

Öröklődő retinabetegségek: diagnosztika, terápia, rehabilitáció, érdekképviselés

2023. november 10-én, pénteken egész napos szakmai konferencián vettem részt. Az eseményt a Siketvakok Országos Egyesülete és a Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinikája közösen szervezte. Helyszíne a Semmelweis Egyetem Elméleti Orvostudományi Központja (EOK) volt, mely a Tűzoltó utca 37-47. szám alatt található.

Kedves Éda, az esemény moderátora köszöntötte először a fontos vendégeket, mint a szociális ügyekért felelős helyettes államtitkárt, a szemészeti klinika igazgató professzorát, filmrendezőt, elnököt, az érdekvédelmi szervezetek képviselőit, szolgáltató szervezetek résztvevőit és mindenkit, aki eljött.

Csizi Péter, a szociális ügyekért felelős helyettes államtitkár is elmondta köszöntő beszédjét.

Ma Magyarországon több,mint fél millió ember él valamilyen fogyatékkal, nagyságrendileg húsz százalékuk halmozott fogyatékkal. A siketvakok ennek a tág közösségnek egy szűk csoportja, akik nagyjából háromezren vannak. A gondoskodás és a gondoskodáspolitikát átalakulóban van: ma már nem állami monopólium, hanem mindnyájunk közös felelőssége. A családnak, a helyi közösségeknek (település), illetve a tágabban vett közösségnek (kormányzat, egyetemi szint, országos irányító szervek) együtt kell működniük úgy, hogy segítségünkre, támaszunkra vannak a helyi és egyházi közösségek is. Ennek a körnek kell biztosítani, hogy – a korábbiakkal ellentétben – a fogyatékkal élőkről való gondoskodás ne csak alapszinten valósuljon meg. A cél, hogy mindenkinek biztosítva legyen az egyenlő bánásmód, az egyenlő esélyek megvalósulása, a társadalmi beilleszkedés.

A SVOE jó példamutató Magyarországon. Megmutatják, hogy hogyan kell az érintetteknek és közvetlen családtagjaiknak úgy összefogni, hogy kormányzati oldalról is megkerülhetetlenek legyenek, a mindennapok megszervezésekor pedig támaszkodhatnak a fogyatékkal élők élettapasztalataira is. Évről évre lehet velük találkozni konferenciákon, szervezeti egyeztetéseken.

Ennek a konferenciának is az a célja, hogy a legújabb kutatások, orvosi eredmények legszélesebb körben eljuthassanak a szakemberekhez.

Dr. Nagy Zoltán Zsolt, a SE Szemészeti Klinika igazgatója, egyetemi tanár, Szemészet Szakmai Grémium elnöke nyitotta meg a konferenciát.

Az előadások tematikáját megnézve láthatjuk, hogy leginkább a látásra fókuszálnak. Most, a számítógépes korban az információk beszerzésének kb. 90-95 százaléka vizuálisan történik. Aki ebből kimarad, extra segítségre szorul.

A másik oka, hogy a szemészeti ellátás terén, főleg a génsebészeti ellátásokban olyan változások történnek, melyekkel néhány betegnek nagyban javítható az életminősége. Komoly kutatások folynak, az egyetem Anatómiai Intézete pedig együttműködik Roska Botond professzor úrral. A változás viszont lépésről lépésre történik majd meg.

Örül ennek a kongresszusnak, mert nem csupán a betegek, de az érdekképviselői szervek is megjelentek, és így be tudnak nekik számolni az új fejleményekről. Ezek jelenleg kevés beteg számára jelentenek megoldást, de elindult a fejlődés. Itt az RPE65 mutációra gondolt, amiben nagyon sok, majdnem 400 féle genetikai altípus mutatható ki. Ebből egynek tudnak génsebészeti eljárással segíteni, de remélhetőleg ez nagyot fejlődik a jövőben.

Egy nagyon lelkes génterápiás csapatuk van, ma már tíz megkezelt szemről (génsebészeti eljárásról) tudnak beszámolni és nagyon kedvezők a tapasztalatok. A konferenciával talán hagyományt is lehet teremteni, hogy a kezelők és a kezelték találkozassanak.

Éda átadta a szót Téglásy Ferencnek, a filmrendezőnek.

Úgy fogalmazott: bizonyos értelemben ő egy kakukktojás a rendezvényen. Ő készítette fiával közösen a filmet, mely Roska Botondról szól.

Ennek előzménye az volt, hogy néhány éve forgatott Roska Tamásról egy portréfilmet. Jó barátok voltak, megrázott sokakat a halála. A róla készülő riportfilm kapcsán találkozott Roska Botonddal Svájcban. Az édesapjáról szóló, rövid interjú után elkezdett ő is beszélni a munkájáról. Olyan egyszerűen és érthetően mesélt, hogy megragadta őket és azt mondták: nyilvánvaló, hogy ebből filmet kell csinálni. Hazatérve mindent megmozgattak ennek érdekében, de a források elosztóit nem érdekelte a téma. A látás visszaállításának ügyét fontosnak tartották, de a róla szóló filmet nem. Végül Kásler Miklós miniszteri keretéből annyi pénzt adott, hogy el tudták kezdeni a munkát. A svájci forgatás során a keret elfogyott, de a film ment tovább. Fiával és családjával úgy érezték: ennek a filmnek el kell készülnie, így saját zsebre folytatták tovább. El is készült, 35 perces lett. Hisznek abban, hogy a második és a harmadik rész is meg kell, hogy jelenjen idővel.

A konferencián egy összevágott, 14 perces részletet vetítettek le.

