

Syndroom van Usher

Sensibilisering van de context

Promotor: mevrouw de Smit
Co-promotor: mevrouw Van Damme
Academiejaar: 2020-2021

Bachelorproef voorgedragen door:
Marlies Van Dingenen
tot het bekomen van de graad van Bachelor in de
logopedie en de audiologie – afstudeerrichting
logopedie

Syndroom van Usher

Sensibilisering van de context

Promotor: mevrouw de Smit
Co-promotor: mevrouw Van Damme
Academiejaar: 2020-2021

Bachelorproef voorgedragen door:
Marlies Van Dingenen
tot het bekomen van de graad van Bachelor in de
logopedie en de audiologie – afstudeerrichting
logopedie

Syndroom van Usher: sensibilisering van de context	
Promotiejaar:	2021
Student:	Marlies Van Dingenen
Promotor:	mw. M. de Smit
Co-promotor:	mw. N. Van Damme
Trefwoorden:	Syndroom van Usher – Doofblindheid – sensibilisering
<p>Het syndroom van Usher is een zeldzame erfelijke aandoening die doofblindheid veroorzaakt. Na analyse van afgenomen vragenlijsten bleek dat personen met Usher vaak onbegrip ervaren omwille van onwetendheid bij anderen omtrent deze aandoening.</p> <p>Het doel van deze bachelorproef is om het syndroom van Usher meer bekend te maken in de maatschappij, zodat deze doelgroep ook minder onbegrip zal ervaren.</p> <p>Aangezien er weinig tot geen materiaal beschikbaar is als algemene uitleg voor kinderen, was het doel hierover een beroepsproduct te realiseren. Het resultaat is een informatieve en interactieve bundel voor kinderen tussen 6-12 jaar over het syndroom van Usher.</p> <p>Men kan deze bundel ofwel afzonderlijk gebruiken om meer informatie te geven over de aandoening, ofwel in combinatie met de digitale versie om een spreekbeurt te geven in de klas. In de toekomst kan men eventueel een gelijkaardig product ontwikkelen voor volwassenen.</p>	

1. Inhoud

Dankwoord	5
1 Het syndroom van Usher	6
1.1 Algemeen en definitie.....	6
1.2 Subtypes	6
1.3 Evolutie in de diagnostiek	7
1.4 Genetica.....	8
1.5 Psychologische en sociale impact.....	8
2 Gehoorverlies	10
2.1 Algemeen.....	10
2.2 Evolutie in de behandeling van het gehoorverlies	11
3 Retinitis Pigmentosa	12
3.1 Algemeen.....	12
3.2 Behandeling	14
3.2.1 Algemeen.....	14
3.2.2 Bionisch oog.....	14
3.2.3 Gentherapie.....	15
3.2.4 Bijkomende oogklachten	15
4. Organisaties	16
4.1 Algemeen.....	16
4.2 Anna Timmerman vzw	16
4.3 Helen Keller Club	17
5. Methodiek	17
6. Discussie	20
7. Literatuurlijst	22
8. Bijlagenlijst	25
8.1. Bijlage 1: Vragenlijsten	25

Dankwoord

Als student aan Arteveldehogeschool te Gent kreeg ik de opdracht om een bachelorproef te schrijven om mijn diploma Bachelor in de Logopedie te behalen. Dit was een leerrijke ervaring waarvan ik veel opstak. Er zijn een aantal personen die ik graag wil bedanken voor hun medewerking aan dit eindwerk.

Graag wil ik mijn promotor mevrouw de Smit en mijn co-promotor mevrouw Van Damme bedanken voor de opbouwende feedback en de uitstekende begeleiding. Ik kreeg ook hulp van een aantal organisaties die zich inzetten voor personen met doofblindheid, zoals Anna Timmerman vzw, Licht en Liefde en Helen Keller Club.

Daarnaast wil ik mijn ouders en vrienden bedanken voor de onvoorwaardelijke steun en de bemoedigende woorden tijdens dit soms uitdagende proces. In het bijzonder zou ik graag mijn vader en mijn meter bedanken. Zij hebben allebei het syndroom van Usher en waren mijn grote inspiratie voor het schrijven van deze bachelorproef. Door hun verhalen kwam ik steeds meer te weten over het leven met Usher. Ze hebben me geholpen om informatie te verzamelen over de aandoening en om de juiste mensen te vinden die me konden helpen bij het realiseren van dit eindwerk.

Ondergetekende(n) draagt (dragen) de uiteindelijke verantwoordelijkheid voor deze bachelorproef en staat (staan) toe dat zijn (haar, hun) werk in de mediatheek van de hogeschool wordt opgeslagen, geraadpleegd, gefotokopieerd en digitaal ter beschikking wordt gesteld”.

Brugge, mei 2021



1 Het syndroom van Usher

1.1 Algemeen en definitie

De Britse arts Charles Howard Usher beschrijft in 1914 de link tussen congenitale doofheid en retinitis pigmentosa.

Het syndroom krijgt zijn naam, het is een zeldzame erfelijke aandoening die doofblindheid veroorzaakt. Personen met het syndroom van Usher worden slechthorend of doof geboren, maar kunnen eveneens nog goedhorend zijn bij de geboorte. Op latere leeftijd treedt steeds nachtblindheid en progressief verlies van zicht op. Sommige personen met Usher kunnen ook vestibulaire problemen hebben.

Wereldwijd zijn er zo'n 400 000 mensen met Usher. Het komt voor bij één op 10 000 mensen. Tevens is één op 75 mensen drager van deze erfelijke ziekte. (Eeckels, z.d.-d)

Het syndroom van Usher is één van de belangrijkste oorzaken van doofblindheid.

1.2 Subtypes

Usher kent verschillende subtypes. Deze types worden verder onderverdeeld in verschillende genetische subtypes op basis van de identificatie van loci en genen.

Type 1 (USH1) veroorzaakt een niet-progressief sensorineuraal gehoorverlies waarbij de mate van ernst varieert tussen ernstig en zeer ernstig. Retinitis pigmentosa treedt op tussen de leeftijd van 8 en 15 jaar. Ook verminderd nachtzicht tijdens de kinderjaren en een veranderde vestibulaire respons (met loopproblemen en gebrek aan bewegingscoördinatie) zijn kenmerkend voor dit type. Door de problemen met het evenwicht hebben kinderen met dit type Usher vaak achterstand bij het behalen van de motorische mijlpalen. Gemiddeld starten deze kinderen met stappen rond de leeftijd van 18 maanden.

