

## Presentatie Dr. Cleas Möller Up to date Usher symposium 28 – 9 – 2017

Professor Claes Möller, KNO arts/audioloog uit Örebro, Zweden.

“From cel to society, on Usher syndrome

Past, Present and Future”

Prof. Dr. Möller vertelt over de lange reis van waar ze begonnen zijn met onderzoek naar Ushersyndroom tot waar ze nu vandaag de dag zijn gekomen. Er is afgelopen decennia veel kennis opgedaan rondom Ushersyndroom, dankzij samenwerking met speciaal Nijmegen, Zweden, United States en in mindere mate Italië. In zijn werk als Clinicus heeft Dr. Möller ondertussen meer dan 700 families ontmoet met doofblindheid, waarvan de meesten met Usher maar ook veel andersoortige syndromen.

Zweden telt 10 miljoen inwoners, Elk jaar worden er 100.000 kinderen geboren waarvan 200 kinderen een aangeboren gehoorverlies of doofheid hebben. Hiervan zijn 70 – 80 doof geboren en 120 een bepaalde mate van gehoorverlies hebben. Van deze kinderen zijn er 10 met Usher type 1 en 10 met Usher type 2. Opmerkelijk is dat Usher type 3 in Zweden en Finland meer voorkomen dan in andere landen, waaronder Nederland. Het aantal mensen met type 1 en 2 zijn in beide landen ongeveer gelijk.

Mensen met Ushersyndroom kunnen zich erg eenzaam voelen. Doordat Zweden een groot land is en in verhouding weinig inwoners heeft, is de kans om in de regio een lotgenoot te ontmoeten klein. Het risico om in een isolement te raken is daardoor groter. In Nederland is dat anders, in dit kleine land wonen meer dan 1000 mensen met Usher, dat maakt je niet minder alleen, maar contact met een lotgenoot is gemakkelijker te realiseren. Er is veel behoefte aan revalidatie voor mensen met Ushersyndroom, zowel in Zweden als ook in Nederland.

Kenmerken van de verschillende types

Type 1:

- Doof geboren

- Vroegtijdige diagnose RP
- Evenwichtsproblemen

#### Type 2:

- Matig tot ernstig gehoorverlies
- RP diagnose in de vroege tienerjaren
- Geen evenwichtsproblemen

#### Type 3 (vaker voorkomend in Finland)

- Progressief gehoorverlies tot volledige doofheid
- RP diagnose in de vroege tienerjaren
- Progressief evenwichtsproblemen

Wetenschappelijk onderzoek naar Psycho sociale problemen.

Aan de hand van diagrammen op de powerpoint laat Dr. Möller de relatie zien tussen mensen met en zonder Ushersyndroom op psycho sociaal gebied.

Hieruit zijn significante verschillen te zien. Voorbeelden zijn dat mensen met Usher syndroom (typen 1,2 en 3) vaker last hebben van fysieke klachten als hoofdpijn, zere nek en schouders en vermoeidheid. Tinnitus, zorgen en angst zijn ook vaker aanwezig. Opvallend is ook de verhoogde suïcidale gedachten, vooral bij mannen met Ushersyndroom type 2 tussen de 40 en 50 jaar. Dit kan te maken hebben met een baan verliezen of op andere vlakken van verliesverwerken.

Verder is gebleken dat het verliezen van het zicht als traumatischer ervaren wordt dan het verlies van gehoor.

Er is altijd interactie tussen visus en gehoor. Dit wordt problematisch wanneer dat begint te veranderen. In de dagelijkse handelingen moet men dingen anders gaan oplossen en men wordt afhankelijker van anderen. Er wordt momenteel in Zweden onderzoek gedaan naar mensen met Ushersyndroom met en zonder werk. Er wordt gekeken naar de psycho sociale aspecten en het verschil in kwaliteit van leven, of je nu een baan hebt en mensen ontmoet. Of je wordt steeds eenzamer. De mogelijkheden zijn de laatste jaren enorm toegenomen op gebied van technologie en informatie . Dit biedt kansen speciaal voor mensen met doofblindheid.

## (Behandel) mogelijkheden voor mensen met Usher syndroom

- Informatie technologie, zoals gebruik smartphones die veel dingen makkelijker maken voor mensen met Ushersyndroom (vergroten voice-over etc).
- Behandeling
- Genetica, verschillende wetenschappelijke onderzoeken geven meer inzicht en biedt hoop op termijn.
- Cochleair Impantaat, Met daarbij het advies om dit te combineren met het leren van gebarentaal, vooral bij Usher 1
- Samenwerking arts, onderzoeker met patiënt en familie
- Kennis delen, de patiënt als deskundige!!!

Een vroege diagnose is op vele vlakken van groot belang voor de patiënt en zijn of haar familie. Hoe meer men weet over zichzelf hoe beter ze ermee kunnen omgaan. Er zijn uit studies geen psychologische problemen gevonden bij families die er op een goede en open manier met elkaar over communiceerden. Meerdere factoren spelen een rol bij de manier waarop mensen met Usher kwaliteit van leven kunnen behouden. Hierbij speelt de mogelijkheid om te kunnen blijven communiceren met de omgeving een grote rol.