Roska Botond professzor úr a filmben elmondta: a megértést legjobb arra használni, hogy megjavítsunk valamit. Kérdés, hogy mennyit értenek a látásból. Ebben a folyamatban három agyrész játszik fontos szerepet: a szemben a retina, agyunk közepén a thalamus, valamint az agykéreg. A retina működését nagyjából ismerik, egy konkrét kérdést 1-2 éven belül meg lehet válaszolni. A thalamusból nagyon keveset értenek, szinte semmit, az agykéregből egy kicsit többet.

A retinában a tudomány tényleges tudomány, míg az agykéregben valamilyen valószínűségi állításokat tesznek. Nem tudják, hogy amikor megélünk egy képet, az hol van, illetve ez a memóriában hogy tárolódik.

A látáshoz két dolog kell. Egyrészt az információ a szemtől az agykéreg felé menjen, illetve, hogy a memóriából visszafelé jöjjenek információk, és a kettő találkozik. Azt, hogy ez a kettő hogy jön össze, kevésbé ismerik. A retinát talán az elkövetkező 10-15 évben meg fogják érteni. Szabó Arnold feltalálta, hogyan lehet sok hétig a szemén kívül is életben tartani a retinát. Ez bár az agynak, a vizuális rendszernek nagyon kis része, majdnem az összes vakságot okozó betegség a szemből, a retinából jön. A terápia szempontjából kulcsfontosságú ennek megértése.

Sokáig azt gondolták a kutatók – Roska Botondék is -, hogy az állati retina megértésével segíteni lehet az embereken. Ez nem működik, mert az állati retina felépítése nagyjából olyan, mint az emberé, de a részletek különböznek. Ezek a részletek a betegségek szempontjából nagyon fontosak. A legtöbb emlős retinájáról hiányzik egy rész, ami nálunk, embereknél a legfontosabb. Nálunk, amikor azt mondjuk, hogy látás, egy kicsi, 1,5 mm átmérőjű részből, a makuláról beszélünk.

Az éleslátás helye ez, ahol a színlátás, az arcfelismerés és az olvasás történik. Ennek óriási reprezentációja van az agyban. Az egész retina 1000 mm^2 , de ez a kicsi rész számít igazán a látásban.

Az egerek tanulmányozásával kifejlesztett kísérletek, ahogy ő erre 12 évvel ezelőtt rájött, nem fognak működni. Ezek a kutatások ugyanis nagyon fajspecifikusak.

Az ötlettől az első emberig 20 év telt el. 20 év után ott volt egy vak ember, aki rá tudott mutatni egy füzetre. A betegeknek adnak egy speciális szemüveget. Ennek van egy videokamera része, ami kifelé néz, tehát rögzíti a világot. Belül pedig egy kis projektor van, és a kettő között egy számítógép. Különböző képeket vetítenek a kamerára, és figyelik, melyiket látja legjobban a páciens.

Korábban csak azt tudták, hogy a vak embernek vissza tudják majd adni a fény érzékelését, de azt nem tudták, mit tud ezzel kezdeni.

Fontos, hogy mit lát a beteg, és az is, hogy mit nem. Az orvos abból, hogy mit nem lát, megérti, hogy hol vannak a terápia határai és milyen okok állnak emögött, hogy mit kell tenni a továbbiakban.

A mérésekkel megmondják, hogy milyen jelek jönnek a retinából az agy felé. Utána megkérdezik az embert, hogy mit lát, és összevetik a kettőt: a saját tapasztalatukat és a betegét.

Ám mi van akkor, ha a látósejtek elvesztik a képességüket arra, hogy felvegyék a vizuális ingert? Fényérzékennyé lehet tenni őket. Ekkor elkezd látni valamit, de nem tudja, hogy mi az. Épp úgy, mint a kisbaba is megtanulja értelmezni a szeméből érkező információkat. Ugyanígy a beteg is, aki 10 éve nem látott, megtanulja, milyen érzékelést ad a szék, az ablak, stb. Vannak betegek, akikben a fény érzékelésére szolgáló sejtek élve maradnak, de elvesztik a fényt felvevő képességüket. Ha ezt újra fényérzékennyé teszik, elkezdhetnek pl. nagy betűkkel olvasni.

Azt, hogy egy sejtet miként lehet fényérzékennyé tenni, nem a kutatók találták ki, hanem a természet. Egy New Yorki kutató egy légy fotoreceptorából kieszedett 1, majd 2 gént, ez nem működött. Hárommal viszont már igen.

Japán kutatók az algák fényérzékenységét is kutatták, náluk már egy génnel is fényérzékennyé lehet tenni a sejtet. Ezt vették át

Roska Botondék is. A szakma viszont ezt nem vette komolyan. Volt viszont egy orvos, José Sahel, aki látta, hogy ez átvihető emberekbe és valószínűleg ez az egyetlen módszer, amivel vissza lehet adni a látást.

Nagy pillanat volt Roska professzor úr számára, mikor megkapta az első videós anyagot az első betegről. 20 év nagy idő, aminek beteljesedéséhez szerencse is kellett. Most az a cél, hogy ezt a módszert el lehessen adni cégeknek, hogy minél többekhez eljuthasson.

Ha emberek komolyan dolgoznak egy terápián, az reményt ad, ami fontos a beteg embereknek.

A következő előadást Dr. Knézy Krisztina klinikai főorvos asszony tartotta, „Kora gyermekkori szűrés jelentősége öröklődő retinabetegségek esetén” címmel.

A látórendszerünk nem csak a szemgolyóból áll, hanem az egész agyunkat átszövi. A szemről sokat tudunk, az agyról kevesebbet.

Nem csupán az elsődleges látókéreg játszik ebben fontos szerepet, hanem további agyterületek is.

