GENialni – poradnik dla osób z genetycznymi schorzeniami wzroku

Retina AMD Polska

„GENialni – poradnik dla osób z genetycznymi schorzeniami wzroku” powstał w ramach projektu „Wszystko dla ratowania wzroku” realizowanego z dotacji programu Aktywni Obywatele Fundusz Krajowy, finansowanego z Funduszy EOG.

Iceland Liechtenstein Norway **Active citizens** fund

Poradnik opracował zespół ekspertów
z dziedziny genetyki, okulistyki i rehabilitacji:

- **prof. dr hab. n. med. Maciej Krawczyński** – kierownik Pracowni Poradnictwa Genetycznego w Chorobach Narządu Wzroku Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu
- **dr Anna Skorczyk-Werner** – Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
- **Elżbieta Oleksiak** – Instytut Tyflologiczny Polskiego Związku Niewidomych
- **Małgorzata Pacholec** – Dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych, prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska

Redakcja językowa i korekta:

- Dominika Urbanik
- Monika Zalewska

Projekt graficzny, skład, druk: EPEdruk Sp. z .o.o., www. EPEdruk.pl

Poradnik opracowany zgodnie z zasadami druku powiększonego, dostosowany dla osób słabowidzących.
Poradnik dostępny jest na stronie: www.retinaamd.org.pl.
Warszawa 2021

GENialni
– poradnik dla osób z genetycznymi schorzeniami wzroku

Retina
AMD Polska

SPIS TREŚCI

I. Wstęp ... 3

II. Aspekty genetyczne ... 5

Wprowadzenie ... 6

Ryzyko genetyczne ... 7

Choroby jednogenowe ... 9

Badania genetyczne ... 13

Pytania i odpowiedzi ... 17

III. Najczęściej występujące schorzenia genetyczne siatkówki oka ... 26

Retinitis pigmentosa ... 26

Choroba Stargardta ... 28

Choroideremia ... 32

Zespół Ushera ... 32

Wrodzona ślepota Lebera ... 36

IV. Jak widzą osoby z genetycznymi schorzeniami wzroku ... 39

Ślepota zmierzchowa ... 39

Ograniczone pole widzenia ... 40

Światłowstręt ... 42

V. Rozwiązania pomocne osobom chorym na genetyczne schorzenia wzroku w codziennym funkcjonowaniu ... 43

Okulary z filtrami ... 43

Specjalne soczewki okularowe ... 44

Inne pomocne rozwiązania ... 45

VI. Pomoc psychologiczna i grupy wsparcia ... 47

VII. Posłowie ... 49

I. WSTĘP

W Polsce żyje kilkanaście tysięcy osób, które stopniowo tracą wzrok z powodu rzadkich schorzeń uwarunkowanych genetycznie. Rodzą się one zazwyczaj bez dysfunkcji wzroku, a ich bliscy czasem dość długo nie zauważają problemów i nie rozumieją, jak postępują te zaburzenia. Chorzy, u których widzenie zawęża się tunelowo, mimo że są w stanie przeczytać nawet drobny druk, to potykają się o duże przedmioty albo potrącają przechodniów. Nie widzą też nadjeżdżającego z boku samochodu czy roweru. Inne osoby tracą najpierw centralne widzenie i wtedy nie mogą czytać czy spojrzeć drugiemu prosto w oczy. Mają też problem z rozpoznaniem twarzy. Większość chorych gorzej widzi o zmroku, a w ciemności już praktycznie nic. Ludzie ci wstydzą się swojej przypadłości, przez co unikają kontaktów społecznych.

Jest wiele rodzajów i postaci tych schorzeń. Zazwyczaj mają one charakter postępujący i niektóre z nich w ciągu kilkunastu lat odbierają wzrok nawet całkowicie. Niestety większość pacjentów nie ma jeszcze postawionej dokładnej diagnozy i żyje w ciągłym lęku, bo nie zna i nie rozumie

mechanizmu swojej choroby. Dlatego **Stowarzyszenie Retina AMD Polska przygotowało właśnie dla tych osób poradnik, z którego można dowiedzieć się, w jaki sposób dziedziczy się schorzenia wzroku, jakie są ich rodzaje i objawy oraz jak wpływają na codzienne funkcjonowanie. Dzielimy się swoim doświadczeniem, wskazując, gdzie i jakiej pomocy szukać, aby mimo utraty wzroku żyć aktywnie, godnie i szczęśliwie**.

Publikacja ta powstała w ramach projektu „Wszystko dla ratowania wzroku" realizowanego z dotacji programu Aktywni Obywatele Fundusz Krajowy finansowanego z Funduszy EOG. Szczególne podziękowania kierujemy do wspaniałych ekspertów z dziedziny genetyki: prof. Macieja Krawczyńskiego i dr Anny Skorczyk-Werner, dzięki którym poradnik zawiera najnowszą wiedzę medyczną o rzadkich dziedzicznych schorzeniach wzroku.

Małgorzata Pacholec
prezes Retina AMD Polska

II. ASPEKTY GENETYCZNE

Osoby ze schorzeniami wzroku często zadają pytania, czy ich choroba oczu jest genetyczna, czy da się ją wyleczyć i jaka czeka ich przyszłość. Nie jest łatwo na nie odpowiedzieć, zwłaszcza gdy mówimy o schorzeniach genetycznych powodujących uszkodzenie siatkówki. Często są to choroby, w przypadku których medycyna jest jeszcze bezsilna, ale pojawiają się pewne „światełka w tunelu”. Jest nim np. terapia genowa, która pozwala lepiej zrozumieć, dlaczego ciągle prowadzi się badania na ten temat i czy powinniśmy w nich uczestniczyć.
Na stronach tego poradnika spróbujemy rozwiać niektóre z wątpliwości dotyczące genetycznych chorób oczu.

Wprowadzenie

Obciążenie wadą wrodzoną lub chorobą genetyczną jednego bądź obojga przyszłych rodziców albo występowanie takiej dolegliwości w rodzinie może budzić obawy o zdrowie planowanego potomstwa. **Posiadanie wiarygodnych informacji na ten temat jest warunkiem świadomego rodzicielstwa**, a niewłaściwie udzielona porada może skutkować niepotrzebną rezygnacją z planów prokreacyjnych w przypadku niskiego ryzyka lub odwrotnie – nieuświadomionym, wysokim ryzykiem posiadania chorych dzieci i nieplanowanym powtarzaniem się przypadłości w rodzinie.

Podstawową informacją, którą powinno się uzyskać podczas porady, jest typ uwarunkowania choroby. Wśród schorzeń genetycznych wyróżnia się: choroby jednogenowe, aberracje chromosomowe oraz choroby wieloczynnikowe. Większość z nich stanowią choroby jednogenowe. Aberracje chromosomowe zaś to schorzenia spowodowane zmianą liczby lub struktury chromosomów. Izolowane wady lub choroby oczu nigdy nie będą spowodowane przez te aberracje, gdyż zmiany chromosomowe prowadzą zawsze do bardziej złożonych

zespołów wad. Z kolei zaburzenia wieloczynnikowe uwarunkowane są współdziałaniem wielu genów, którego efektem jest predyspozycja do wystąpienia schorzenia. Jednak w etiologii tych chorób znaczenie mają także czynniki środowiskowe wpływające na ujawnienie się przypadłości u osób predysponowanych. Do tego typu dolegliwości należy większość izolowanych wad wrodzonych (np. większość przypadków szczeliny tęczówki), a także wiele częstych chorób wieku dorosłego (np. większość przypadków jaskry, zaćmy lub zwyrodnienia plamki związanego z wiekiem).