Type 2 (USH2) kenmerkt zich door een niet-progressief sensorineuraal gehoorverlies en varieert in intensiteit van mild tot matig. Retinitis pigmentosa begint dan na de leeftijd van 15 jaar. Vaak merkt men pas rond het twintigste levensjaar visuele problemen op en wordt men meestal pas rond het veertigste levensjaar ernstig slechtziend wat later tot blindheid leidt. De vestibulaire respons is bij dit type normaal. Aan het einde van de kindertijd komen scotomen (gezichtsvelduitval) voor.

Type III (USH3) kenmerkt zich door een progressief sensorineuraal gehoorverlies. Dit type Usher kan optreden in elke leeftijdsgroep. Symptomen die voorkomen bij dit type Usher zijn retinitis pigmentosa, normale of veranderde vestibulaire respons, verminderd nachtzicht tijdens de kindertijd of adolescentie, scotomen aan het einde van de adolescentie en volledige blindheid op volwassen leeftijd. (Figueiredo, 2013)

Dit type is zeer zeldzaam en komt voornamelijk voor in Amerika en Scandinavië.

Usher type 1 komt voor bij 18% van de personen met Usher, type 2 bij 80% en type 3 bij 2%. Gezien de relatief hoge prevalentie van type 2, beschrijven we dit type verder in deze bachelorproef.

1.3 Evolutie in de diagnostiek

Sinds 1998 voert men bij elke pasgeboren baby in Vlaanderen een neonatale gehoorscreening uit binnen de eerste weken na de geboorte. Als deze screening afwijkend is, wordt het kind doorgestuurd naar een referentiecentrum voor verder onderzoek.

Bij elk kind met sensorineuraal gehoorverlies start er een oto-genetisch onderzoek naar de oorzaak van het gehoorverlies. Dat omvat onder andere een oftalmologisch onderzoek en een DNA-onderzoek om eventuele erfelijke factoren te achterhalen die de oorzaak kunnen verklaren voor het gehoorverlies. *Targeted next generation sequencing* maakt snelle identificatie van veelvoorkomende en zeldzame genetische variaties mogelijk. (Aparisi, 2014) De geneticus zal – eventueel in samenspraak met de KNO-arts – de resultaten van het DNA-onderzoek bespreken met de ouders. (Diagnose, 2021)

Tot op heden zijn er tien genen in verband gebracht met het syndroom van Usher.

Bij personen geboren vóór 1998 gebeurde er geen oto-genetisch onderzoek. Bij deze groep was het vaak de oogarts die de diagnose stelde van zodra de eerste oogklachten optraden. De oogarts stelt met behulp van een spleetlamp afwijkingen aan het netvlies vast. Bij retinitis pigmentosa heeft het netvlies een bruine stippeling in plaats van de normale roodachtige kleur. De arts zal dan verder onderzoek aanraden. De resultaten van deze onderzoeken gecombineerd met het gehoorverlies kunnen leiden tot de klinische diagnose Ushersyndroom. De uitslag van een DNA-onderzoek kan nadien de diagnose bevestigen.

1.4 Genetica

Het syndroom van Usher ontstaat door een fout in het erfelijk materiaal. Er zijn verschillende fouten die mogelijk allemaal het syndroom kunnen veroorzaken. Het Ushersyndroom is een autosomaal recessief erfelijke aandoening; dit betekent dat een gen in beide kopieën een mutatie heeft. Wanneer twee ouders een kind hebben met het syndroom van Usher betekent dit dat zij allebei één exemplaar van het gemuteerde gen dragen. Zij hebben echter geen symptomen van de aandoening.

De meeste gevallen van Usher type 1 worden veroorzaakt door mutaties in het MYO7A-gen (Usher 1B), terwijl mutaties in het USH2A-gen (Usher 2A) de meeste gevallen van type 2 veroorzaken. Type 3 wordt veroorzaakt door mutaties in het USH3-gen.

Veel van de genen die verband houden met het Ushersyndroom geven instructies om eiwitten te maken die nodig zijn voor een goed gehoor, evenwicht en gezichtsvermogen. De tekenen en symptomen van het Ushersyndroom treden op als deze genen mutaties vertonen die het functioneren belemmeren. In sommige gevallen is de exacte rol van de betrokken genen onbekend of men neemt aan dat er andere genen bij betrokken zijn, omdat er geen mutatie gevonden wordt.

Wanneer twee dragers van een autosomaal recessieve aandoening een kind krijgen, heeft dit kind een kans van 25% (1 op 4) om de aandoening te krijgen, een kans van 50% (1 op 2) om een onaangetaste drager te zijn zoals elke ouder en 25% kans om geen drager te zijn en niet te worden beïnvloed. (Eeckels, z.d.-c)

1.5 Psychologische en sociale impact

Ushersyndroom is meer dan de optelsom van niet goed horen en niet goed zien. De combinatie van de twee zorgt voor meer problemen en maakt dat het een hele uitdaging is voor personen met Usher om in de maatschappij naar behoren te functioneren. De gedeeltelijke of volledige uitval van het ene zintuig kan niet gecompenseerd worden door het andere zintuig. Het progressieve karakter zorgt vaak voor een moeilijke verwerking. Elke keer opnieuw moeten deze personen een stukje van zichzelf en van hun vrijheid afgeven, dat niet meer terugkomt.

Zoals reeds vermeld, beschrijft deze bachelorproef vooral de problematiek van volwassenen met Usher type 2. Bij deze personen werd de diagnose van Usher meestal pas laat gesteld, omdat men nog geen neonatale gehoorscreening uitvoerde kort na de geboorte. Deze personen hebben vaak lange tijd gefunctioneerd zonder te weten wat er aan de hand was.