Egy kisbaba nem úgy születik, hogy rögtön tökéletesen lát. A látásfejlődésnek van egy folyamata, amit a védőnők részletesen tudnak. Nem csupán az örökletes retinabetegségek, disztrófiák vannak, de fejlődési rendellenességek, veleszületett zöldhályog és szürkehályog is előfordulhat, amiket elengedhetetlen, hogy az egészségügyi szakemberek mind ismerjenek. Az örökletes retinabetegségek közül vannak olyan izoláltak, melyek csak a szemet, a látást érintik, de vannak szindrómásak is, melyek valamilyen tünetegyüttesnek a részeként következnek be. Sokféle betegséget ismerünk, amiknek mostanában nagy jelentősége van: retinitis Pigmentosa, kisgyerekkorban ennek egy speciális változata szokott jelentkezni, ez a Leber-féle amaurozis, de vannak a retina betegségeinek később kezdődő változatai.

A makuladisztrófiái is külön csoportot adnak, ezek a sárgafolt betegségei, az éleslátást károsítják.

Vannak olyan retinabetegségek is, melyek nem változnak az élet folyamán, hanem veleszületetten jelentkeznek. A szindrómás állapotok közé tartozik az Usher-szindróma, ami Magyarországon a siketvaktság leggyakoribb okozója. Ilyenkor az állapot más szerveket, például a vesét vagy a nemiszerveket, illetve a hallást is érinti.

A szemtekerezgés is figyelmeztető jel lehet, életkortól függően szemorvoshoz kell fordulni. A vizsgálatok közül az elektroretinográfia a legfontosabb, ahol azt vizsgálják, hogy milyen elektromos válasz jön létre a retinában a felvillanó fény hatására. Nem mindegy, hogy a sötéthez hozzászoktatták-e a beteg szemét, illetve, hogy mekkora fényt vetítenek, változnak a görbék, külön lehet a pálcikákat és a csapokat vizsgálni.

A korai szűrés jelentősége: A betegségek nagyon nagy része nem gyerekkorban kezdődik, így nem lehet kiszűrni. Ezek a betegségek fiatal felnőttkorban kezdődnek, ilyenkor már nem szűrésről van szó, hanem szemészeti vizsgálatról. Az 1997-ből származó egészségügyi miniszteri rendelet szabályozza, hogy Magyarországon milyen életkorhoz kötött szűrővizsgálatok vannak. A születést követően, a kórházból való hazaengedés előtt meg kell, hogy nézze a gyereket egy neonatológus.

A továbbiakban pedig a védőnő vizsgálja. Egy esztendő koráig négyszer kell megnézni, utána évente.

A látás fejlődése a pszichomotoros fejlődés szempontjából is nagyon fontos. Ha sikerül kiszűrni a problémás gyereket, könnyebb haladni.

Van morfológiai szűrés, amelyben a szemgolyó felépítését, anatómiáját nézi a védőnő, a funkcionális vizsgálatokat pedig már nagyobb gyerekeknél végzik, ezek már kooperációt igényelnek.

Magyarországon a védőnői hálózat egyedülálló a világon. A kisbabákkal és anyákkal is foglalkoznak, a szűrés is az ő kompetenciájuk.

A védőnők továbbképzésében a klinika is kiveszi a részét. Főiskolai szintű képzést kapnak, amiben nagyon részletes gyakorlati képzés is van, új dolgok is vannak, mint a retinabetegségek korai észlelése is új feladat. A gyerekeket minden életkorhoz kötött szűrésre el kell vinni, illetve ha bármilyen szokatlant tapasztalnak, szólni kell a védőnőnek, aki tovább tudja küldeni orvoshoz. Ha a családban örökletes szembetegség van, gyerekszemésznek már csecsemő korától kezdve látni kell a gyereket.

Dr. Szabó Viktória adjunktus asszony volt a következő előadó. Prezentációjának címe ez volt:

„A genetikai szűrés helyzete Magyarországon”.

A genetika fejlődése hosszú múltra tekint vissza. A kromoszómákat már 1903-ban felismerték. A génekben végbemenő fizikai változást már 1927-ben leírták. Azt viszont, hogy a gének fehérjéket kódolnak, csak 1941-ben ismerték fel. Rosalind Franklin röntgendifrakciós felvételekkel tanulmányozni tudta a DNS-t. Megállapították, hogy a DNS négy betűből áll: A-T-G-C. A sorrend megismerése sokáig váratott magára. 1988-ban kezdték el felfedezni az emberi génállományt. Nagyon sok pénzt és időt fektettek bele, 2006-ban publikálták, de a teljes felfedezést csak 2022-ben fejezték be. Betűről betűre meghatározták a teljes génállományt.

Kiderült: nincs is olyan nagy különbség az egerek, a patkányok, a majmok és az emberek között. A teljes genetikai információ, amit egy emberi sejt DNS tartalma hordoz, az emberi genom, génállomány.

A gének variánsait osztályozzák. Az Amerikai Humángenetikai Társaság egy nagyon átfogó munkát hozott létre,eszerint a gének variánsait öt alap csoportba lehet osztályozni.

Vannak a betegséget okozó variánsok, amelyek biztos, hogy betegséget hoznak létre.Vannak valószínűséggel betegséget okozó variánsok, melyek jelenléte nagy valószínűséggel összefügg a betegséggel és okozza is azt.A harmadik csoportot a bizonytalan jelentőségű variánsok adják. A negyedik csoport a valószínűleg jóindulatú variánsok csoportja. Ezek nagy valószínűséggel nem okoznak betegséget.

Az ötödik csoport pedig a biztosan jóindulatú variánsok csoportja.

Sokféle módszere van. Rövid géneknél egyszerűen meg tudják határozni a DNS sorrendet, betűről betűre. Bizonyos betegségcsoportokban viszont 300-400 génből álló paneleket is választanak.