Ryzyko genetyczne

Ryzyko genetyczne, czyli prawdopodobieństwo wystąpienia choroby u potomstwa lub rodzeństwa, ocenia się indywidualnie w każdej rodzinie i dla każdego jej członka. Wyraża się je w procentach i jest ono ściśle związane ze sposobem dziedziczenia przypadłości. Choroby jednogenowe, również te dotyczące narządu wzroku, mogą być dziedziczone na jeden z pięciu sposobów: autosomalny dominujący, autosomalny recesywny, sprzężony z chromosomem X recesywny, sprzężony z chromosomem X dominujący i mitochondrialny.

Kluczowe dla oceny ryzyka powtórzenia się choroby w rodzinie jest właściwe rozpoznanie przyczynowe. W większości przypadków postawienie takiej diagnozy wymaga porady lekarza genetyka, a w wielu sytuacjach konieczne jest wykonanie specjalistycznych badań u osoby obciążonej chorobą genetyczną oczu. Ponadto zdarza się, że to samo schorzenie może być przekazywane w odmienny sposób, co przekłada się na różne wartości ryzyka zachorowania. Będzie ono inne np. w przypadku zwyrodnienia barwnikowego siatkówki dziedziczonego autosomalnie dominująco i tej samej choroby dziedziczonej autosomalnie recesywnie. Aby więc odpowiedzieć na pytanie, jakie jest ryzyko odziedziczenia schorzenia przez potomstwo, niezbędne jest ustalenie sposobu przekazywania danej choroby genetycznej w rodzinie. Podczas pierwszej wizyty w poradni genetycznej lekarz przeprowadza dokładny wywiad, na podstawie którego wykreśla rodowód rodziny. Jest to graficzne przedstawienie wywiadu, które pozwala na całościowy przegląd obciążenia rodziny poszczególnymi chorobami i sposobu ich dziedziczenia.

Choroby jednogenowe

Przyczyną choroby jednogenowej jest mutacja, czyli uszkodzenie pojedynczego genu prowadzące do jego nieprawidłowego działania i w efekcie do choroby. Znajdują się one w 46 chromosomach, na które składają się 22 pary chromosomów autosomalnych (tzw. autosomów) i jedna para chromosomów płciowych (w układzie XX u kobiet oraz XY u mężczyzn). Każdy gen autosomalny występuje zatem w dwóch kopiach – jedna z nich pochodzi od matki, a druga od ojca. Geny zlokalizowane w chromosomie X występują w dwóch kopiach u kobiet i jednej u mężczyzn. Pojawiają się w populacji w postaci wielu różnych wariantów (alleli), z których większość jest prawidłowa, jednak niektóre z nich mogą być zmutowane, czyli zawierać patogenną zmianę sekwencji. W zależności od sposobu dziedziczenia do spowodowania choroby może wystarczać mutacja jednej kopii genu lub konieczna jest mutacja w obu kopiach.

Dziedziczenie autosomalne dominujące związane jest na ogół z występowaniem mutacji w jednej kopii genu. Przypadłość występuje równie często i przebiega tak samo u obu płci. Osoba chora obciążona jest 50-proc. ryzykiem

powtórzenia się schorzenia u potomstwa niezależnie od liczby posiadanych wcześniej zdrowych czy chorych dzieci. Choroba taka może też pojawić się nieoczekiwanie u dziecka zdrowych rodziców na skutek tzw. świeżej mutacji. Jest to zjawisko ogólnie dość rzadkie, choć w przypadku niektórych przypadłości może odpowiadać za znaczącą część osób dotkniętych schorzeniem.

Dziedziczenie autosomalne recesywne związane jest zawsze z występowaniem mutacji w obu kopiach genu. Choroba występuje i przebiega tak samo niezależnie od płci. Schorzenia te dziedziczone są zwykle po obojgu rodzicach, którzy na ogół są zdrowi, lecz są bezobjawowymi nosicielami pojedynczej mutacji. Sprzyja temu spokrewnienie rodziców. Taka para zdrowych rodziców-nosicieli obciążona jest 25-proc. ryzykiem wystąpienia choroby u każdego dziecka. Zatem ten odsetek ryzyka powtarzalności schorzenia dotyczy ewentualnego rodzeństwa chorych dzieci. Natomiast osoba dotknięta przypadłością ma na ogół dzieci zdrowe (ryzyko zwykle poniżej 1 proc.), jeśli tylko partnerowi/partnerce nie doskwiera ta dolegliwość, ani nie pochodzi z rodziny nią dotkniętej. Niezwykle rzadko

zdarza się, że osoba chora może przypadkiem trafić na partnera/partnerkę będącego zdrowym nosicielem pojedynczej mutacji w tym samym genie – wówczas ryzyko dla potomstwa wynosi 50 proc. W przypadku dwojga partnerów chorujących na to samo schorzenie powodowane mutacjami tego samego genu powtórzy się ono u każdego dziecka.

Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X recesywne związane jest z występowaniem choroby niemal wyłącznie u mężczyzn (z niezwykle rzadkimi wyjątkami). Chory posiada pojedynczą, zmutowaną kopię genu na swoim jedynym chromosomie X. Schorzenie jest na ogół dziedziczone od zdrowej matki-nosicielki, która ma jedną kopię genu prawidłową i jedną zmutowaną. Rzadziej choroba jest efektem świeżej mutacji genu u mężczyzny. Kobieta-nosicielka ma 50-proc. ryzyko wystąpienia przypadłości u synów i powtórzenia się nosicielstwa u córek. Z kolei chory mężczyzna będzie miał zdrowe dzieci, ale wszystkie jego córki zawsze będą nosicielkami, zatem schorzenie może powtórzyć się u wnuka lub siostrzeńca chorego.

Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X dominujące związane jest z występowaniem choroby zarówno u kobiet, jak i mężczyzn posiadających jedną zmutowaną kopię genu na chromosomie X. Dla mężczyzny jest to jedyny chromosom X, zatem przekaże dolegliwość wszystkim swoim córkom, ale nigdy nie przekaże jej synom (którzy otrzymują od ojca chromosom płciowy Y). Chore kobiety mają 50-proc. ryzyko przekazania schorzenia potomstwu, niezależnie od płci dziecka. Typowe dla tego dziedziczenia jest występowanie pełnoobjawowej choroby u mężczyzn i zróżnicowana, często łagodniejsza manifestacja u kobiet.

Dziedziczenie mitochondrialne, zwane też dziedziczeniem matczynym, dotyczy bardzo nielicznych jednostek chorobowych, z których najbardziej znaną jest dziedziczna neuropatia nerwów wzrokowych Lebera. **Polega ono na możliwości przekazywania przypadłości na potomstwo wyłącznie przez matki, które mogą być chore, ale (zwłaszcza w przypadku neuropatii Lebera) często są zdrowe.** Mężczyźni nigdy nie przekażą potomstwu schorzenia.