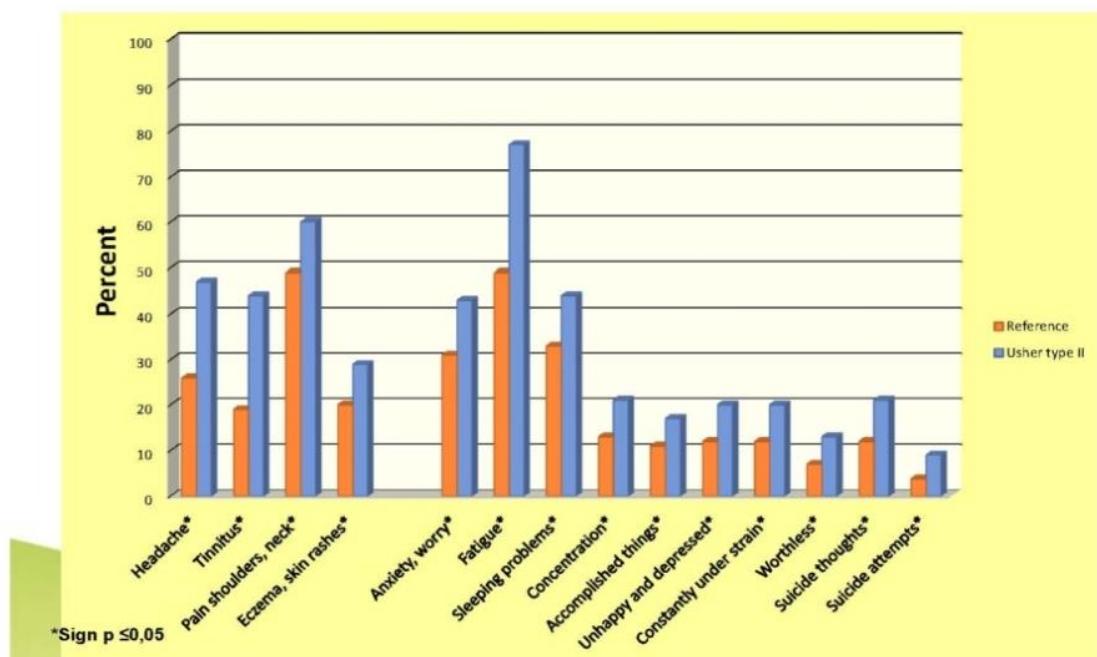
Ook de hulpverlening was toen nog helemaal niet wat het nu is, bijvoorbeeld op gebied van maatregelen in het onderwijs (GON-begeleiding), contactgroepen, bijkomende hulpverlening... Hoe vroeger de diagnose kan worden gesteld, hoe gunstiger dit is voor de patiënt, maar ook voor de omgeving. De patiënt leert zichzelf, de aandoening en de mogelijkheden kennen en kan hier op een betere manier mee omgaan.

Het oorspronkelijke doel van deze bachelorproef was om mensen met Usher een hulpmiddel aan te bieden om hun omgeving correcter en duidelijker te informeren over hun beperkingen. Dat is geen eenvoudige opdracht vanwege de heterogeniteit van de groep en de variabiliteit in functionele beperking.

Bij iedere persoon met dit type Usher is het verloop van de aandoening anders. Bij sommige personen gaat het zicht zeer snel achteruit; bij anderen stagneert het zicht, om pas later sterk te verminderen. Elk stadium van deze progressieve aandoening heeft ook andere beperkingen en dus andere noden.

Daarnaast is er ook onbegrip vanuit de omgeving. Doordat het centraal zicht vaak nog goed is, kan deze persoon bijvoorbeeld wel nog een boek lezen, maar zich bijvoorbeeld niet meer voortbewegen in een station. Hoe leg je zo iets uit aan je omgeving?

Prof. Dr. Möller onderzoekt het psychosociaal functioneren van mensen met Usher. Daaruit blijkt dat er significante verschillen zijn tussen mensen met en zonder Ushersyndroom omtrent psychosociale gezondheid.



Figuur 1: Grafiek psychological health USHER:Normal

<https://ushersyndroom.nl/kennisportaal/wat-is-ushersyndroom/kwaliteit-van-leven/psycho-sociale-gevolgen-van-ushersyndroom>

Zoals beschreven in Figuur 1 hebben mensen met Ushersyndroom significant meer lichamelijke klachten zoals hoofdpijn, pijn aan schouders en nek, vermoeidheid... Daarnaast is ook tinnitus dikwijls aanwezig als bijkomende klacht. Op mentaal vlak ervaart men meer zorgen en angst. Personen met Usher hebben ook meer last van suïcidale gedachten. Dit komt voornamelijk voor bij mannen met type 2 tussen 40 en 50 jaar en kan te maken hebben met de leeftijdsfase van mannen waarop zij mogelijk hun baan (dreigen te) verliezen en steeds meer afhankelijk worden van anderen.

Daarnaast is het gezichtsverlies voor veel mensen een traumatische ervaring. Dit verlies heeft een grotere impact dan het gehoorverlies. (Psychosociale gevolgen van Ushersyndroom, z.d.)

2 Gehoorverlies

2.1 Algemeen

Het oor bestaat uit het uitwendige oor, het middenoor en het binnenoor. Het uitwendige oor bestaat uit de oorschelp en de gehoorgang, het middenoor bevat het trommelvlies en de gehoorbeentjes en het binnenoor omvat het slakkenhuis en het evenwichtsorgaan.

Bij personen met het syndroom van Usher gaat het niet om een conductief gehoorverlies, maar om perceptieve slechthorendheid (waarnemingslechthorendheid of sensorineuraal slechthorendheid). De geluidswaarneming in het slakkenhuis functioneert niet (goed).

Een bilateraal perceptief gehoorverlies betekent een perceptief verlies aan beide oren. Zowel bij het gehoororgaan als bij het zicht is er een aantasting van de zintuigcellen. (UZ Antwerpen, z.d.)

Zoals hierboven reeds beschreven is het Ushersyndroom een autosomaal recessief erfelijke aandoening, waarbij personen met Usher een mutatie in de genen meekrijgen van beide ouders. Uit onderzoek blijkt dat verschillende combinaties van mutaties de mate van progressie bepalen bij personen met USH2A. De aard van de fout heeft een invloed op het proces van het gehoorverlies. Bij personen met twee ernstige fouten, twee milde fouten of een milde en ernstige fout blijkt het gehoorverlies sneller en sterker te verminderen dan bij personen met twee lichte fouten of een lichte en een milde fout. (De promotiestudie van Bas Hartel, 2017)

Het gehoorverlies kenmerkt zich door grotere verliezen in de hoge frequenties terwijl men de lage tonen meestal nog vrij goed hoort. Daarnaast treedt er ook vervorming van geluid op. Men hoort hierdoor nog wel de gesproken woorden, maar men verstaat ze niet goed.

Bij personen met Usher komt ook vaak recruitment voor. Dat betekent dat men de zachte geluiden bijna niet waarneemt. Tegelijkertijd is men overgevoelig voor harde geluiden. Dit type gehoorverlies zorgt ervoor dat personen met Usher geluiden niet goed onderscheiden en herkennen. In een ruimte met veel omgevingsgeluid kunnen mensen met een perceptief gehoorverlies moeilijk een gesprek volgen.

Slechthorende personen hebben een gehoorverlies van minstens 30 decibel (30dB). Dove personen hebben daarentegen een gehoorverlies van minstens 90dB. (UZ Antwerpen, z.d.) Er is veel verschil in slechthorendheid. Sommige slechthorenden horen met behulp van een hoortoestel slechts weinig, zoals een ambulance of een voorbijrazende auto. Zij zullen moeite hebben met het horen van spraak (zwaar slechthorend). Andere slechthorenden kunnen veel meer horen en kunnen allerlei geluiden opvangen en herkennen (licht slechthorend).