Genotípusunkat a gének együttállása határozza meg. Ez fehérjéket hoz létre, amelyre a környezet hatással van, és rengeteg gén módosító szerepe is hatást fejt ki. Ebből keletkezik a külső és a belső tulajdonságaink összessége. Mondhatjuk úgy is, hogy egy nagy fehérjekupac vagyunk, amely különleges funkciót tölt be.

Korábban egy génvizsgálat 2-3 évig is eltarthatott, ma már lépésről lépésre meg tudják határozni a DNS betűinek sorrendjét, ami hatalmas előrelépést jelentett.

Az emberi génállomány egy nap alatt vizsgálhatóvá vált. Hazánkba csak 2013-ban érkezett meg az első ilyen készülék. Az adatok értékelése viszont nehéz. Egy ember esetén 120 ezer variáns van, és abból kell megtalálni azt a kettőt, ami felelős egy betegség kialakulásáért, vagy azt az egyet, ami a domináns betegségért felel.

Az érdeklődés egyre nagyobb az orvosok, de a betegek és családtagjaik körében is a genetikai vizsgálatok iránt. 2001 és 2021 között nem túl sok genetikai vizsgálat történt, kb. 150 fő genetikai vizsgálatát végezték el PhD munkák és egyéb kutatási keretek segítségével. Klinikai genetikai szemész csak három van az egész országban. A klinikán 2019 óta működik a szemészeti genetika szakrendelés. Részletes szemészeti vizsgálatot végeznek, megnézik a kórelőzményt, a klinikai képet, családfát elemeznek, látótér vizsgálat és elektrofiziológiai vizsgálatok is történnek a pontos diagnosztikához.

A Roska Botond által alapított Klinika és Molekuláris Szemészeti Intézettel is megszületett az együttműködésük. 2022-től, az év júniusától egy másik együttműködési program is indult. Ez egy külföldi szolgáltató cégnél, kutatási keretben genetikai vizsgálatot biztosított. Ebben közel 660 személy vett részt, az egyetemi klinikákkal, Pécs, Szeged, Debrecennel, illetve a szombathelyi szemészeti osztállyal közösen.

A genetikailag kivizsgált magyar betegek száma folyamatosan nő. Az öröklődő szemészeti betegek gondozását és részletes vizsgálatait folytatják. Egyedi méltányossági kérelemmel lehet genetikai vizsgálatra támogatást kapni ma Magyarországon. Kutatási keretben is tudnak ugyanakkor vizsgálatokat végezni, ami nagy segítség.

A Humángenetikai Társaságnak ő is tagja, és szoros kapcsolatot tart fenn az elnökséggel. A szervezet elnökségének a célja a genetikai vizsgálatok finanszírozásának lehetővé tétele.

Dr. Zobor Ditta egyetemi docens asszony tartotta a délelőtti utolsó előadását, „Öröklődő retinabetegségek diagnosztikája és terápiás lehetőségei napjainkban” címmel.

Öröklődő retinabetegségekről szólva fontos leszögezni, hogy ritka betegségekről van szó. Több, mint háromszáz gént ismernek, melyek ezek hátterében állnak. Ezek elsősorban a retina bizonyos rétegeit, sejtjeit érintik. Ez mind komoly kihívást okoz. A középkorú populációban ennek azért van nagy jelentősége, mert a vakság egyik leggyakoribb okozói ezek a ritka betegségek. Az elmúlt 20-30 évben a genetikában nagyon gyors változás ment végbe, egyre több információ áll rendelkezésre. Ez a háromszáz ismert gén nagyon változatos kórképet tud produkálni. Az is nehéz az orvosoknak, hogy egy-egy gén többféle betegség kialakulásáért is felelős lehet. Az öröklés menete is változatos lehet.

A családfa ismerete segítheti a megértést, a diagnózis megfelelő felállítását. Fontos, hogy mikor állítják fel a diagnózist, mert abban a pillanatban kell valamilyen kezelési lehetőség irányában gondolkodni. Ezek nem csupán a szemészetet foglalják magukban, hiszen szindrómás formában más szervi eltéréseket is adhatnak. Összefogásra van szükség az orvosok, különböző szakmai csoportok és a genetikusok között azért, hogy a megfelelő diagnózist a lehető legkorábbi állapotban fel tudják állítani, hiszen ez kulcsfontosságú a terápia meghatározásában.

A másik fontos tényező, hogy közös együttműködésre van szükség az érdekvédelmi egyesületekkel, betegcsoportokkal és a rehabilitációs központokkal, melyek a mindennapokban segítik a betegeket.

De milyen stratégiák foglalkoztatják leginkább a kutatókat?

Attól függően, hogy milyen stádiumban tartunk, milyen genetikai háttérrel rendelkezik egy betegség és mi a fő célja az egész terápiának, nagyon sok irány van, ami foglalkoztatja a kutatókat.

Ezek közül az egyiket az ún. gyógyszeres beavatkozások jelentik, amikor bizonyos gyógyszerekkel pótolni igyekeznek az ideghártyából hiányzó anyagokat, vagy próbálják védeni az idegsejteket a sejtpusztulástól, vagy legalábbis igyekeznek megállítani vagy lassítani ezt a folyamatot.

A génterápia is egy nagyon nagy fejlődést mutató irányvonal lesz. Ha a pontos genetikai hátterét is ismerik egy betegségnek, akkor célzottan helyettesíteni tudják az érintett géneket, a hibás génszakaszokat egészséges szakaszokkal váltva fel. Az ideghártyában levő, hibás sejtek funkcióit visszaállítva tudják a betegség előrehaladását megakadályozni.

Így lehet egy minimális, vagy akár jelentős látásnövekedést, funkciójavulást is elérni.