Badania genetyczne

W niektórych genetycznych schorzeniach oczu trudno jest określić rozpoznanie przyczynowe na podstawie objawów, przebiegu choroby, a nawet wyników szczegółowych badań okulistycznych. W wielu sytuacjach określenie sposobu dziedziczenia możliwe jest dopiero po wykonaniu badań genetycznych. Trudności przysparza również rozpoznanie sposobu przekazywania zaburzeń w przypadkach sporadycznych, czyli gdy choroba genetyczna oczu występuje tylko u jednej osoby w rodzinie (np. u przyszłego rodzica lub u pierwszego dziecka). Również w takich sytuacjach dopiero wykonanie specjalistycznych badań pozwala ustalić właściwe rozpoznanie i określić ryzyko odziedziczenia przypadłości przez potomstwo. **Postawienie rozpoznania na poziomie molekularnym, czyli ustalenie, jaka mutacja lub mutacje i w jakim genie powodują**

chorobę u pacjenta, nie tylko umożliwia ocenę ryzyka genetycznego i rokowania wzrokowego, lecz także nabrało ostatnio szczególnego znaczenia w związku z rozwojem tzw. terapii genowej jako sposobu leczenia niektórych dziedzicznych schorzeń oczu. Decyzję, jakie badanie należy wykonać u pacjenta, podejmuje wyłącznie lekarz genetyk. Zlecenie badania genetycznego przez lekarza innej specjalności grozi niewłaściwym wyborem testu i nieskuteczną diagnostyką. Rodzaj i metoda takiego badania uzależnione są przede wszystkim od podejrzewanej etiologii choroby.

W przypadku podejrzenia aberracji chromosomowej, np. u dziecka z zespołem wad wrodzonych, w tym wadami oczu, badanie wykonuje się **metodami cytogenetycznymi**. Wśród nich wyróżnia się badanie kariotypu i metody cytogenetyki molekularnej, takie jak porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (ang. aCGH – array Comparative Genomic Hybridization), która pozwala na identyfikację w chromosomach wielokrotnie mniejszych defektów niż te wykrywane za pomocą badania kariotypu.

Z kolei w przypadku podejrzenia choroby jednogenowej badania oparte są przede wszystkim na **technikach sekwencjonowania DNA**, a wybór odpowiedniego rodzaju testu zależy od tego, czy podejrzewana dolegliwość zawsze jest powodowana przez mutacje jednego genu, czy też może być efektem mutacji w jednym z wielu różnych genów. Jeżeli mutacja występuje prawdopodobnie tylko w jednym genie (lub kilku niewielkich), na ogół wykonuje się klasyczne sekwencjonowanie Sangera, które umożliwia poznanie sekwencji nukleotydowej genu, a zatem poszukiwanie mutacji. Przykładowo u pacjenta z rozpoznaniem młodzieńczego rozwarstwienia siatkówki można wykonać sekwencjonowanie genu RS1, który jest niewielki, bo obejmuje 6 eksonów i jest jedynym genem powiązanym z tą chorobą. W przypadku dużych genów, a także chorób heterogennych genetycznie, czyli takich, które mogą być spowodowane przez mutacje w jednym z dziesiątek, a nawet setek genów, konieczne jest wykorzystanie technologii sekwencjonowania następnej generacji (ang. NGS – Next Generation Sequencing). Umożliwia ona jednoczesne sekwencjonowanie dowolnej liczby genów. Obecnie dostępne są tzw. panele genowe NGS

obejmujące geny związane z wybranymi chorobami oczu, np. zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki lub panele do poszukiwania mutacji we wszystkich opisanych dotąd genach związanych z dziedzicznymi chorobami siatkówki.

Niekiedy badanie molekularne wymaga uzupełnienia o poszukiwanie mutacji niewykrywalnych technikami sekwencjonowania DNA. Wówczas wykorzystuje się inne metody badań. W bardziej złożonych i niejednoznacznych przypadkach możliwe jest również **sekwencjonowanie całego eksomu** (ang. WES – Whole Exome Sequencing), czyli części kodujących wszystkich genów w genomie człowieka. W tym przypadku można wykryć mutacje nawet w genach dotąd niepowiązanych z daną chorobą.

Badania genetyczne w kierunku obciążenia schorzeniem dziedzicznym można wykonać w różnym czasie: u dziecka lub dorosłego (badania postnatalne), w trakcie ciąży u płodu (badania prenatalne), a w niektórych przypadkach możliwa jest również diagnostyka preimplantacyjna. W przypadku badań wykonywanych postnatalnie, np. u dziecka z podejrzeniem choroby oczu czy wady wrodzonej lub osoby dorosłej z obciążonym wywiadem

rodzinnym planującej potomstwo, najczęściej pobiera się niewielką ilość krwi żylnej. Jeżeli zaś chodzi o badania prenatalne, które mają na celu ustalenie, czy u dziecka występuje choroba genetyczna lub wada wrodzona stwierdzana w rodzinie, materiałem może być płyn owodniowy, fragmenty kosmówki lub krew pępowinowa. Diagnostyka preimplantacyjna wiąże się z metodą zapłodnienia pozaustrojowego. Niektóre kliniki leczenia niepłodności metodą zapłodnienia in vitro oferują badanie genetyczne komórek zarodka przed jego implantacją do macicy.

Pytania i odpowiedzi

? ***Jakie jest prawdopodobieństwo dziedziczenia przez dziecko chorób oczu, które powodują problemy ze wzrokiem u rodziców?***

Nie ma prostej odpowiedzi na to pytanie. Ryzyko przekazania dziecku takiej dolegliwości jest bezpośrednio zależne od rozpoznania przyczynowego u rodzica. Większość dziedzicznych chorób oczu wykazuje tzw. dziedziczenie jednogenowe (opisane wyżej). Upraszczając: jeśli choruje jedno z rodziców, a schorzenie dziedziczy

się w sposób dominujący, wówczas ryzyko przekazania dolegliwości dziecku jest wysokie i sięga 50 proc. Jeśli zaś jest to choroba recesywna – wówczas ryzyko jest niskie (< 1 proc.). Wyjątkowe są pod tym względem przypadłości mitochondrialne dziedziczone po matce oraz niezwykła sytuacja, w której oboje rodzice cierpią na tę samą chorobę recesywną – wówczas ryzyko może sięgać nawet 100 proc.

Precyzyjne określenie ryzyka genetycznego dla konkretnej pary rodziców możliwe jest jednak tylko po konsultacji genetycznej, a niekiedy dopiero po wykonaniu odpowiednich badań.

? *Jakie rodzaje chorób dziedziczone są najczęściej?*

Jak wspomniano wyżej, najczęściej dziedziczone przez potomstwo są schorzenia należące do grupy chorób jednogenowych uwarunkowanych dominująco lub mitochondrialnie. Z klinicznego punktu widzenia są to przede wszystkim: wybrane choroby dystroficzne siatkówki, dziedziczne zaniki/neuropatie nerwów wzrokowych, dysgenezje odcinka przedniego oka (np. aniridia), zaćma wrodzona oraz niektóre zespoły

chorobowe (np. zespoły Marfana, Sticklera, Axenfelda-Riegera itp.).

Czy przy dziedziczeniu ma znaczenie to, u którego z rodziców występuje choroba genetyczna powodująca problemy ze wzrokiem?