Personen met Usher type 2 verliezen gemiddeld 5 tot 10dB per tien jaar, hoewel men dacht dat deze personen een stabiel gehoor hebben. Dit blijkt dus niet het geval te zijn op lange termijn. (De promotiestudie van Bas Hartel, 2017)

2.2 Evolutie in de behandeling van het gehoorverlies

Een vroege diagnose is van cruciaal belang om een tijdige interventie met hoortoestellen en/of cochleaire implantaten mogelijk te maken. Sinds de neonatale gehoorscreening in 1998 kan men vroegtijdig auditief corrigeren, bijvoorbeeld met een cochleair implantaat (CI) bij een ernstig gehoorverlies. Zo kan de taal- en spraakontwikkeling en de communicatie met anderen, het onderwijs en de sociale vaardigheden vergemakkelijkt worden, doordat deze personen kunnen communiceren op het gehoor en niet afhankelijk zijn van visuele communicatie.

Verder is een diagnose ook belangrijk in verband met de keuzes voor een opleiding, werk, een kinderwens en eventuele deelname aan klinische trials.

Het gehoorverlies bij personen met Usher kan men compenseren door hoortoestellen, cochleaire implantaten of een combinatie. Bij mensen met het syndroom van Usher is het uitgangspunt anders dan bij mensen zonder visuele beperking. Een hoorhulpmiddel bij personen met Usher heeft twee belangrijke functies: communicatie- en waarschuwingfunctie.

Door de gezichtsveldverkleining is er steeds meer nood om zich te kunnen oriënteren in de omgeving. Daarom is het belangrijk dat bij elke auditieve correctie men een programma instelt waarbij ook omgevingsgeluiden gehoord worden.

Ook is het noodzakelijk dat deze personen toegang hebben tot een programma dat het spraakverstaan en de daarbij gepaarde communicatiemogelijkheden verbetert door het

omgevingsgeluid te dempen. De persoon kan zelf de programma's inschakelen wanneer dit nodig is. (Lambrechts, 2016)

Bij personen met Usher gaat men sneller over tot cochleaire implantatie vanwege de combinatie van gehoor- en zichtverlies en hun bijkomende beperkingen. Daarnaast wordt spraakafzien door het progressieve zichtverlies bij personen met Usher steeds lastiger.

Wel is het zo dat nieuwe operatietechnieken en verbeterde dunnere elektroden ervoor zorgen dat het steeds beter lukt om het restgehoor te sparen.

De gemiddelde gehoordrempel om recht te hebben op financiële tussenkomst is sinds 2019 verlaagd. De gehoordrempel moet nu op drie van de vier gemeten frequenties minstens 70dB bedragen in plaats van de aanvankelijke 85db. Dit houdt in dat veel meer personen met Usher bij wie het spraakverstaan met hoortoestellen onvoldoende doeltreffend is (ernstig gehoorverlies), aan de voorwaarden voldoen voor een cochleair implantaat. (Landervs, z.d.)

Bilaterale CI zorgt voor een betere lokalisatie en oriëntatie in de ruimte en voor een beter spraakverstaan in lawaai, in vergelijking met een unilateraal CI, en al dan niet met een conventioneel hoortoestel in het andere oor.

Volwassenen hebben normaal slechts recht op één CI. Soms ontvangen mensen met Usher via een bijzondere bijstandsc commissie financiële tussenkomst voor een tweede CI vanwege het belang van goed horen wanneer men al slechtziend is (richtinghoren, spraakverstaan in lawaai, op afstand...). (Eeckels, z.d.-b)

Een optimale auditieve correctie is op elk moment van groot belang om een waardevol en een (redelijk) zelfstandig leven te kunnen leiden. Denk maar aan betere communicatie, toegang tot informatie, algemene mobiliteit... Ook draagt dit bij aan meer zelfvertrouwen, een positief zelfbeeld, beter sociaal contact...

3 Retinitis Pigmentosa

3.1 Algemeen

De oogaandoening die voorkomt bij personen met het syndroom van Usher heet Retinitis Pigmentosa (RP). Er treedt nachtblindheid op vanaf de puberteit en het zicht begint ook overdag af te nemen. Zoals hierboven reeds vermeld, ligt de oorzaak van het zichtverlies bij een aandoening van de visuele zintuigcellen. Het netvlies zet lichtprikkel om in een elektrisch signaal. Bij Ushersyndroom sterven de staafjes van het netvlies eerst af (licht-donker zien).

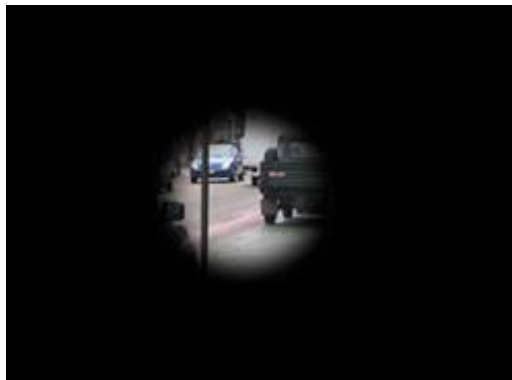
Daarna degenereren de kegeltjes die belangrijker zijn omdat we daarmee kleuren zien en kleine veranderingen kunnen waarnemen (details). De kegeltjes zorgen er bijvoorbeeld voor dat we kunnen lezen en tv-kijken. De staafjes zijn belangrijk voor het nachtzicht, maar ze kunnen ook eiwitten aanmaken die essentieel zijn voor het overleven van de kegeltjes. Als een staafje degenerereert, dan degenereren nadien ook de kegeltjes. (Retinitis pigmentosa, z.d.)

Door het progressieve karakter van de aandoening zijn er in elke fase van het proces andere beperkingen voor de persoon met Usher. Dat zorgt er ook voor dat de persoon met Usher in iedere fase van het proces andere informatie moet geven aan de omgeving over deze beperkingen. Mensen begrijpen vaak niet goed waarom een persoon met Usher de ene keer wel reageert op een uitgestoken hand, maar de andere keer niet.

Het centraal gezichtsveld is het punt waar we naar kijken. Alles eromheen noemt men het perifeer gezichtsveld. Eerst verliest de persoon bepaalde plaatsen in het zicht, waardoor men vlekken ziet. Men verliest eerst het perifeer gezichtsveld. De persoon kan enkel nog via het centrale gezichtsveld zien zoals zichtbaar is op Figuur 2.