A doktornő kiemelte azt a módszert, mellyel Németországban ismerkedett meg. Ez egy elektromos inger, egy pici impulzus, amit a szemnek kezelésképpen adnak. Hatására az ideghártyában beindultak a védő mechanizmusok, melyek lelassították a folyamatot.

Előrehaladottabb állapotban viszont a cél nem a sejtek életben tartása, hanem a már elpusztult sejtek helyettesítése. A retina elpusztult sejtjei nem fognak regenerálódni. Így a cél, hogy helyettesítsék ezen sejtek működését. Ilyen lehet az őssejtterápia, az optogenetika, Roska professzor úr fő kutatási témája, illetve a szubretinális implantátumok is fontosak.

Az emberi szem egy nagyon ideális szerv a génterápiás kezelésekre. Ez egy kompakt szerv, egy viszonylag zárt rendszer, amit egy természetes gát is véd. Ez pedig megakadályozza azt, hogy a szembe beadott injekció, amibe apró vivőanyagokat, ún. vírus partikulumokat tesznek, amikbe csomagolják a genetikai információt, kijusson onnan.

A szemészeknek fontos, hogy a retina jól hozzáférhető, jól vizualizálható ezáltal lehetséges lokális kezelése. Mind a morfológiáját, mind a funkcióját pontosan tudják mérni. Az egyik szembe beadott kezelés hatékonyságát a másik szemmel összehasonlítva is lehet mérni. Egyénileg lehet így meghatározni, hogy a kezelés hatékony volt-e vagy sem. A szemészetben belül a génterápiás kezelések folyamata óriási fejlődésen megy keresztül. Az egyetlen létező génterápiás szer 2017. óta érhető el az Egyesült Államokban, 2018 óta Európában, és a Szemészeti Klinikán 2022 júniusa óta, a magyarországi génterápiás centrumban is. Ez a háromszázból egy géntípusnak, az RPE65-nek az elváltozásait célozza meg és ezeknek a betegeknek tud segíteni. Egy injekciót adnak a szembe, az ideghártya alá oda, ahol életképes sejteket diagnosztizáltak. Itt az életképes sejtek ezt a vírus partikulumot felveszik, ami, mint egy taxi, eljuttatja őket a megfelelő sejtekhez. Ezek az egészséges génszakaszok bejutnak a sejtbe, beépülnek genetikai állományába és életben tartják.

Ennek a kutatása legalább 20 évvel ezelőtt elindult. Sok információja van az orvosoknak erről, és azért törzskönyvezték, mert hatékony a betegség megállításában.

A génfüggetlen terápia jelentősége:

Az előzetes csoportnál hallottuk, hogy azok egy-egy gén elváltozására fókuszálnak. Nagyon szűk betegcsoportnak elérhető egy-egy kezelés. Az

RPE65 gén terápiája egy tizenpár embert érint, ennél viszont jóval többen várnak valamilyen kezelésre.

Itt lesz nagyobb jelentősége a génfüggetlen terápiáknak, amelyek akár egy nagyobb betegcsoportot is elérhetnek majd. Ahol jelenleg nincs génterápiás vagy gyógyszeres kezelési fejlesztés, vagy ahol a meglevő kezelési módok már nem jönnek szóba. Egy előrehaladott betegség esetén a génterápiának, vagy bármilyen más terápiának célsejtjeinek a száma jelentősen csökken. A különböző terápiás módszerek kombinációja is meggondolandó, hiszen ezek akár növelhetik is egy-egy beavatkozásnak, kezelésnek a hatékonyságát.

Az őssejteket akár úgy is lehet alkalmazni, hogy sejteket juttatnak be a szembe, amelyek idegsejteket védő, neuroprotektív faktorokat termelnek. Ennek időtartamát nagyban korlátozza pl. az átültetett sejtek életképessége is. Később elképzelhető ezek más terápiákkal való kombinációja is.

A másik, fontos irányvonal az olyan, őssejt eredetű sejtek bejuttatása, melyek pótolják az elpusztult, pl. fényérzékeny sejteket. Ez még nagyon gyerekcipőben jár, klinikai fázisban is vannak rá tanulmányok, kísérletek, de nagyon bonyolult folyamat. Az ún. retina organoidokat is fontos megemlíteni. Roska professzor úr és mások kutatásainak köszönhetően az őssejtekből olyan, az emberi retinához nagyon hasonló szövetet sikerült létrehozni, aminek rétegződése is nagyon hasonló. Beültetésre ezek nem alkalmasak. A génterápia hatékonyságát akár személyre szabottan is lehet fejleszteni, elképzelni.

Az elektronikus implantátumok voltak a kronológiai sorrendben az elsők. Ez is több évtizedes fejlesztés, és kb. 10 éve élték a fénykorukat. Magyarországon is volt két beteg, akik megkapták az ideghártya alá juttatott chipet. Itt is arról van szó, hogy a már elpusztult sejteket próbálják helyettesíteni itt egy elektronikus jelfelvevő chippel. Ez a fény érzékelésére volt alkalmas, ami a fényt olyan elektromos impulzussá alakította, amit a retina megmaradt sejtjei fel tudtak venni és továbbítani az agyba. Ez egy nagyon komplex műtéti eljárást feltételez, több, mint hét órán át tartott egy ilyen implantátum beültetése. Olyan betegeket operáltak így, akik a betegségük miatt teljesen megvakultak és fényérzékelésük sem volt. Ez egy mesterséges látás, amit kalibrálni kellett. Egy elektromos gép kellett a chip működtetéséhez. Ez egy teljesen új látásélmény volt, amit tanulni kellett.

Színlátás ezekben az esetekben nincs, fekete-fehér látás jött létre. Jelenleg egy olyan eszköz áll fejlesztés alatt, ahol a chip a nap energiájából veszi az energiát magának. Ez egy óriási előrelépés, hogy nem kell külön a fül mögé vagy a bőr alól kivezetett kábellel összedugni

a chipet. A felbontó képesség viszont még mindig probléma, tehát több évet kell rá várni.