W odniesieniu do chorób autosomalnych dominujących i recesywnych nie ma to znaczenia. Jeśli jedno z rodziców choruje na dolegliwość autosomalną dominującą – ryzyko dla potomstwa zawsze wynosi 50 proc.; płeć potomstwa również nie gra roli. W odniesieniu do chorób sprzężonych z chromosomem X oraz chorób mitochondrialnych płeć chorego rodzica jest jednym z najważniejszych czynników warunkujących ryzyko dla potomstwa (patrz wyżej).

Czy możliwe jest wykonanie badań sprawdzających przed porodem, czy dziecko odziedziczy chorobę genetyczną?

Jak wspomniano wyżej, badania, które można wykonać przed urodzeniem, możemy podzielić na prenatalne i preimplantacyjne. Te pierwsze wykonuje się, gdy już dojdzie do zapłodnienia i możliwe są od ok. 7–8 tygodnia ciąży. Wynik badania daje nam informację o występowaniu

lub braku choroby u dziecka już na wczesnym etapie ciąży. Drugie natomiast związane są z koniecznością skorzystania z technik zapłodnienia pozaustrojowego in vitro, które pozwalają na wykonanie badania genetycznego zarodka przed jego implantacją do jamy macicy. Badanie to pozwala na wybór zarodka nieobciążonego chorobą, co pozwala uniknąć powtórzenia się schorzenia u potomstwa.

? Czy możliwe jest wykonanie szerszych badań genetycznych, gdy kobieta urodziła chore dziecko bądź poroniła?

Oczywiście, po zakończeniu ciąży możliwe jest wykonanie szerszych badań genetycznych. W przypadku powtarzających się poronień istnieją wskazania do wykonania badań kariotypu u obojga rodziców w kierunku nosicielstwa zrównoważonych aberracji chromosomowych. W przypadku uzasadnionego podejrzenia, że poronienie związane było z konkretną recesywną chorobą jednogenową, można również wykonać badania w kierunku nosicielstwa danego schorzenia recesywnego.

W przypadku urodzenia się chorego dziecka z podejrzeniem dolegliwości uwarunkowanej genetycznie,

powinno ono mieć zlecone odpowiednio dobrane do podejrzeń badanie genetyczne. Ma to na celu nie tylko postawienie diagnozy oraz wskazanie rokowania i optymalnej pomocy, lecz także określenie ryzyka powtarzania się przypadłości u kolejnych dzieci.

? *Czy badania genetyczne są finansowane przez NFZ?*

Finansowanie badań genetycznych przez NFZ zależy od kontraktu podpisanego z danym ośrodkiem diagnostyki i poradnictwa genetycznego. Na ogół obecne kontrakty pozwalają na wykonanie badania kariotypu, prostych badań w kierunku rearanżacji strukturalnych (np. badania techniką MLPA) lub sekwencjonowania niedużych genów. Nowoczesne badania oparte na technikach aCGH, sekwencjonowaniu panelowym NGS lub WES na ogół nie są finansowane, są zatem dostępne dla pacjentów wyłącznie odpłatnie.

? *Gdzie szukać pomocy gdy dziecko urodzi się z chorobą lub wadą narządu wzroku?*

Dziecko, u którego krótko po urodzeniu bądź w wieku późniejszym rozpoznaje się chorobę narządu wzroku, powinno w pierwszej kolejności trafić na kompleksową

diagnostykę okulistyczną do specjalistycznej jednostki okulistyki dziecięcej – najlepiej w ośrodku akademickim. Placówka ta powinna mieć możliwość pełnego badania okulistycznego małego dziecka (również w znieczuleniu ogólnym), w tym badań obrazowych (np. FAF i OCT) i elektrofizjologicznych (zwłaszcza ERG i VEP) narządu wzroku. Takie wyspecjalizowane jednostki wyższej referencji działają np. w Białymstoku, Katowicach, Poznaniu, Szczecinie, Warszawie czy Wrocławiu.

W każdym przypadku rozpoznania lub podejrzenia choroby o podłożu genetycznym bezwzględnie konieczne jest skierowanie dziecka wraz z rodzicami na konsultację do poradni genetycznej, najlepiej wyspecjalizowanej w zakresie oftalmogenetyki (czyli genetycznie uwarunkowanych chorób narządu wzroku). Taka jednostka działa np. w Poznaniu.

? Czy wczesne rozpoznanie choroby narządu wzroku u dziecka i podjęcie leczenia gwarantuje zachowanie lub poprawę widzenia?

Wszystko zależy od postawionego rozpoznania.
W niektórych chorobach nie ma możliwości podjęcia

leczenia i poprawy widzenia u dziecka. Jednak w wielu przypadkach, np. zaćmy wrodzonej, jaskry wrodzonej lub wybranych chorobach metabolicznych, wczesna interwencja lecznicza często pozwala na uratowanie wzroku. W innych schorzeniach wczesne rozpoznanie pozwala na podjęcie działań spowalniających lub zatrzymujących ich przebieg. Może tak być np. w przypadku choroby Stargardta lub dziedzicznej neuropatii nerwów wzrokowych Lebera. Bardzo obiecujące są w tym względzie perspektywy tzw. terapii genowej pozwalającej na przywrócenie funkcji uszkodzonych genów – jednak również w ich przypadku wydaje się, że istnieje pewne „okno terapeutyczne", czyli okres, w którym leczenie ma szansę dać optymalne rezultaty. Jest to jednak niezwykle kosztowny proces dostępny obecnie tylko w odniesieniu do defektów kilku wybranych genów (czyli po diagnostyce genetycznej).

? ***Czy ciąża lub poród mogą spowodować pogorszenie wzroku? Jakich chorób to dotyczy?***

W odniesieniu do większości genetycznie uwarunkowanych chorób narządu wzroku ciąża o prawidłowym przebiegu i fizjologiczny poród drogą naturalną nie powinny

powodować pogorszenia widzenia. Oczywiście warunkiem jest optymalna opieka położnicza oraz wczesna diagnostyka i leczenie ewentualnych powikłań ciąży (takich jak: cukrzyca ciążowa, nadciśnienie tętnicze, rzucawka i stany przedrzucawkowe).

Wyjątek stanowią jednostki chorobowe związane z występowaniem wysokiej krótkowzroczności zwyrodnieniowej, zagrożenia odwarstwieniem siatkówki, niekontrolowanej jaskry z wysokim ciśnieniem wewnątrzgałkowym, niektóre choroby rogówki (zwłaszcza prowadzące do jej ścieńczenia) oraz wybrane stany pooperacyjne (np. po usunięciu zaćmy), które mogą stanowić wskazanie do rozwiązania ciąży drogą cięcia cesarskiego.

W każdym przypadku konieczne jest jednak podejście indywidualne i zwrócenie się do prowadzącego okulisty o wytyczne dotyczące ciąży i porodu.

Czy inne choroby towarzyszące (np. nadciśnienie, cukrzyca itp.) powodują nasilenie się w ciąży problemów ze wzrokiem?

