zestawieniem przyczyn jego występowania i tendencji wzrostowej.

Następnie Autorka przechodzi do przedstawienia zespołu Ushera w świetle dotychczas przeprowadzonych badań. W sposób zwięzły, a jednocześnie rzeczowy zostały scharakteryzowane podstawowe objawy zespołu Ushera. Czytelnik znajdzie więc tu informacje dotyczące tego, jak rozpoznać USH już we wczesnym stadium rozwoju.

Po pierwsze, H. Siedlecka określiła, jaki rodzaj i stopień ubytku słuchu jest charakterystyczny dla poszczególnych typów USH. Przedstawiła zarys anatomii i fizjologii narządu równowagi. Wyjaśniła, w jaki sposób mogą objawiać się zaburzenia równowagi w USH, wynikające z nieprawidłowej czynności przedsionka ucha wewnętrznego. Następnie przeszła do omówienia uszkodzenia wzroku, charakteryzując kolejno pojawiające się objawy barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, poczynając od tzw. ślepoty zmierzchowej, poprzez trudności w adaptacji do zmiennego natężenia światła i nadwrażliwości na światło, aż po opis ograniczeń pola widzenia oraz zaburzeń ostrości widzenia. Zamieszczone tabele i audiogramy umożliwiają czytelnikowi zrozumienie różnic pomiędzy poszczególnymi typami USH oraz uporządkowanie przedstawionych treści.

Część teoretyczną kończy uzasadnienie wyboru tematu badań oraz sformułowanie celu pracy i stawianych hipotez. H. Siedlecka podkreśliła tu, że program wczesnej wykrywalności zespołu Ushera jest podstawą postępowania leczniczego i rewalidacyjnego. Ze względu na to zasadniczym celem jej pracy jest zwiększenie wczesnej wykrywalności zespołu Ushera w grupie dzieci z uszkodzonym słuchem (przy zastosowaniu przesiewowej metody ankietowej oraz pogłębionych badań klinicznych: laryngologicznych, audiologicznych, badań narządu równowagi i okulistycznych), jak również opracowanie projektu programu postępowania diagnostycznego, leczniczego, profilaktycznego i rewalidacyjnego w stosunku do osób z USH.

Niewątpliwym atutem omawianej publikacji jest, ułatwiający jej odbiór, klarowny sposób prezentacji toku myślowego prowadzącego do wyboru tematu, rzeczowa argumentacja oraz zwięzłe i jasne sformułowanie celu pracy i stawianych hipotez.

Część badawczą rozpoczyna opis materiału badawczego i stosowanych metod. Następnie Autorka omawia uzyskane wyniki badań, by na koniec zaprezentować wnioski z nich wypływające.

H. Siedlecka swoimi badaniami objęła grupę 16 dorosłych osób głucho-niewidomych w wieku 23-59 lat z rozpoznaniem wstępnym zespołu Ushera. W stosunku do tej grupy zastosowała metodę badań ankietowych. Do sformułowania pytań ankiety posłużyły Autorce informacje z literatury przedmiotu i historii chorób 46 pacjentów głucho-niewidomych z rozpoznaniem USH. Pytania dotyczyły m.in.: stanu słuchu i wzroku, objawów choroby, zaburzeń równowagi, sposobu komunikowania się.

Drugą grupę objętą badaniami stanowiło 120 dzieci w wieku 6-16 lat z ubytkiem słuchu od średniego do głębokiego z Ośrodka Szkolno-Wychowawczego dla Dzieci z Uszkodzonym Słuchem w Warszawie. W stosunku do tej grupy również zastosowano metodę badań ankietowych, ale podstawą do opracowania ankiety była w tym przypadku ta ankieta, którą zastosowano w badaniach grupy dorosłych ze zdiagnozowanym USH. Pytania dotyczyły narządu słuchu, wzroku i równowagi, jak również występowania wad słuchu u innych członków rodziny, przebiegu ciąży, porodu, stanu dziecka po urodzeniu, rozwoju psychomotorycznego, czasu rozpoznania uszkodzenia słuchu i zaaparatowania, innych wad wrodzonych, sposobu komunikowania się z otoczeniem i in. Ankieta miała charakter badań przesiewowych, a jej bezpośrednim celem było zawężenie grupy badanych dzieci do tych, u których prawdopodobieństwo wystąpienia USH jest wielokrotnie większe niż u pozostałych. Grupa badawcza zmniejszyła się w ten sposób do liczby 75.