Időben kicsit később, de nagyjából a fentiekkel mégis párhuzamosan fejlődött az optogenetika, amiről a kisfilmben is szó volt. A már elpusztult fényérzékeny sejteket próbálja pótolni, más sejtek fényérzékennyé tételével. Minél részletesebben szeretnénk a világot látni, annál célravezetőbb a még életben levő, de nem működőképes fotoreceptorok alkalmazása. Ezekről várhatjuk ugyanis a legnagyobb felbontó képességet és a legjobb látásélményt.

Az ebbe az irányba tett klinikai kutatások nagyon biztatók.

Kérdés, hogy a fotoreceptorok alkalmazásával visszatér-e a színlátás.

A szemészet terén tehát rengeteget fejlődött a tudomány, nem csupán a vizsgálati módszerekben, de a kutatási eredmények is bővítették az eszköztárat. A fejlődés óriási és jelentősen megváltoztathatja egy beteg életét.

Éda a nap első felének zárásaként köszönetet mondott az egyetem és a klinika munkatársainak az aktív közreműködésért, segítségnyújtásért. Megköszönte a szponzorok támogatását és az önkéntesek munkáját is.

Egy órás kávészünet következett, a terem előtti asztaloknál kiállítás volt megtekinthető, ahol megjelent:

Dél-Alföldi Rehabilitációs Központ, a Kreatív Formák Alapítvány (Szeged, Békéscsaba, Kecskemét), a Szemléletmód Rehabilitációs Központ (Budapest), a Kilátás Elemi Rehabilitációs Központ (Közép-dunántúli régió), Hatpont Rehabilitációs központ, Siketvakok Országos Egyesületének rehabilitációs központja, Híd Elemi Rehabilitációs Központ, Látszol Elemi Rehabilitációs Központ (Győr), Vakok Elemi Rehabilitációs Központja (VERCS), illetve a Sonova Hungary Kft., akik a Phonak hallókészülékeket forgalmazzák.

Délután első előadását Dr. Gáborján Anita egyetemi adjunktus asszony tartotta „Hallás- és látássérüléssel járó genetikai szindrómák fül- orr-égészeti ellátása” címmel.

Hallórendszerünkről mindenki előtt ismeretes, hogy bizonyos tényezők, rontják az állapotát. Meghatározó a veleszületett állapot, és onnantól kezdve külső és belső tényezők is módosíthatják. Ezek közül érdemes kiemelni a genetikai faktorokat, bizonyos betegségeket, mint a cukor-és

autoimmun betegség, vagy külső tényezők, mint a zaj, különböző vírus- és egyéb fertőzések, traumák.

Az ép hallás feltétele a megfelelő beszédfejlődésnek. Ha valaki halláscsökkenéssel születik, és ez nem kerül időben felismerésre és kezelésre, nem indul meg megfelelően a beszédfejlődés. Ha teljes siketségről van szó, egyáltalán nem tanul meg a gyermek beszélni. Ahhoz, hogy kialakuljanak ezek a folyamatok, az agynak egy aktív tevékenységére van szükség, amit agyi plaszticitásnak nevezünk. Az első években az idegsejtek között rohamos tempóban alakulnak ki a kapcsolatok. Ennek feltétele, hogy befelé megfelelő ingerek érkezzenek – a hallás és a látás is alakítja az idegrendszer folyamatait. A hallás esetén ez az első három évben nagyon aktív, majd lassul. 7-12 éves korban szinte teljesen megáll a folyamat. Nem szűnik meg teljesen, mert még az időskori agy is plasztikus és tud tanulni, de ennek a tempója lassabb.

Ezért hasznos a halláscsökkenést minél hamarabb felismerni és segítséget adni a pici babáknak. Ennek eszköze az újszülött kori hallásszűrés. A néhány napos pici babát is meg tudják vizsgálni, hogy megfelelő-e a hallása vagy nem. Magyarországon ez 2015 óta kötelező. A cél, hogy három hónapos korig megfelelő diagnózist adjanak. Mindenféle vizsgálati módszerrel tesztelik a kicsi hallását és megmondják a halláscsökkenés mértékét.

Lehetőség szerint hat hónapos korig adnak ezután fejlesztést, pl. hallókészüléket. Ha ez elegendő és beindul a beszédfejlesztés, a cochleáris implantátum a következő lépés. Ez megfelelő fejlesztés mellett akár teljes siketség mellett is teljesértékű hallást tud biztosítani. Az a fontos, hogy az implantáció az első életévekben, az első három évben vagy azon picit túl megtörténjen.

Ha találnak egy olyan gyereket, akinek halláscsökkenése van, a látás vizsgálatát is elvégzik, hogy ki lehessen szűrni az olyan szindrómákat, mint pl. az Usher-szindróma. Vannak olyan gyerekek is, akik koraszülöttként, vagy valamilyen agyi hipoxia miatt a perinatális intenzív centrumba kerülnek. A hallás-és látáscsökkenés előfordulási gyakorisága jóval nagyobb. A halláscsökkenés 4-5 százalék, tehát százból négy-öt gyerek érintett súlyos halláscsökkenésben. A legfőbb rizikó tényező a családban előforduló halláscsökkenés (ez valószínű genetikai érintettség), méhen belüli fertőzések, traumák, hipoxia, oxigénellátási problémák, stb.

A posztlingvális hallás-és látássérülés azt jelenti, hogy a beszéd már megfelelően kialakult, de utána, a későbbi életkorokban indul az érzékszervek állapotának romlása. Ilyen esetekben nagyon fontos a

genetika. Bár azt hihetnénk, hogy minden genetikai betegség már születéskor megjelenik, ez nem így van. Vannak olyan genetikai kórképek, mint az Usher-szindróma hármastípusa, amely a későbbi életkorokban hoz funkcióbeli csökkenéseket.