Cukrzyca i nadciśnienie są przypadłościami, które niezależnie od innych problemów mogą prowadzić do poważnych powikłań okulistycznych. Jeżeli współwystępują one z genetycznie uwarunkowaną chorobą narządu wzroku, mogą nasilać występujące u pacjenta problemy z widzeniem. Ma to również znaczenie w ciąży, ponieważ nawet u kobiet, które wcześniej nie miały takich problemów ze zdrowiem, może rozwinąć się cukrzyca ciążowa lub nadciśnienie. Właściwa opieka położnicza powinna jednak pozwolić na wczesne rozpoznanie i leczenie tych zagrożeń, co pozwoli na uniknięcie pogorszenia stanu narządu wzroku.

dr Anna Skorczyk-Werner
prof. dr hab. n. med. Maciej Krawczyński

III. NAJCZĘŚCIEJ WYSTĘPUJĄCE SCHORZENIA GENETYCZNE SIATKÓWKI OKA

Wśród dziedzicznych dystrofii siatkówki najczęściej wyróżnia się: klasyczne (centralne i obwodowe), naczyniówkowo-siatkówkowe, szklistkowo-siatkówkowe oraz czynnościowe bez zwyrodnienia. Możliwe są też inne kryteria podziału, np. na dystrofie izolowane i zespołowe, dystrofie niemowlęce, dziecięce i wieku dorosłego, bądź dystrofie czopkowe, pręcikowe i czopkowo-pręcikowe.

Retinitis pigmentosa (zwyrodnienie barwnikowe siatkówki)

Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (łac. retinitis pigmentosa) to choroba siatkówki, która może prowadzić do utraty wzroku. Siatkówka składa się z czopków umożliwiających widzenie kolorów oraz pręcików, które są odpowiedzialne za widzenie czarno-białe. Pręciki znajdują się przede wszystkim na obrzeżach siatkówki, a czopki – w centrum. Najwięcej jest ich w tak zwanej plamce żółtej, która jest punktem najlepszej ostrości widzenia. Retinitis pigmentosa występuje jako choroba izolowana,

tj. „typowe RP” oraz w przebiegu innych schorzeń i zespołów chorobowych.

Główne symptomy przypadłości to:

– ślepota zmierzchowa (nocna),
– ograniczenie pola widzenia,
– światłowstręt,
– zamglone widzenie.

Podłoże genetyczne i leczenie

Retinitis pigmentosa jest jedną z najbardziej klasycznych chorób dziedzicznych. Kwestia przekazywania, jak wyżej wspomniano, jest niezwykle skomplikowana. Proces ten w konkretnym przypadku może wyjaśnić tylko dokładna analiza genetyczna.

Zarówno typowe RP, jak i nietypowe postaci schorzenia, a także zespoły chorobowe, w których występuje RP, są stanami, których na ogół nie poddaje się leczeniu. Nie oznacza to, że pacjentowi nie można pomóc. Stosuje się leczenie objawowe, podając leki rozszerzające naczynia, polepszające przepływ krwi oraz witaminy: szczególnie A i E oraz witaminy z grupy B. Nadzieją na wyleczenie pacjentów w przyszłości jest genoterapia.

Choroba Stargardta

Choroba Stargardta jest jedną z najczęstszych dystrofii plamki (centralnych dystrofii siatkówki) diagnozowanych u dzieci i młodych dorosłych. Częstość występowania tej wolno postępującej przypadłości to 1:8000–10 000. Pierwsze objawy pojawiają się najczęściej w wieku 10–15 lat. Schorzenie polega na stopniowym pogarszaniu się centralnej ostrości wzroku, za które odpowiada plamka żółta – miejsce na siatkówce o największej liczbie czopków, czyli fotoreceptorów odpowiedzialnych za widzenie dzienne. Choroba Stargardta powoduje stopniową degenerację fotoreceptorów i komórek nabłonka barwnikowego siatkówki w obrębie plamki. Niektórzy pacjenci z tym zaburzeniem mają problemy

z rozpoznawaniem kolorów, szczególnie tych bardzo ciemnych lub jasnych. Objawem choroby jest też zwiększona wrażliwość na światło. W pierwszych latach schorzenia dochodzi do najszybszego spadku ostrości wzroku, jednak nie prowadzi ono do całkowitej ślepoty.

Utrata funkcji siatkówki następuje powoli, a szybkość postępu przypadłości jest zróżnicowana u różnych osób, nawet z jednej rodziny, co sugeruje wpływ czynników modyfikujących, również środowiskowych. Często choroba zatrzymuje swój rozwój i pacjent zachowuje zdolność widzenia na niskim poziomie (u dużej części chorych ostrość wzroku utrzymuje się na poziomie 0.1). Dolegliwość początkowo nie powoduje zaburzenia widzenia obwodowego, a pacjenci zazwyczaj nie mają dużych problemów z poruszaniem się i orientacją przestrzenną.

Podłoże genetyczne i leczenie

Choroba Stargardta dziedziczy się na ogół w sposób autosomalny recesywny i spowodowana jest mutacjami w genie ABCA4. Chory posiada mutacje w obu allelach tego genu. W przypadku zdrowych rodziców istnieje 25 proc. ryzyka powtórzenia się choroby u rodzeństwa osoby dotkniętej schorzeniem. Natomiast ryzyko przekazania dolegliwości potomstwu jest bardzo niskie – poniżej 1 proc. (przy założeniu, że partner chorego będzie zdrowy i nie będzie pochodził z rodziny obciążonej chorobą Stargardta). Gen ABCA4 jest duży i obejmuje aż 50 eksonów, a kodowane przez niego białko bierze udział w przezbłonowym transporcie witaminy A do wewnętrznych segmentów fotoreceptorów, przez co odgrywa istotną rolę w procesie widzenia. Ze względu na to, że jest to duży gen, badanie podłoża molekularnego choroby opiera się głównie na metodzie sekwencjonowania nowej generacji (NGS – Next-Generation Sequencing). W genie ABCA4 zidentyfikowano jak dotąd ponad 1500 mutacji. Duża liczba opisanych dotąd mutacji ma swoje odzwierciedlenie w różnorodności przebiegu klinicznego choroby. Niektóre warianty genu, głównie te skutkujące

powstaniem skróconego, nieprawidłowo funkcjonującego białka, powodują przypadłość o wczesnym początku i stosunkowo szybko postępującej utracie wzroku. Inne warianty tego genu, np. mutacje typu missense, czyli zmiany sensu, powodują zazwyczaj schorzenie o późnym początku i łagodniejszym przebiegu. Opisywano rzadkie przypadki dolegliwości podobnych do choroby Stargardta wykazujących dziedziczenie autosomalne dominujące i związanych z 50-proc. ryzykiem powtórzenia się zaburzenia u potomstwa osób chorych.

Obecnie nie ma skutecznego leczenia choroby Stargardta. Podejmowane są jednak próby badań klinicznych nad opracowaniem metod leczenia eksperymentalnego. Pacjentom z tym schorzeniem zaleca się zapewnienie odpowiedniej ochrony oczu przed promieniami UV, gdyż stwierdzono szkodliwy wpływ jasnego światła, które przyspiesza rozwój choroby i wpływa na zwiększone ryzyko uszkodzeń siatkówki. Należy również unikać preparatów z witaminą A i beta-karotenem.

dr Anna Skorczyk-Werner
prof. dr hab. n. med. Maciej Krawczyński

Choroideremia (CHIM)

Choroideremia jest rzadkim dziedzicznym schorzeniem, które powoduje postępującą utratę wzroku aż do całkowitej ślepoty. Jest uważana za rzadką chorobę, ponieważ dotyczy 1 na 50 000 osób. Pierwszymi objawami są na ogół ślepota nocna i nietolerancja światła. Z czasem choroba prowadzi do widzenia tunelowego, a bywa że i do całkowitej utraty wzroku.