Daarna ontwikkelen die vlekken zich tot een koker waar men doorheen kijkt. Deze koker wordt steeds smaller. Men kan het vergelijken met kijken door een wc-rolletje dat in relatief korte tijd zo klein wordt als een rietje. Ook mensen die goed zien, zijn zich niet bewust van het perifeer gezichtsveld. Vandaar dat de aandoening niet direct opvalt. Het beeld dat binnen het gezichtsveld valt, wordt wel nog scherp waargenomen, maar wanneer men ouder wordt, kan ook dit vertroebelen. De aantasting gebeurt dus van buiten naar centraal. Uiteindelijk leidt RP tot volledige blindheid. Wanneer men blind wordt, varieert per persoon, maar vaak is dat rond het veertigste levensjaar. (De boog kan niet altijd gespannen staan - PDF Gratis download, z.d.)

Bij personen geboren voor 1998 werd de vermindering van het gezichtsveld vaak bij toeval opgemerkt. Zoals eerder vermeld, wordt op dit moment reeds bij de geboorte een gehoorscreening en daarna nog verdere onderzoeken uitgevoerd om de oorzaak van het gehoorverlies te achterhalen.



Figuur 2: Beperking van het gezichtsveld bij Retinitis Pigmentosa <http://www.ushersyndroom.be/ussher.html>

3.2 Behandeling

3.2.1 Algemeen

Bij personen met Usher vermindert de gezichtsscherpte. Hierdoor ziet de persoon minder scherp. Het dragen van een bril helpt in dat geval niet. Momenteel is er nog geen visuele correctie mogelijk voor RP. Een aantal mogelijke behandelingen bevinden zich in een experimentele fase. Het onderzoek naar een behandeling voor personen met het syndroom van Usher verloopt langzaam, omwille van het prijskaartje van het wetenschappelijk onderzoek.

Daarnaast hebben onderzoekers maar weinig toegang tot mensen met het syndroom. Dit komt door de strenge privacywetgeving omtrent gegevens van patiënten. Onderzoekers mogen deze gegevens niet inzien en patiënten niet benaderen. Bovendien hebben zij vaak niet de tijd en de financiële middelen om zich te verdiepen in een bepaald onderzoek én om daarnaast ook nog eens een grote groep mensen te contacteren om deel te nemen aan het onderzoek. Personen met Usher kunnen zich laten registreren voor contactname, wanneer zij in aanmerking komen voor wetenschappelijk onderzoek.

3.2.2 Bionisch oog

Voor personen met retinitis pigmentosa is een bionisch oog een mogelijke optie. Het eerste bionisch oog werd in 2015 in Australië geplaatst. Het is een netvliesimplantaat dat de functie van het netvlies deels vervangt, waardoor mensen op een kunstmatige manier zien.

De persoon draagt een bril met een zeer kleine camera in het montuur. Beelden worden door de camera verzonden naar een klein computertje, dat deze beelden omzet in signalen en via een draadloze verbinding naar het implantaat stuurt. Vervolgens stuurt het implantaat deze signalen door naar de kegeltjes die nog intact zijn en worden deze door de kegeltjes doorgestuurd naar de hersenen.

Met een bionisch oog kan de persoon met RP grove vormen en contouren zien. Ook kan men opnieuw grote letters lezen. De waargenomen beelden komen evenwel niet in de buurt van een normaal zicht. Het zijn slechts simpele beelden die men ziet: de basis van het zicht herstelt zich.

Een voorwaarde voor deze behandeling is dat de patiënt ooit in staat was om te zien. De beelden worden immers vergeleken met beelden die in het geheugen van de patiënt zijn opgeslagen. Het is niet eenvoudig om de beelden die waargenomen worden met een bionisch oog te herkennen. Het vraagt heel wat oefening om dit te leren. We kunnen hier de vergelijking maken met het opnieuw leren horen met een CI. Dit vraagt ook veel oefening. (Bionisch oog, z.d.)

3.2.3 Genterapie

Ten gevolge van mutaties vormen bepaalde eiwitten zich niet meer. Men past genterapie toe bij personen met erfelijke foutjes (mutaties). Gezonde kopieën vervangen deze mutaties of er worden gezonde kopieën toegevoegd. Deze kopieën maken dan opnieuw eiwitten aan. Het doel is om de achteruitgang van het netvlies te stoppen.

Uit onderzoek blijkt dat deze mensen nu makkelijker in een obstakelparcours hun weg kunnen vinden. Ook bij schemerdonker kunnen ze beter navigeren.

Momenteel wordt de zebravis ingezet als model voor deze behandelmethode: deze soort kan zowel doof als blind worden.

Deze behandelmethode zal de achteruitgang van het gezichtsvermogen doen stagneren. Er is geen verdere afname merkbaar van het effect bij behandelde personen. Een blijvende genezing lijkt dus waarschijnlijk.

Intussen zijn de eerste behandelingen meer dan tien jaar geleden uitgevoerd. Men volgt het effect van deze behandeling nog steeds op. Gaandeweg zal blijken of een eenmalige genterapie inderdaad een levenslang effect heeft. (Genterapie, 2021)

3.2.4 Bijkomende oogklachten

Mensen met retinitis pigmentosa krijgen ook vaak te maken met cataract (staar); dit is een vertroebeling van de ooglens.

De belangrijkste kenmerken van cataract zijn: wazig zicht, vervormde beelden, dubbelzien en lichtschuwheid. Daarnaast krijgt men ook last van verstrooiing of straalvorming. Transparantie van de lens neemt langzaam af doordat de eiwitten in de lens aftakelen. Deze aandoening ziet men normaal op hogere leeftijd, maar bij mensen met Retinitis Pigmentosa komt dit vaak op jongere leeftijd voor en zorgt het voor nog meer verblinding.

Door middel van een oogonderzoek kan men de diagnose stellen. Cataract kan met een relatief eenvoudige operatie verholpen worden. Tijdens deze operatie verwijderd men de vertroebelde ooglens; deze wordt dan vervangen door een kunstlens.

Daarnaast kan men het oog ook laseren door middel van *YAG laser capsulotomie*. Tijdens deze operatie zal men de vertroebeling in het oog wegnemen door een gaatje te maken in het centrale deel van het achterste lenskapsel. Op die manier kan het restzicht verbeteren. De prognose van deze behandeling is niet altijd duidelijk aangezien het slechte zicht zowel kan worden veroorzaakt door de staar als door de retinitis pigmentosa. (Cataract, z.d.)

4. Organisaties

4.1 Algemeen

Er zijn heel wat organisaties die dagelijks proberen om het Ushersyndroom meer bekendheid te geven in de maatschappij. Door het organiseren van activiteiten, bijeenkomsten, lezingen... die voor iedereen toegankelijk zijn, wordt er meer kennis over de aandoening verspreid.