Vannak intrauterin fertőzések is, amiknél szintén későbbi életkorokban csökken a látás és a hallás. Autoimmun kórképek esetén is előfordulhat, amikor a szervezet önmaga ellen termel ellenanyagot. Nagyon nehezen diagnosztizálható és kezelhető kórkép, például a Cogan-szindróma okoz egyidejű látás-és halláscsökkenést. A cukorbetegségről is tudjuk, hogy károsítja az ereket és az idegeket, így a látást és a hallást is érinti. Az idősödés is okozhat hallás-és látásromlást.

Tudjuk, hogy ha bekövetkezik a hallásromlás, az felnőtt korban is eredményezhet elszigetelődést, depresszióhoz, kommunikációs nehezítettséghez vezethet. A demencia kérdése igencsak előtérbe került napjainkban, mert az ezzel küzdők aránya nagyobb az idősök között a társadalomban. Tehát ha valakinek olyan halláscsökkenése van, amit nem hoznak azonos szintre az ép hallással, a demenciának ez erős rizikófaktor. Egy kisfokú halláscsökkenés kétszeresre, egy súlyos pedig ötszörösre fokozhatja ezt a tempót. A hallásvizsgálat a felnőtteknél fejhallgatóval, csontvezetéssel történik, egy csendes kabinban, egy audiológiai vizsgálóhelyen. Egy audiogramot kapunk eredményként, illetve meg lehet nézni a beszédértés görbáját, amit beszéd audiometriának nevezünk. Itt számokat és szavakat kell visszaismételni.

A halláscsökkenés mértéke lehet kisfokú, közepes fokú, nagyfokú vagy súlyos fokú. Azt is megmondhatjuk, hogy a halláscsökkenés vezetési típusú-e, amikor a hangvezető rendszerben van a probléma, vagy a belsőfül, illetve az idegi területek érintettek, ekkor percepció típusú halláscsökkenésről beszélhetünk.

A belsőfülben a szőrsejtek azok az érzékelő sejtek, amik felelősek a hallásunkért. A halláscsökkenés felismerése után fontos követni is azt, főleg, ha genetikai érintettség van a háttérben. Félévenként, évenként szükség lehet a mérésre, meg kell, hogy történjen a hallásgondozás. Ha hallókészüléket kap a beteg, annak szükséges folyamatos állítása, vagy ha olyan súlyos az állapot, cochleáris implantátum beültetése és annak is a gondozása.

Hogyan lehet a halláscsökkenést rehabilitálni?

Lehet ez gyógyszer: valakinek középfülgyulladás van, kap egy antibiotikumot és meggyógyul. Lehet műtét, valakinek mondjuk egy baleset kapcsán elmozdulnak a hallócsontok, megoperálják, helyre állítják. Ha a probléma a belsőfülben van, ez nem lehetséges. A

szőrsejteket nem tudják operálni, genetikailag manipulálni. Itt egy műszeres hallókészülék-ellátást tudnak adni. Van beoperált hallókészülék, mint a cochleáris implantátum.

Ma már minden hallókészülék digitális technológiával működik. Lehet elemes vagy töltővel működő, fülmögötti, vagy a hallójáratba helyezhető. Lehet csontvezetéses (ha a belfül jól működik, de a hangvezető rendszerben van a hiba, ezt lehet korrigálni, Treacher-Collins).

Ezekkel az eszközökkel javítani lehet az életminőséget, a hallás rehabilitációja lelassítja a kognitív funkció romlását, demenciát.

A hallásrehabilitáción egy egész team is dolgozik: doktorokon kívül gyógypedagógus, pszichológus, mérnök ember, audiológus asszisztens, radiológus, így dolgoznak együtt.

A doktornő kérdésre válaszolva elmondta: ma már nagyon sokféle dologra gondol a technológia. Ha valaki nem tud hallókészüléket hordani, mert mindig begyullad a füle és nem tudja betenni az illesztéket, megoldást jelent egy beoperálható eszköz. Ennek van egy mágnessel rögzíthető, külső egysége. Kicsit olyan, mint a cochleáris implantátum, de maga a belfül része csak a középfülbe ültetett rezgő egység (VSB), amivel jó hallást lehet biztosítani.

Az alábbi telefonszámokon lehet velük kapcsolatba lépni:

Audiológia:

+36-20-825-2314

Implant ambulancia:

+36-20-825-8726

A következő előadást Dr. Nagy Sándor, a Magyar Vakok és Gyengénlátók Országos Szövetségének az elnöke tartotta, „Látássérültek érdekképviselete Magyarországon” címmel.

Ez egy hálás feladat, hiszen a Szövetség ezzel foglalkozik és sikeresen végzi a munkáját. Emellett a szolgáltatások nyújtása is feladatuk, hogy a látássérültek minél jobban be tudjanak illeszkedni a társadalomba, minél önállóbban élhessenek. A 2022-es népszámlálási adatok vizsgálatával két csoportját különíthetjük el a látássérülteknek. Az egyik csoportnál kifejezetten a látási fogyatékosagra kérdeztek rá, ebbe a csoportba tartozónak 43-44 ezer ember vallotta magát. Olyan személy, aki a látási fogyatékosága mellett segítségre szorul, 207 ezer fő körül van. Ennek az oka, hogy a látássérülés nem feltétlenül a vakság, aliglátás, súlyos

gyengénlátás kategóriája, hanem az egyéb látássérülés is, ami miatt az egyén segítségre szorul. Ez lehet nagyító, szemüveg, sok egyéb eszköz. Az viszont biztos, hogy a 43-44 ezer fő nagyon nagy létszám. Ők nagyon súlyosan látássérült emberek, akik tapintó-halló életmódot folytatnak és kevesen használják elsősorban a látásukat.