Podłoże genetyczne i leczenie

Zaburzenie jest spowodowane defektem genetycznym chromosomu X, który wpływa na siatkówkę. Zazwyczaj mężczyzn dotyka całkowita ślepota, podczas gdy kobiety są nosicielkami choroby. Obecnie na choroidermię nie ma lekarstwa, ale prowadzone są badania kliniczne terapii genowej.

Zespół Ushera

Zespół Ushera jest schorzeniem dziedziczonym autosomalnie recesywnie. Charakteryzuje się głównie uszkodzeniem słuchu typu odbiorczego i postępującą utratą wzroku wskutek barwnikowego zwyrodnienia siatkówki. Utrata słuchu jest wrodzona, często poważna

i zazwyczaj stabilna. Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (retinitis pigmentosa) może wystąpić bez utraty słuchu.

Szybkość pogarszania się wzroku jest bardzo różna. U niektórych osób zniszczenie siatkówki jest tak znaczne, że już w wieku 6 lat mogą odczuwać potrzebę specjalnego kształcenia dla osób z problemami wzroku. Inni mogą nie zauważać żadnych ostrych ograniczeń widzenia aż do wieku 30 lat. Nie jest też czymś niezwykłym, iż u niektórych osób zachowana jest tak duża prawidłowość widzenia, że umożliwia ona swobodne czytanie tekstu nawet w podeszłym wieku.

Najważniejszymi objawami, które natychmiast powinny naprowadzać na domniemanie, iż chodzi o zespół Ushera, są: ślepota nocna, nadmierna wrażliwość na światło i/lub widzenie lunetowe. Chorzy mogą również mieć problemy z równowagą.

Wyróżnia się 4 typy tego schorzenia:

– typ 1. – charakteryzuje się głęboką głuchotą odbiorczą od urodzenia powiązaną z zaburzeniami równowagi (objawy przedsionkowe) oraz retinopatią barwnikową

zaczynająca się już we wczesnym dzieciństwie, a do tego opóźnieniem rozwoju psychomotorycznego i głębokim niedorozwojem mowy;

– typ 2. – cechuje się wrodzoną, częściową i niepostępującą głuchotą bez objawów zaburzeń równowagi oraz późno pojawiającą się retinopatią barwnikową;
– typ 3. – to postać najrzadziej występująca, która charakteryzuje się postępującą głuchotą pojawiającą się między 2. a 4. dekadą życia; retinopatię barwnikową stwierdza się w wieku dojrzałym, mogą także występować problemy z równowagą, często obserwuje się także nadwzroczność;
– typ 4. – cechuje go głęboka głuchota odbiorcza, retinitis pigmentosa, a także opóźnienie rozwoju umysłowego.

Jeżeli zespół Ushera jest stwierdzany diagnostycznie, zanim młoda osoba opuści szkołę, nauczycielom będzie potrzebne poradnictwo, w jaki sposób postępować z uczniem z barwnikowym zwyrodnieniem siatkówki. Niezbędna będzie dokładna informacja na temat pola widzenia oraz tego, czy nie potrzebuje on ochrony przed dochodzącym z zewnątrz światłem. W miarę pogarszania

się wzroku potrzebna będzie pomoc w poruszaniu się i wykonywaniu czynności życia codziennego.

Podłoże genetyczne i leczenie

Zespół Ushera dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny. Autosomalny oznacza, że gen nie jest związany z płcią, tak więc zarówno mężczyźni, jak i kobiety są w równym stopniu podatni na to schorzenie. W przekazywaniu cech recesywnych oboje rodzice posiadają dany gen, ale nie są świadomi, że są jego nosicielami, aż do momentu rozpoznania choroby u ich potomków. Dziecko z tym zaburzeniem będzie miało oba recesywne geny, które będzie przekazywać swojemu potomstwu.

Jeżeli osoba z zespołem Ushera poślubi kogoś z tą samą przypadłością, można się spodziewać, że wszystkie ich dzieci będą miały ten sam rodzaj schorzenia.

Jeżeli chory poślubi osobę bez tej dolegliwości, jest mało prawdopodobne, aby dzieci miały to zaburzenie, ale będą jego nosicielami.

Jeżeli zaś osoba z zespołem Ushera poślubi osobę głuchą, ta druga powinna być przebadana, aby zorientować się, czy nie wystąpi u niej to samo schorzenie, ale w łagodnej formie.

Na świecie prowadzone są prace nad precyzyjnym określeniem mutacji genowych odpowiedzialnych za zespół Ushera, natomiast dzisiejsza medycyna nie zna skutecznych metod leczenia tego zaburzenia.

Wrodzona ślepota Lebera (LCA – Leber congenital amaurosis)

Wrodzona ślepota Lebera należy do grupy dystrofii siatkówki i jest najwcześniejszą i najpoważniejszą ich formą mogącą prowadzić do ślepoty już u dzieci. Ujawnia się zazwyczaj w pierwszych miesiącach życia. Najczęściej obserwowane objawy u dzieci to: brak wodzenia wzrokiem oraz pocieranie oczu piąstkami, błądzące ruchy gałek ocznych oraz leniwe odruchy źreniczne na światło. Charakterystycznym objawem jest także wczesnoniemowlęcy oczopląs pojawiający się zwykle w wieku 2–3 miesięcy. U pacjentów z LCA mogą występować także: światłowstręt, nadwzroczność,

stożek rogówki oraz ślepota nocna i zaćma. U niektórych osób gałki oczne są zapadnięte i występuje niedorozwój środkowej części twarzy. W niektórych postaciach choroby, oprócz objawów okulistycznych, stwierdza się niedosłuch i opóźnienie rozwoju psychomotorycznego.

Szacuje się, że w Polsce chorobą dotkniętych jest około 1000–1200 osób. Schorzenie występuje z częstością ok. 1 na 30 000 urodzeń.

Podłoże genetyczne i leczenie

LCA zazwyczaj dziedziczy się autosomalnie recesywnie. Obie kopie genu są uszkodzone. W przypadku takiego dziedziczenia istnieje 25-proc. ryzyko powtórzenia się zaburzenia u każdego kolejnego rodzeństwa osoby chorej. Natomiast ryzyko wystąpienia schorzenia u przyszłego potomstwa osób chorych jest niskie (znacznie poniżej 1 proc.), jeśli tylko partner/partnerka nie cierpi na podobną przypadłość, ani nie pochodzi z rodziny nią dotkniętej. Istnieje też postać LCA dziedziczona w sposób autosomalny dominujący i wówczas ryzyko powtórzenia się zaburzenia u dzieci osoby chorej wynosi 50 proc. Wrodzona ślepota

Lebera może być spowodowana mutacjami w jednym z 25 opisanych dotąd genów.

Od niedawna istnieje możliwość leczenia LCA metodą terapii genowej u pacjentów z mutacjami w genie RPE65.

Poza wymienionymi wcześniej genetycznymi schorzeniami siatkówki oka do tej grupy należą jeszcze inne zaburzenia. Wszystkie choroby tej grupy należą do chorób rzadkich lub ultrarzadkich, a niektóre opisano tylko w pojedynczych rodzinach w skali świata.