In bepaalde regio's van het land zijn er weinig initiatieven voor personen met Usher. Mensen komen dus van overal om activiteiten van deze organisaties bij te wonen.

In de volgende paragrafen komen verenigingen en organisaties toegankelijk voor doofblinden aan bod – dus voor mensen met het syndroom van Usher – maar ook voor personen met doofblindheid door een andere oorzaak.

4.2 Anna Timmerman vzw

Anna Timmerman vzw is een belangenvereniging omtrent doofblindheid. Anna Timmerman vzw wil:

- personen met doofblindheid en de noden van deze mensen maatschappelijk bekend maken;
- de toegankelijkheid van de samenleving voor personen met doofblindheid stimuleren;
- de ontwikkeling van kwaliteitsvolle en aangepaste begeleidingsvormen en netwerken stimuleren;

- een informatie- en contactpunt zijn i.v.m. doofblindheid;
- personen met doofblindheid, hun verwanten en begeleiders onderling in contact brengen;
- personen met doofblindheid vertegenwoordigen. (Eeckels, z.d.-a)

4.3 Helen Keller Club

Helen Keller Club is opgericht als ontspanningsclub voor Dove Gebarentaligen met bijkomende visusproblemen.

“Het doel van de HKC is het bevorderen en behartigen van de belangen en het welzijn van de personen met auditieve en visuele beperking in Vlaanderen.” (Eeckels, z.d.-c)

Hoe willen ze dit doel bereiken? HKC organiseert regelmatig bijeenkomsten voor doofblinden. Daarnaast vestigen ze ook de aandacht op het feit dat er bij doofblindheid meerdere problematieken aanwezig zijn.

5. Methodiek

Door middel van twee verschillende online vragenlijsten werden de noden en behoeften van enerzijds personen met het syndroom van Usher en anderzijds de omgeving in kaart gebracht.

De vragenlijst voor personen met Usher bestond uit tien open vragen; de vragenlijst voor de omgeving bestond uit negen open vragen.

De vragenlijsten werden zowel verstuurd naar individuen zoals kennissen, vrienden, familie... als naar organisaties zoals Licht en Liefde, Anna Timmerman... Men vulde de vragenlijsten anoniem in.

Er werd een duidelijke discrepantie opgemerkt in het aantal ingevulde vragenlijsten tussen de personen met Usher zelf (12 ingevulde vragenlijsten) en de omgeving (29 ingevulde vragenlijsten).

Een verklaring hiervoor kan zijn dat deze vragenlijsten online werden verspreid. Niet elke persoon met Usher is in staat om via dit kanaal de vragenlijst in te vullen. Graag was ik bij deze personen langsgesegaan om interviews af te nemen, maar omwille van de geldende maatregelen tegen Covid-19 was dit niet haalbaar. Daarnaast is Usher ook een zeldzame aandoening: dit betekent dat het niet eenvoudig is om mensen met Usher te bereiken.

De conclusie van deze vragenlijsten was dat Usher bij het brede publiek weinig bekend is, maar dat er de laatste jaren meer initiatieven zijn om Usher meer bekend te maken in de maatschappij, bijvoorbeeld via sociale media (pagina's zoals Ushermom, blogs...). Ook werd opgemerkt dat de noden van personen met Usher zeer individueel afhankelijk zijn. Elke fase van de aandoening betreft andere noden en behoeften.

Daarnaast beantwoordde elke persoon die de vragenlijst invulde de vraag "Merkt u vaak onbegrip over de aandoening?" met "Ja". Dat onbegrip ontstaat voornamelijk door onwetendheid. De opmerking die men hierbij gaf, was dat voornamelijk de combinatie van gehoor- én zichtverlies moeilijk te begrijpen is voor mensen die geen ervaring hebben met deze doelgroep. Daarnaast kunnen personen met Usher met hun restzicht vaak nog vrij veel doen, waardoor dit voor mensen die geen ervaring hebben met Usher verwarrend kan overkomen. Men gebruikt bijvoorbeeld een witte stok, maar diezelfde persoon kan wel nog een boek lezen.

De initiële bedoeling van deze bachelorproef was om een hulpmiddel te ontwerpen dat volwassenen met Usher konden gebruiken om uitleg te geven aan derden over de aandoening. Uit deze enquêtes bleek echter dat weinig mensen bepaalde hulpmiddelen zoals apps, websites, brochures... gebruiken om informatie te geven. Hulpverleners geven voornamelijk uitleg vanuit eigen expertise. Sporadisch verwijst men naar websites, bijvoorbeeld de website van Anna Timmerman. De meerderheid rapporteert dat er online voldoende informatie beschikbaar is. Om deze reden leek het niet nuttig om een dergelijk product te ontwikkelen.

Na overleg met de promotoren bleek dat er amper materiaal voorhanden was op kindermaat.

Als dochter van iemand met Usher had ik het ook fijn gevonden als er iets educatiefs en interactiefs beschikbaar was geweest om meer informatie te krijgen op kinderniveau over wat mijn papa precies heeft. Daarom werd besloten om een brochure te ontwikkelen die men kan gebruiken om uitleg te geven aan kinderen tussen 6 en 12 jaar over het syndroom van Usher.

Deze brochure zou men dan ook in de klas kunnen gebruiken om bijvoorbeeld een spreekbeurt te geven of om gewoon informatie te verschaffen aan klasgenoten. De brochure wordt dan ook aangeboden samen met een digitale versie met extra opdrachten en experimenten.

Een bijkomend doel van deze bachelorproef is dat kinderen deze brochure meenemen naar huis en hierover spreken met hun ouders, zodat ook zij meer informatie krijgen over Usher. Daardoor zal het syndroom breder bekend worden in de maatschappij. Ik hoop dan ook op minder onbegrip tegenover mensen met Usher.

De bundel werd een aantal keer aangepast, zodat alle partijen zich konden vinden in de voorlopige versie van de bundel. De volgende stap was om kinderen te zoeken tussen 6 en 12 jaar van ouders met Usher. Er werd een bericht geplaatst in de facebookgroep 'Forum voor vlaamse doofblinden' waarop slechts één persoon reageerde.

Daarnaast werden ook verschillende thuisbegeleidingsdiensten, zoals Perspectief (dove kinderen) en Accent (blinde kinderen) en ondersteuningsteams (type 6 en type 7 Spermalie) aangeschreven. Ook hier kwam zeer weinig reactie op.

Daarnaast was het de bedoeling dat de bundel zou uitgetest worden door de zoon van co-promotor Nathalie Van Damme. Hij zou de bundel voorstellen in zijn klas. Omwille van coronamaatregelen werd deze voorstelling geannuleerd.