Kolejny etap postępowania diagnostycznego stanowiły badania kliniczne: narządu równowagi, laryngologiczne, badanie słuchu i wzroku zastosowane względem obu badanych grup. Autorka dość szczegółowo omawia poszczególne typy badań. Nie wszystkie terminy medyczne mogą być zrozumiałe dla odbiorcy, ale niewątpliwie przegląd taki pozwala na uzmysłowienie sobie, jak skomplikowaną sprawą jest postawienie diagnozy w USH.

Rozdział drugi zawiera wyniki uzyskane w poszczególnych badaniach w grupie dorosłych oraz w grupie dzieci podejrzanych o wystąpienie USH. Po omówieniu wyników otrzymanych na podstawie badań dorosłych z USH Autorka przeszła do omówienia studium przypadku kobiety z zespołem Ushera. Fragment ten wydał mi się szczególnie ciekawy, gdyż dokładnie opisuje sytuację osoby, u której w ciągu mijających lat ujawniają się i stopniowo nasilają kolejne objawy charakterystyczne dla USH. Studium przypadku wzbogacają dołączone do niego wyniki badań klinicznych oraz audiogramy pacjentki dokumentujące, jak pogłębiło się uszkodzenie słuchu w przeciagu ok. 30 lat.

W kolejnym podrozdziale Autorka prezentuje szczegółowe wyniki badań ankietowych przeprowadzonych w grupie dzieci niesłyszących. Umożliwiły one wybranie 12 dzieci spośród 70, u których pojawiły się objawy typowe dla USH, związane z zaburzeniami rozwoju motorycznego we wczesnym dzieciństwie. Te dzieci, u których stwierdzono co najmniej dwa objawy współwystępujące z opóźnionym czasem chodzenia, objęto dalszą diagnostyką w kierunku USH. Spośród tych 12 dzieci z opóźnionym rozwojem motorycznym wyselekcjonowano sześcioro dzieci, u których stwierdzono uszkodzenie słuchu od urodzenia, o nieznannej etiologii lub o etiologii rodzinnej. W tej grupie dzieci wykonano badania kliniczne: otolaryngologiczne, audiometryczne, narządu równowagi, okulistyczne, układu równowagi, zaburzeń widzenia. Wszystkie dzieci porozumiewały się za pomocą mowy, korzystały z aparatów słuchowych i systemu FM. U dwojga dzieci wystąpiły objawy typowe dla USH. Stwierdzono u nich wrodzone uszkodzenie słuchu w stopniu znacznym, opóźniony rozwój motoryczny w zakresie wszystkich funkcji, nieprawidłowe wyniki narządu równowagi, nieznaczne zaburzenia widzenia – nadzwroczność i astygmatyzm, a u jednego z nich dodatkowo stwierdzono zaburzenie widzenia obwodowego, zaburzenia adaptacji do zmiennego natężenia światła i niedowidzenie o zmroku.

We wnioskach z przeprowadzonych badań Autorka stwierdziła, że uzyskane wyniki badań nie potwierdzają rozpoznania zespołu Ushera u badanych dzieci, gdyż nie zaobserwowano u żadnego z nich oznak barwnikowego zwyrodnienia siatkówki. Podkreśliła jednak, że w przypadku dzieci, u których pojawiły się wszystkie objawy typowe dla USH, konieczne są regularne wizyty u okulisty, ponieważ zmiany o charakterze *retinis pigmentosa* mają tendencje do późniejszego ujawniania się w stosunku do pozostałych objawów. Jako dowód potwierdzający słuszność tych przypuszczeń Autorka zamieściła krótką notatkę informującą, że już w toku przygotowywania książki do druku u jednego dziecka w kontrolnym badaniu okulistycznym zaobserwowano pierwsze objawy barwnikowego zwyrodnienia siatkówki. Wynik tego badania stanowi niewątpliwym dowód na to, że zastosowana metoda kolejnych etapów diagnostyki i wnioskowania ma wartość kliniczną.

