

Statement Mag. Dominique Sturz

Stellvertretende Vorsitzende des neu gegründeten Forums für Usher Syndrom, Hörsehbeeinträchtigung und Taubblindheit

Das Usher Syndrom

Bedeutung von Interdisziplinarität und Aufklärung über neue zukünftige Therapieoptionen bei einer seltenen Erkrankung

Das Forum für Usher Syndrom, Hörsehbeeinträchtigung und Taubblindheit hat sich nicht nur die Vernetzung und Unterstützung von Betroffenen und deren Familien zur Aufgabe gemacht, sondern möchte im Besonderen die wissenschaftliche Community, die Ärzteschaft und die Gesundheitspolitik auf diese seltene Erkrankung (rare disease) aufmerksam machen. Denn in Österreich fehlen sowohl Kompetenzzentren zur Früherkennung des Usher Syndroms als auch die Anbindung an die internationale Forschung (Therapieentwicklung) und der Zugang zu klinischen Studien. Sogar in Fachkreisen ist das Wissen über Diagnostik, Krankheitsverlauf und Zukunftsperspektiven von Morbus Usher bei weitem ungenügend. Aus diesem Grund ist das Forum auch auf wissenschaftlichen Kongressen wie dem HNO-Kongress 2016 präsent.

Das Usher Syndrom ist eine erblich bedingte Hörsehbeeinträchtigung. Sie verläuft progredient, verschlechtert sich also immer mehr und ist die häufigste Ursache für Taubblindheit. Bei mehr als 50 Prozent der taubblinden Erwachsenen und 50 Prozent der jungen Menschen mit kombinierter Hörsehbeeinträchtigung ist das Usher Syndrom Auslöser.

Statistische Daten aus den USA weisen darauf hin, dass rund 14 von 100.000 Menschen am Usher Syndrom erkrankt sind. Dies bedeutet für Österreich, dass rund 1.000 Menschen in unserem Land damit leben. Die Dunkelziffer könnte aber noch viel höher sein, da Diagnosen oft fehlen oder sehr spät erfolgen.

Beim Usher Symptom werden 3 Subtypen unterschieden, wobei Usher 1 zusätzlich zur kombinierten Hörsehbeeinträchtigung eine Störung des Gleichgewichtssinns verursacht. Bei 10 Prozent der taub geborenen Kinder ist die Ursache Usher 1.

Schlüsselposition HNO Arzt!

Der HNO-Facharzt diagnostiziert Hörstörungen. Nach dem Neugeborenen-Hörscreening ist er der erste Ansprechpartner und die erste Chance auf eine zielgerichtete Diagnosestellung, welche im Falle von Usher Syndrom und anderen syndromalen Erkrankungen mit Hörstörung ausschließlich durch einen Gentest erfolgen kann. Er wirkt also nicht nur bei der Entscheidung über Hörgeräte (bei Schwerhörigkeit) oder Cochlea Implantate (bei Taubheit) mit, sondern überweist auch zum Genetiker zur Abklärung der Ursache, danach muss der Netzhautspezialist für einen Augenstatus miteinbezogen werden.

Gegen den fortschreitenden Sehverlust durch die Netzhautdegeneration Retinopathia pigmentosa gibt es zwar noch keine zugelassene Therapie, aber einige Therapieansätze gegen Erblindung oder zur Wiederherstellung des Sehvermögens sind international in Entwicklung und im Stadium klinischer Studien mit Patienten. Darüber sollten Betroffene fachkundig und behutsam informiert werden.

Das Leben mit seltenen Krankheiten meistern erfordert Hartnäckigkeit und Networking

Meine 20-jährige Tochter ist ein gutes Beispiel wie man als Taubgeborene sein Leben meistern kann. Sie ist seit ihrer frühen Kindheit bilateral mit Cochlea Implantaten versorgt. So konnte sie lautsprachlich aufwachsen, die Regelschule bis zur AHS Matura absolvieren und seit Herbst 2014 studiert sie Jus. Dies war aber nur möglich, da wir uns als Familie für eine frühkindliche bilaterale Implantation engagiert eingesetzt und auch entsprechende Unterstützung gefunden haben und Vorreiter wurden.

Bei unserer Tochter erfolgte die Diagnose Usher Syndrom nach einem Besuch beim Augenoptiker rein zufällig im Jahr 2005. Mangels entsprechender Kompetenzen in Österreich nahmen wir Kontakt zu internationalen Patientenvertretungen und Fachkreisen auf und bemühten uns um die Vernetzung und Kooperation mit Medizin und Forschung auf internationaler Ebene. Dies mündete in der Gründung des Forum für Usher Syndrom, Hörsehbeeinträchtigung und Taubblindheit im Juni 2016.

Usher Awareness Day

Am 17. September 2016 wird der internationale Tag des Usher Syndroms, der Usher Awareness Day begangen, dieser wurde 2015 in den USA von der Usher Syndrome Coalition initiiert und wird dieses Jahr von Betroffenen und Patientenvertretungen von Alaska bis Australien begangen.

Weitere Informationen unter: www.usher-taubblind.at

Diese Website ist ab 17. September 2016 online

Über das Forum für Usher Syndrom, Hörsehbeeinträchtigung und Taubblindheit

Das Forum für Usher Syndrom, Hörsehbeeinträchtigung und Taubblindheit ist NEU und

- bietet Information, Vernetzung und Unterstützung für Betroffene und deren Familien (Gegenwartsbewältigung, sozialrechtliche Aspekte, Hilfsmittel, zukünftige Therapieoptionen)
- kämpft für die in Österreich völlig fehlende Anbindung an die internationale Forschung im Kampf gegen Erblindung durch Retinopathia pigmentosa (Therapieentwicklung)
- informiert über Zugang zu internationalen Kompetenzzentren und klinischen Studien
- kümmert sich um die Aufklärung der österreichischen Ärzteschaft
- fordert eine Ausbildung von Spezialisten für erblich bedingte seltene Netzhauterkrankungen und die Schaffung von interdisziplinären Kompetenzzentren (HNO-Augen-Genetik) in Österreich, sowie eines Netzhautregisters zur flächendeckenden Erfassung der Betroffenen
- ist Mitorganisator des Internationalen Usher Syndrom Symposiums an der Johannes Gutenberg Universität in Mainz im Juli 2018.