De eerste persoon die feedback gaf, heeft de bundel bekeken met zijn tienjarige zoon. Aangezien de vader zelf Usher heeft, kan dit voor de kinderen wat confronterend overkomen. Hij rapporteerde dat zijn jongere zoon (7 jaar) er wat bang voor was. Hieruit kan men afleiden dat de leeftijdscategorie voor deze bundel eerder beperkt is tot kinderen van het vierde tot het zesde leerjaar.

De soms moeilijke onderwerpen worden op een bevattelijke wijze uitgelegd, volgens deze testpersoon. Er is een pagina in de bundel opgenomen omtrent de gevolgen van Usher in het dagelijks leven bijvoorbeeld 'Mensen met Usher zijn bang voor de toekomst, want de aandoening wordt steeds erger.' of 'Mensen met Usher kunnen soms hun job of hobby's niet meer uitvoeren.' De testpersoon rapporteerde dat hij dit een moeilijk aspect vindt, omdat hij zelf heel hard focust op wat hij wel nog kan. Zijn zoon gaf ook aan dat hij vindt dat zijn papa veel hobby's heeft en nog veel zelf doet. Hij gaf ook aan dat je niet van elke persoon met Usher kan zeggen dat hij bang is. Een aanpassing zou kunnen zijn: 'Mensen met Usher genieten van vandaag omdat het morgen slechter kan zijn.' Dit is opnieuw voor elke persoon met Usher anders en dit zal men dan ook tijdens de voorstelling voldoende moeten nuanceren. De zoon stelde zelf reeds voor om iets te ondernemen 'voor de blinde mensen.' Het is zeer fijn om te lezen dat deze bundel kinderen aanzet om zelf ook hun steentje bij te dragen.

Daarnaast werd de bundel ook uitgeprobeerd door een leerkracht met haar jongste dochter (3^{de} leerjaar) en in haar klas (4^{de} leerjaar). Deze juf heeft zelf twee kinderen met het syndroom van Usher (type 2) van 16 en 18 jaar oud. Zij rapporteerde dat de informatie in de bundel heel goed wordt uitgelegd en goed verstaanbaar is voor kinderen. Ze is er wel lang mee bezig geweest, namelijk meer dan 1 uur, omdat de kinderen veel vragen stelden. Uiteraard is dit een fijne vaststelling dat kinderen interesse tonen en bijkomende vragen stellen. De kinderen waren heel betrokken, ze vertelden over eigen ervaringen en dachten na over hoe zij zich zouden voelen. Ze konden zich inleven en de leerkracht kon veel voorbeelden geven over haar eigen ervaringen met Usher.

De presentatie heeft een indruk nagelaten bij de leerlingen van haar klas. Ze kreeg reacties van ouders dat hun kinderen erover hadden verteld thuis. Dat was natuurlijk ook één van de intenties bij het maken van de bundel en de PowerPoint: het feit dat kinderen deze informatie zouden delen in hun gezin waardoor het begrip Usher meer naamsbekendheid krijgt in de brede maatschappij.

Daarnaast formuleerde zij ook dat de kinderen de opdrachten 'de max' vonden. Ze hebben door wc-rollen gekeken en zo rondgelopen door de klas. De leerkracht had ook twee witte stokken mee om uit te proberen. Het enige wat de kinderen niet begrepen, was de extra informatie omtrent genterapie. Dit vonden ze te moeilijk. Er was slechts één jongen in de klas die wist wat men bedoelde.

Ze besluit haar feedback met het feit dat ze heel blij is dat ze de bundel mocht uittesten.

Ze kan niet veel extra tips geven, aangezien ze vindt dat de bundel al redelijk af is. Volgend jaar wordt één van haar dochters leidster in de Chiro. Zij zou graag de bundel en de presentatie tonen aan de kinderen van haar groep, zodat het duidelijk is wat haar probleem is en hoe ze haar kunnen helpen. Daarnaast zou ze het ook handig vinden als er een versie voor volwassenen zou zijn, bijvoorbeeld bij de overstap naar een nieuwe klas, stageplaats, job ...

6. Discussie

Zoals hierboven reeds beschreven, zou men meer mensen kunnen bevragen als de vragenlijsten mondeling werden afgenomen. Een deel van de personen met Usher maakt geen gebruik van een computer, waardoor de reeds beperkte doelgroep, nog kleiner wordt. Hieruit kan men afleiden dat het bij deze doelgroep nuttig is om bij andere onderzoeksvragen deze personen persoonlijk te benaderen en niet via online tools.

Bij het beantwoorden van de vragenlijst werd opgemerkt dat opvallend veel deelnemers de vraag 'Welk materiaal ontbreekt er volgens u?' niet beantwoord hadden of dat men aangaf dit niet te weten. Het is normaal dat personen met Usher en hun omgeving geen totaaloverzicht hebben van wat er allemaal beschikbaar is aan brochures, websites, literatuur...

Deze vraag was dus geen meerwaarde voor het onderzoek.

De grootste hindernis in het verwezenlijken van het doel van deze bachelorproef was het vinden van voldoende mensen die konden meewerken aan het project. De doelgroep die werd beoogd, is zeer beperkt, namelijk kinderen tussen 6 en 12 jaar die een link hebben met het syndroom van Usher. Zoals hierboven reeds besproken is het syndroom van Usher een zeldzame aandoening en is het dus niet eenvoudig om deze mensen te bereiken.

Daarnaast ken ik persoonlijk voornamelijk volwassenen (40+) met Usher en ken ik weinig personen met Usher die jonge kinderen hebben. Bij het ontwikkelen van de bundel was het niet eenvoudig om de informatie te beperken, zodat het praktisch haalbaar was om de bundel te printen bij gebruik in de klas.

Ook was het een uitdaging om moeilijke medische onderwerpen zoals genterapie, op zo'n manier te verwoorden dat het begrijpbaar is voor jonge kinderen.

Een aantal personen rapporteerden bij de vragenlijst dat een simulatiebril met een hoofdtelefoon een meerwaarde zou zijn om meer inzicht te krijgen in wat een persoon met Usher precies ziet en hoort. Omwille van technische beperkingen was het niet mogelijk om dit verder uit te werken.

Dit kan men eventueel in de toekomst verder onderzoeken, of het mogelijk is om dit te ontwikkelen. Deze bundel zou men ook voor andere doelgroepen kunnen ontwerpen, bijvoorbeeld specifiek voor jongvolwassenen of volwassenen.

De bundel kan ook nog uitgetest worden in verschillende klassen zodat er meer feedback beschikbaar is om de bundel verder te optimaliseren.