Rozdział prezentujący wyniki badań kończy się zwięzłym opisem innych zespołów słuchowo-wzrokowych, które należałoby różnicować z zespołem Ushera.

W ostatnim rozdziale książki Autorka zamieściła wnioski wynikające z przeprowadzonych badań. H. Siedlecka stwierdziła tu m.in., że przeprowadzenie przesiewowych badań ankietowych dzieci z uszkodzonym słuchem jest pierwszym etapem wczesnej diagnostyki zespołu Ushera. Postępowanie badawcze wykazało, że badania ankietowe są skuteczną i trafną metodą przesiewową, pozwalającą na wykrycie osób podejrzanych o wystąpienie zespołu Ushera. Udowodniło, że konieczne jest przeprowadzenie wczesnych badań przesiewowych i diagnostycznych u wszystkich dzieci z grupy zwiększonego ryzyka dla zespołu Ushera. Badaniami tymi powinny być objęte dzieci w wieku 8-16 lat, czyli w okresie, kiedy mogą się ujawnić pierwsze objawy barwnikowego zwyrodnienia siatkówki. Wczesna diagnoza pozwoli na przygotowanie programu wielospecjalistycznej opieki. Program rewalidacyjny powinien być opracowany przez wielu specjalistów, wśród których Autorka wymienia następujących: audiologa, okulista, genetyk, psycholog, pedagog, logopeda, pracownik socjalny, terapeuta wzroku.

Książkę H. Siedleckiej kończy propozycja projektu programu wielospecjalistycznej opieki nad dzieckiem podejrzany o zespół Ushera. Przede wszystkim powinien ów program być wprowadzony na wiele lat przed wystąpieniem objawów niedowidzenia znacznego stopnia.

Autorka zwraca uwagę, że obok problemów słuchowych i wzrokowych program rewalidacyjny powinien uwzględniać problemy psychologiczno-pedagogiczne osób zagrożonych USH.

Jeśli chodzi o słuch, konieczne są chociażby systematyczne badania kontrolne słuchu, sprawdzanie aparatów słuchowych i wkładek usznych. W przypadku głębokiego niedosłuchu i postępującej utraty wzroku należałoby – twierdzi Autorka – rozważyć możliwość zastosowania implantów ślimakowych. Surdologopeda pracujący z dziećmi podejrzanymi o wystąpienie USH powinien odpowiednio ukierunkować swoje działania rehabilitacyjne, mając na uwadze fakt pogarszania się słuchu i wzroku pacjenta.

Problemy wzrokowe natomiast należałoby przezwyciężać przez kontrolne badania wzroku i podjęcie odpowiedniego leczenia opóźniającego postępy choroby oraz poprzez terapię wzroku, pozwalającą na przystosowanie się do sytuacji postępującego ograniczenia widzenia.

Z kolei zadanie psychologa powinno polegać na przygotowaniu rodziców dziecka do odpowiedniego z nim postępowania, a w przypadku młodzieży na umiejętnym informowaniu o możliwościach przystosowania się do życia w zmienionych warunkach. Autorka podkreśliła, że ze względu na skalę problemów psychologicznych, częstotliwość ich występowania oraz ze względu na potrzebę stałej pomocy ze strony psychologa wśród osób dotkniętych zespołem Ushera byłoby wskazane zorganizowanie wyodrębnionej poradni psychologicznej.

Pedagog zaś jako pierwszy może zauważyć objawy charakterystyczne dla USH. Dlatego nauczyciele dzieci niesłyszących powinni mieć przynajmniej podstawowe informacje na temat tego schorzenia. Dziecko podejrzane o wystąpienie zespołu Ushera powinno być otoczone szczególną opieką z ich strony, poczynając od odpowiedniego oświetlenia miejsca pracy, a kończąc na nauce systemu pisma Braille'a, zasad pracy z komputerem oraz zapewnieniu właściwego poradnictwa zawodowego, jak również kontaktu z innymi osobami z USH.