IV. JAK WIDZĄ OSOBY Z GENETYCZNYMI SCHORZENIAMI WZROKU

Omawiając poszczególne schorzenia, wskazywaliśmy na to, jakie są funkcjonalne konsekwencje tych chorób. Najczęściej powtarzającymi się są:

– ślepota zmierzchowa (nocna),
– ograniczenie pola widzenia – obwodowego (widzenie lunetowe), centralnego (mroczek centralny) lub mroczki rozsiane,
– światłowstręt,
– zamglony obraz.

Ślepota zmierzchowa

Ślepota zmierzchowa oznacza, że bardzo źle widzi się nocą, a oczy z dużą trudnością przystosowują się do ciemności. Jeżeli osoba chora na RP wchodzi z pomieszczenia jasnego do ciemnego, to jej oczy potrzebują więcej niż minutę, aby przyzwyczaić się do ciemności i odbierać bodźce wzrokowe. Taki sam efekt powodują cienie domów i drzew w zaawansowanym stadium choroby w słoneczny dzień. W ciągu dnia i przy dobrym oświetleniu chory na RP jest osobą słabowidzącą, nocą zaś staje się prawie niewidomy,

a przez to ma problem w samodzielnym poruszaniu się. Widoczne są np. tylko jasne punkty latarni ulicznych, nie dostrzega się natomiast oświetlonego otoczenia.

Ograniczenie pola widzenia

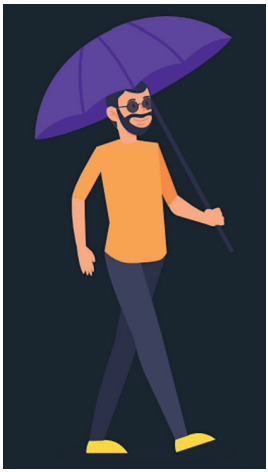
Ograniczenie pola widzenia rozwija się powoli i jest zróżnicowane. Może rozpoczynać się na obrzeżach, w centrum siatkówki lub przybrać postać mroczków. Jeżeli te plamki połączą się, pole widzenia można przyrównać do patrzenia przez dziurkę od klucza (widzenie lunetowe).

Z kolei utrata centralnego pola widzenia oznacza, że pacjent ma zachowane jedynie widzenie peryferyjne (obwodowe). Może mieć wówczas całkiem dobrą orientację przestrzenną, ale czynności wymagające centralnej ostrości widzenia, np. czytanie, nawlekanie igły czy robótki ręczne stają się trudne do wykonania. Osoby te mają także trudności w rozpoznawaniu twarzy.

Utrata peryferyjnego pola widzenia bądź przybierająca postać mroczków powoduje, że czynności, które wymagają punktowego postrzegania (np. czytanie) nie sprawiają trudności. Natomiast problemem staje się poruszanie w terenie i orientacja w dużej przestrzeni. Spacer po ruchliwych ulicach jest bardzo trudny, nie dostrzega się ludzi idących z boku, nadjeżdżających samochodów czy donic kwiatowych ustawionych na chodnikach, co może prowadzić do potencjalnie niebezpiecznych sytuacji.

Światłowstręt

Wrażliwość na światło zaś może być tak uciążliwa, że osoba chora na RP musi nosić okulary przeciwsłoneczne nawet przy deszczowej pogodzie. Nawet zwykłe światło dzienne może odbierać wtedy jako bardzo rażące.



V. ROZWIĄZANIA POMOCNE OSOBOM CHORYM NA GENETYCZNE SCHORZENIA WZROKU W CODZIENNYM FUNKCJONOWANIU

Ograniczone pole widzenia daje się w niewielkim stopniu wyrównać za pomocą skomplikowanych układów optycznych, np. za pomocą okularów max TV. Z kolei widzenie zmierzchowe czy nadwrażliwość na światło można poprawić okularami z filtrami/szkłami Blue-Blocker.

Okulary z filtrami

Nadwrażliwość na światło najefektywniej można zwalczyć za pomocą **okularów z filtrami medycznymi. Istotną różnicą pomiędzy nimi a zwykłymi okularami jest to, że odfiltrowują one niechciane światło, podczas gdy zwykłe okulary przeciwsłoneczne blokują część każdego, nawet tego potrzebnego światła**. Ponadto okulary przeciwsłoneczne z filtrem pozwalają na zdecydowanie, które światło odfiltrować; możemy więc sobie wybrać, które światło jest tym dla nas nieprzyjaznym, a jednocześnie pozwalają nie czuć się jak w tunelu. Możliwość doboru koloru filtra zapewnia komfort, kontrast i ochronę.

Okulary z filtrami medycznymi w połączeniu z wielowarstwowymi powłokami antyrefleksyjnymi likwidują uciążliwe odbicie światła od powierzchni szkieł i zmniejszają wysiłek akomodacyjny oka. W odróżnieniu od standardowych okularów posiadają specjalne właściwości, w pełnym zakresie **zatrzymują szkodliwe dla wzroku promieniowanie ultrafioletowe oraz filtrują światło niebieskie, zmniejszają uczucie oślepienia i poprawiają warunki kontrastowe widzenia, a także wywołują wrażenie ostrzejszego widzenia odległych oraz bliskich przedmiotów**. Do wyboru istnieją dwa rodzaje okularów filtrujących:

– gotowe (tzw. gogle) nakładane na okulary korekcyjne, jeśli ich używamy,
– wykonywane na indywidualne zamówienie z uwzględnieniem (lub bez niego) korekcji wad wzroku.

Specjalne soczewki okularowe

AMD Comfort to specjalny rodzaj soczewek okularowych dający rozszerzone widzenie, wyższy kontrast i maksymalną ochronę. Oferują one znaczną poprawę widzenia w dali, a także polepszenie ogólnego komfortu widzenia poprzez zastosowanie filtra.

W Centralnej Przychodni Rehabilitacyjno-Leczniczej PZN w Warszawie przy ul. Karmelickiej 26 (www.przychodniapzn.pl) dostępne są wszystkie rodzaje filtrów medycznych renomowanych producentów.

Inne pomocne rozwiązania

Poza tradycyjnymi już pomocami opisanymi w wielu poradnikach, takimi jak **biała laska, pies asystujący (przewodnik), urządzenia nagrywająco-odtwarzające, komputery wyposażone w mowę syntetyczną, programy powiększające, dyktafony czy odtwarzacze do audiobooków**, bardzo pomocne są smartfony. Pozwalają one na kontakt z bliskimi, a także za ich pomocą można:

- czytać artykuły i książki w wersji elektronicznej z wykorzystaniem mowy syntetycznej,
- dostosować do własnych preferencji rozmiar czcionki, kontrast i wielkość obrazu,
- korzystać z nawigacji GPS, która poinformuje, jak dojechać do celu,
- korzystać z latarki (szczególnie przydatne dla osób mających trudności w widzeniu po zmroku).

Smartfon może także służyć jako udźwiękowiony kalkulator, zegarek, notatnik, lupa elektroniczna, a także czytnik kolorów.