Er kan verder onderzocht worden in welke mate een aanpassing van het gedeelte rond genterapie in de bundel noodzakelijk is. Vinden andere personen dit ook te moeilijk of is dit toch een meerwaarde voor een bepaalde leeftijdsgroep?

Verder kan er ook nagedacht worden over de betrokkenheid van de volwassene tijdens de voorstelling in de klas. Het kan zeker een meerwaarde zijn dat er een volwassene aanwezig is om eventuele vragen van de kinderen te beantwoorden of om hier en daar nuances aan te brengen.

Deze zaken kunnen verder onderzocht en uitgetest worden.

7. Literatuurlijst

Aparisi, M. J. (2014, 18 november). *Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome*. Orphanet Journal of Rare Diseases.

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-014-0168-7>

Bionisch oog. (z.d.). Oogfonds.nl. Geraadpleegd op 5 november 2020, van

<https://oogfonds.nl/oogziektes/retinitis-pigmentosa/bionisch-oog>

De boog kan niet altijd gespannen staan - PDF Gratis download. (z.d.). De boog kan niet altijd

gespannen staan. Geraadpleegd op 9 oktober 2020, van <http://docplayer.nl/30701805-De-boog-kan-niet-altijd-gespannen-staan.html>

Cataract. (z.d.). UZ Leuven. Geraadpleegd op 5 november 2020, van

<https://www.uzleuven.be/nl/oogziekten/cataract>

Diagnose. (2021, 16 maart). Ushersyndroom. <https://ushersyndroom.nl/kennisportaal/wat-is-ushersyndroom/diagnose/>

Eeckels, T. (z.d.-a). Anna Timmerman vzw. Anna Timmerman vzw. Geraadpleegd op 9 oktober 2020, van <http://www.ushersyndroom.be/annatimmerman.html>

Eeckels, T. (z.d.-b). De tweede CI. Mijn 2de CI. Geraadpleegd op 20 oktober 2020, van

<http://www.webmus.be/ci2.html#meer>Eeckels, T. (z.d.-c). Helen Keller Club. Helen Keller Club. Geraadpleegd op 9 oktober 2020, van <http://www.ushersyndroom.be/hkc.html>

Eeckels, T. (z.d.-c). Helen Keller Club. Helen Keller Club. Geraadpleegd op 9 oktober 2020, van <http://www.ushersyndroom.be/hkc.html>

Eeckels, T. (z.d.-d). Welkom op Ushersyndroom.be. Ushersyndroom. Geraadpleegd op 24 september 2020, van <http://ushersyndroom.be/>

Figueiredo, M. Z. D. A. (2013). *Comunicação em adultos surdocegos com síndrome de Usher: estudo observacional retrospectivo*. SciELO.

http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2317-17822013000400004&lng=pt&tlng=pt

Gentherapie. (2021, 22 maart). Ushersyndroom.

<https://ushersyndroom.nl/kennisportaal/onderzoek/gentherapie/>

Lambrechts, L. (2016, 10 januari). *Extreem zacht en toch. ongelooflijk dichtbij. Verkenning van de hoortoestelaanpassing bij mensen met het syndroom van Usher type 2*. PDF Free

Download. <https://docplayer.nl/amp/11820794-Extreem-zacht-en-toch-ongelooflijk-dichtbij-verkenning-van-de-hoortoestelaanpassing-bij-mensen-met-het-syndroom-van-usher-type-2.html>

Landervs, C. B. (z.d.). *ONafhankelijk Informatiecentrum over Cochleaire Implantatie*. ONICI.

Geraadpleegd op 20 oktober 2020, van <https://www.onici.be/items/666/Nieuwe-CI-criteria-in-Belgi%C3%AB-gaan-op-1-december-2019-in-voege>

De promotiestudie van Bas Hartel: Usher syndroom 2A: genotype-phenotype, correlaties en gehoorrevalidatie. (2017, 28 oktober). Oogvereniging.

<https://www.oogvereniging.nl/groepsnieuws/bevindingen-promotiestudie-bas-hartel-usher-syndroom-2a-genotype-phenotype-correlaties-en-gehoorrevalidatie/>

Psychosociale gevolgen van Ushersyndroom. (z.d.). Kennisportaal Ushersyndroom. Geraadpleegd

op 5 oktober 2020, van <https://ushersyndroom.nl/kennisportaal/onderzoek/kwaliteit-van-leven/psycho-sociale-gevolgen-van-ushersyndroom/>

Retinitis pigmentosa. (z.d.). Oogfonds.nl. Geraadpleegd op 9 oktober 2020, van

<https://oogfonds.nl/oogziektes/retinitis-pigmentosa/>

Slechthorendheid. (z.d.). Ushersyndroom. Geraadpleegd op 9 oktober 2020, van

<https://ushersyndroom.nl/kennisportaal/wat-is-ushersyndroom/gehoor/slechthorend/>

UZ Antwerpen. (z.d.). *Gehoerverlies (slechthorend of doof) | UZA*. Geraadpleegd op 15 oktober

2020, van <https://www.uza.be/behandeling/gehoerverlies-slechthorend-doof>

8. Bijlagenlijst

8.1. Bijlage 1: Vragenlijsten

Personen met het syndroom van Usher

1. Wat is uw leeftijd?

2. Welk type Usher heeft u?

3. Is het syndroom van Usher volgens u voldoende bekend in de maatschappij?

4. Ervaart u vaak onbegrip over de aandoening in het dagelijks leven? Zo ja, kunt u een voorbeeld geven?

5. Geeft u vaak informatie over de aandoening aan anderen? Zo ja, aan wie?

6. Gebruikt u hiervoor hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld websites, literatuur, apps, vormingen, evenementen...?

7. Vindt u dat er genoeg materiaal beschikbaar is om informatie te geven aan derden over het syndroom van Usher?

8. Welk materiaal ontbreekt er volgens u?

9. Is de manier waarop anderen naar uw beperking kijken een drempel om te leven zoals u dat wil?

Omgeving van personen met het syndroom van Usher

1. Wat is uw leeftijd?

2. Op welke manier komt u in contact met het syndroom van Usher?

3. Is het syndroom van Usher volgens u voldoende bekend in de maatschappij?

4. Merkt u vaak onbegrip over de aandoening? Op welke manier?

5. Geeft u vaak informatie over de aandoening aan anderen? Zo ja, aan wie?

6. Gebruikt u hiervoor hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld websites, literatuur, apps, vormingen, evenementen...?

7. Vindt u dat er genoeg materiaal beschikbaar is om informatie te geven aan derden over het syndroom van Usher?

8. Welk materiaal ontbreekt er volgens u?

9. Hier kunt u nog iets meer vertellen over uzelf, de invloed van Usher op uw dagelijks leven, de setting waarin u werkt ...