Książkę kończy kilka uwag dotyczących problemu realizacji opieki nad pacjentami z zespołem Ushera w Polsce. Autorka podkreśliła, że zastosowanie implantów ślimakowych otwiera nowy etap w leczeniu USH. Dzieciom umożliwia rozwój mowy i kontaktów z innymi ludźmi, a tym samym otwiera perspektywy edukacyjne.

Chciałabym zwrócić uwagę Czytelników na zamieszczony na końcu książki wykaz literatury. Zawiera on tytuły wielu publikacji zagranicznych i polskich poświęconych tematowi zespołu Ushera. Czytelnik znajdzie tu adresy bibliograficzne licznych podręczników ogólnie nakreślających zagadnienia związane z zespołem Ushera, pozwalających lepiej zrozumieć jego złożoną problematykę, tytuły specjalistycznych książek poświęconych wyłącznie problematyce USH aż po szereg artykułów, jakie ukazały się na ten temat w ostatnich latach.

W Aneksie do książki H. Siedlecka umieściła *Ankiety dla rodziców dzieci z wadą słuchu (w wieku 0-18 lat)* oraz *Ankiety dla osób z wadą słuchu w wieku powyżej 18 lat*, a także wyniki badań okulistycznych i audiologicznych pacjenta, u którego pojawiły się pierwsze objawy *retinis pigmentosa*.

Powszechne przeprowadzenie badań za pomocą tych ankiet jako badań przesiewowych umożliwiłoby zawężenie populacji dzieci niesłyszących do grupy ryzyka zagrożonych wystąpieniem zespołu Ushera. Jednakże wydaje się, że już po zapoznaniu się z pytaniami obu ankiet każdy specjalista pracujący z osobami niesłyszącymi powinien zdać sobie sprawę, na co należy zwrócić szczególną uwagę, które objawy występujące u jego niesłyszących uczniów czy pacjentów powinny wzbudzać jego niepokój oraz kto z jego podopiecznych może być zagrożony USH.

Chciałabym też zwrócić szczególną uwagę odbiorców na zamieszczony w Aneksie folder pt. *Co to jest zespół Ushera?*, który Autorka przetłumaczyła i zaadaptowała do potrzeb polskiego społeczeństwa. Folder ma formę kolorowej ulotki, informującej w przystępny sposób, czym jest zespół Ushera i co to jest *retinis pigmentosa*. Zawiera również fotografie pokazujące, w jaki sposób widzi osoba z zespołem Ushera. W kilku punktach scharakteryzowane zostały problemy, jakie mają osoby z USH, przy czym wymienione trudności są łatwe do zaobserwowania przez każdego człowieka i nie wymagają specjalistycznego przygotowania, aby je móc rozpoznać. Autorka na ulotce umieściła również adres, na który można kierować

pytania dotyczące USH. Folder ten powinien być rozpropagowywany w szkołach i ośrodkach dla dzieci niesłyszących. Z całą pewnością jest to dobry pomysł na rozpowszechnianie wiedzy dotyczącej zespołu Ushera, wiedzy, która powinna w przyszłości zaowocować wcześniejszą i kompleksową interwencją ze strony specjalistów.

Książka Hanny Siedleckiej *Program wczesnej wykrywalności zespołu Ushera – podstawą postępowania rewalidacyjnego* należy do tych prac, które mimo poruszania skomplikowanej problematyki są przystępne w odbiorze. Adresatami jej mogą więc być w zasadzie wszyscy, których problem zespołu Ushera interesuje lub w jakimś stopniu dotyczy. Z całą pewnością jednak powinni się z tą książką zapoznać ci, którzy pracują z dziećmi niesłyszącymi, a więc nauczyciele, logopedzi, pedagodzy. Powinni oni przynajmniej zdawać sobie sprawę, że istnieje takie schorzenie, jak zespół Ushera, objawia się w taki, a nie inny sposób, a osoby nim dotknięte lub zagrożone wymagają specjalnej pomocy ze strony terapeutów, ale przede wszystkim potrzebują szybkiej diagnozy.

Ewa Muzyka

Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej, Lublin
Zakład Językoznawstwa Stosowanego