VI. POMOC PSYCHOLOGICZNA I GRUPY WSPARCIA

Z uwagi na to, że schorzenia siatkówki są chorobami progresywnymi, powodują ciągły stres, a chory odczuwa lęk przed pogłębieniem się choroby. **Jako działanie terapeutyczne polecamy rehabilitację psychologiczną w formie zajęć indywidualnych i grupowych prowadzonych przez psychologa oraz tworzenie grup wsparcia jak najbliżej miejsca zamieszkania osób z problemami wzroku. Takie grupy to także spotkania z dobrze zrehabilitowanymi osobami z dysfunkcją wzroku**, które mogą inspirować oraz zachęcać do działania w nieznanej, trudnej sytuacji i uczenia się nowych umiejętności.

Zachęcamy również do korzystania ze stron organizacji:

– Retina AMD Polska – www.retinaamd.org.pl,
– Polski Związek Niewidomych – www.pzn.org.pl,

które stanowią cenne źródło wiedzy o chorobach oczu, rehabilitacji osób niewidomych i słabowidzących oraz pomocy osobom tracącym wzrok.

Rekomendujemy zapoznanie się z najnowszymi doniesieniami dotyczącymi badań genetycznych schorzeń siatkówki oka na portalu www.retina-kyc.org opracowanymi przez Retina International.

VII. POSŁOWIE

Na koniec jeszcze kilka słów od Małgorzaty Pacholec, prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska:

Jestem założycielką i prezesem Stowarzyszenia Retina AMD Polska. Bardzo dobrze rozumiem sytuację osób z rzadkimi schorzeniami oczu, bo sama mam zwyrodnienie barwnikowe siatkówki – retinitis pigmentosa. Od niedawna już wiem, że to, co odebrało mi wzrok, to mutacja genu CRB1. Mimo utraty widzenia, jestem aktywna zawodowo: pracuję w Polskim Związku Niewidomych. Staram się pomagać ludziom zalęknionym i zagubionym – sama też kiedyś taka byłam.

W moim życiu zawodowym niemal codziennie spotykam dorosłe osoby, które tracą wzrok z powodu różnych schorzeń. Zgłaszają się do nas w poczuciu klęski i beznadziei. Gdy przedstawiamy im propozycje podjęcia nauki bezwzrokowych technik ułatwiających codzienne funkcjonowanie, zazwyczaj na początku natrafiamy na psychiczny opór przed rozpoczęciem procesu takiej specjalnej rehabilitacji. Osobom tym bardzo trudno

zaakceptować nową sytuację i pogodzić się z myślą, że należą już do środowiska osób słabowidzących lub niewidomych. Zastanawiając się nad przyczynami takiej postawy, doszłam do wniosku, że to, co blokuje osoby słabowidzące i utrudnia ich rehabilitację, to poczucie wstydu.

Ja sama jestem przykładem takiej osoby, która przez wiele lat wstydziła się pogarszania się wzroku. Dziś wiem, że było to uczucie irracjonalne i wpędzało mnie w różne deprymujące sytuacje.

Od dzieciństwa miałam problemy ze wzrokiem. Gdy miałam 6 lat okazało się, że mam trudności w czytaniu nut. Choć lekarze od razu postawili prawidłową diagnozę, nigdy otwarcie nie poinformowali rodziców o konsekwencji mojego schorzenia. O tym, że choroba ma podłoże genetyczne, jest nieuleczalna, postępująca i prowadzi do stopniowej utraty widzenia. Rodzice tracili zatem cenny czas, pieniądze i nerwy, a później też nadzieję w ciągłej pogoni za cudowną kuracją, która poprawi wzrok ich córeczce. Widząc wielkie rozczarowanie, ból i rozpacz na twarzy mojej matki, po kolejnych wizytach

u okulistów nauczyłam się ukrywać swoje problemy, aby jej nie martwić. Na pamięć znałam tablicę Snellena do badania ostrości wzroku i oszukiwałam zarówno ją, jak i lekarzy. Mówiłam, że widzę, choć tak naprawdę nie widziałam. O moich problemach rodzice ze znajomymi czy nauczycielami mówili przyciszonym głosem. W ten sposób powoli nabierałam przekonania, że słabe widzenie jest powodem do wstydu i trzeba to ukrywać. Pogarszanie wzroku traktowałam jako wadę, za którą jestem współodpowiedzialna. Za wszelką cenę starałam się dorównać moim kolegom i udowodnić im, że jestem taka sama jak oni. Za nic nie chciałam przyznać się, że mam pewne problemy z oczami. Gdy oni grali w piłkę na plaży, ja mówiłam, że wolę się opalać. Na spotkania do kawiarni przychodziłam zawsze wcześniej, by nie zwracać na siebie uwagi nieporadnym rozglądaniem się za umówioną osobą. Chodziłam na wagary w pochmurne dni, by nie narazić się na ośmieszenie przed kolegami, kiedy nauczyciel każe mi przeczytać fragment z książki. Unikałam też wychodzenia o zmroku, bo w ciemności nie widziałam zupełnie nic. Nawet w słoneczne dni chodziłam z długim parasolem, aby wymacać przed sobą schody w dół, których panicznie się bałam.

Niestety przyszedł czas, kiedy nie dało się już dłużej ukryć utraty znacznej części widzenia. Trafiłam do PZN-u, oczywiście w poczuciu przegranej. Jednak, ku mojemu zaskoczeniu, spotkałam tu ludzi niewidomych, którzy zaimponowali mi swoją wiedzą, samodzielnością oraz kompetencjami.

Zanim przyszłam do PZN-u myślałam, że słabe widzenie usuwa mnie z życia towarzyskiego i zawodowego.
A tymczasem, odkąd zaufałam mądrzejszym ode mnie i podjęłam decyzję o rozpoczęciu rehabilitacji, moje życie i samopoczucie diametralnie się zmieniło. Przede wszystkim nauczyłam się, że miarą mojej wartości nie jest dobry wzrok i mimo jego dysfunkcji nie mam się czego wstydzić. Dziś jestem odporniejsza na różnego rodzaju wpadki i porażki. Paradoksalnie, choć dziś już nic nie widzę, to lepiej się czuję. Potrafię otwarcie mówić każdemu o moich problemach z widzeniem i prosić o przysługę czy pomoc. Wiem, że wiele koleżanek i kolegów do tej pory nie wyzbyło się uczucia wstydu. Świadczy o tym to, że choć ich stan wzroku nie pozwala na samodzielne bezpieczne poruszanie się po ulicy, za nic nie chcą wziąć do ręki białej laski.

Nie da się zaprzeczyć, że utrata widzenia to wielka strata powodująca całkowitą zmianę dotychczasowego życia. Dla niektórych to ogromna trauma, po której trudno jest się podźwignąć. Ale nie musi tak być.

Moje wieloletnie doświadczenie w pracy z ludźmi pokazuje, że oprócz żalu po stracie to wstyd najczęściej jest przyczyną złego samopoczucia, samotności, izolacji i bezradności.
I o ile trudno jest przywrócić sprawność wzroku, o tyle wstyd można pokonać.

Szukajcie zatem kolegów mających podobne problemy i próbujcie wspierać się w trudnych chwilach. Mówcie otwarcie, co jesteście w stanie zrobić sami, a w czym trzeba Wam pomóc. Wkrótce okaże się, że to nie jest aż takie straszne. Często powtarzam innym zasłyszaną kiedyś maksymę: co nie zabija, to wzmacnia.

Retina
AMD Polska