Ezeknek az embereknek a képviselőit 1918-ban jött létre a Vakok Szövetsége. A MVGYOSZ 21 tagegyesülettel rendelkezik. Ezek megyei szintre tagozódnak, minden megyeszékhelyen van egy tagegyesülete a Szövetségnek. Ezek a tagegyesületek még tovább tagozódnak, kiskörzeti csoportokra, helyi csoportokra, klubokra. Ezeknek az a célja, hogy minél közelebb vigyék az emberekhez a segítséget, a támogatást. A kistérségi csoportok, klubok kis közösségekben működnek.

Egy jól működő szervezet fel tudja vállalni azt, hogy a látássérült személy, akinek a Szövetségtől van szüksége segítségre, elérje őket és megkaphassa a támogatást.

Érdekképviselői munkájuk nagyon összetett, sokrétű. Más társadalmi szervezetekkel is kapcsolatban vannak, mint a SVOE, de minden más fogyatékossgal élő embert képviselő érdekképviselői szervezetekkel is. Tagjai az Országos Fogyatékossgügy Tanácsnak, ahol a fogyatékossgal élő emberek érdekképviselőit látják el a jogalkotás területén.

Bemutatta a Szövetség szolgáltatásait. Ilyen kategória: az irodalom és a sajtótermékek hozzáférhetőségének biztosítása. A Bodor Tibor Hangoskönyvtár segítségével a felolvasott műveket juttatják el az emberekhez. Ennek sokféle eszköze van: mobiltelefonos applikáció, webes felület, illetve felolvasókészüléket is beszereztek.

A Louis Braille Könyvtárunk is fontos szerepet tölt be. Vannak sokan, akik maguk szeretik elolvasni, feldolgozni a könyvet. Itt is van komoly fejlődés, hisz a Braille nyomtatás olyan magas szinten van, hogy bármely könyvet tudnak adaptálni, nyomtatásra előkészíteni, kinyomtatni a látássérült olvasók számára. Új szolgáltatásuk, amellyel a környezetet is védik, a Braille kijelző, vagy Braille sor használata. Sok könyv úgy készül el digitálisan, hogy a Braille kijelző segítségével úgy olvasható, mintha ki lenne nyomtatva. Ennek kölcsönzését is tervezi a Szövetség, de az eszközök magas ára miatt most egy kicsit megtorpant ez a projekt. Több, mint 80 éve jelenik meg a Vakok Világa. Mára magazin jelleget öltött, negyedévente jelenik meg. A látássérülteket érintő, fontos híreket, információkat közöl, illetve a látók felé is kommunikálja, hogyan élnek a látássérültek, milyen problémáik vannak. Fontos a társadalmi párbeszéd fenntartása, aminek fontos eszköze a sajtó. Pontírású rádió-és televízió újságot is készítenek.

Online és offline szolgáltatások:

A Hobby Rádió a Vakok Szövetségének komoly hírforrása. Minden hét péntekjén aktuális információkat közölnek a látássérülteket érintő, elsősorban informatikai információkról. A rádió emellett vállalta, hogy a Szövetség és a tageszervezetek rendezvényeiről is rendszeres információkat ad, sőt, összeállításokat is, akár egy órás terjedelemben.

Az iBlind oktatási programot Facebook-on lehet nyomon követni. A látássérültek esetében is szorgalmazzák, hogy ne szakadjanak le a társadalmi információs áradatról, tanulják meg az okos eszközöket és a számítógépet használni. Az iBlind felvételei azt mutatják be, hogy az okostelefonokat, elsősorban az iPhone készülékeket hogyan lehet optimálisan használni. A vakok körében a legelterjedtebb az iPhone, mert arra törekedtek, hogy ez mindenki számára hozzáférhető, használható legyen és kezdetektől tartalmazta a VoiceOver-t.

A vakvezető kutyák kiképzése is fontos szolgáltatás. Szabadidővel kapcsolatos szolgáltatásaik is vannak. Van Balatonbogláron egy üdülőjük, ez már megújulásra szorul. A székház felújítása után igyekeznek az üdülőt is felújítani, de az, hogy erre honnan lesz anyagi forrás, egyelőre még bizonytalan.

A Vakok Kertje is nagyon jó kikapcsolódási lehetőség. A tanuló ifjúsággal is foglalkoznak. A Szövetség adaptálja a könyveket, tehát olyan formában készítik el, hogy az a tanulók számára hozzáférhető legyen: vagy digitális formában, azaz számítógépen, vagy pontírású formában.

A Jövő Kilátásai projektjük is a tanulókkal foglalkozik. Erre azért van szükség, hogy a közoktatásban integráltan résztvevő tanulók megoszthassák jó gyakorlataikat, illetve a Szövetség is összegyűjti azokat a gyakorlatokat, jogszabályokat, melyekre szüksége lehet a tanulóknak. Az információk cseréjére van is egy külön oldal: jovokilatasai.mvgyosz.hu. Itt lehet megfelelő információkhoz jutni, mind a diákoknak, mind a szülőknek.

Szerviz szolgáltatásuk is van. A szerviz szolgáltatás más olyan eszközöket is megjavít, amiket a látássérültek használnak, még akkor is, ha nem tőlük szereztek be.

Segédeszközboltjukban olyan eszközöket forgalmaznak, amik sokban segítik a látássérülteket: tapintható óra, tapintható játékok, hangjelzéses eszközök, mérlegek és vérnyomásmérők. Vannak tanulást segítő, pl. geometriai eszközeik is. Webáruházukban meg lehet nézni, hogy milyen eszközöket forgalmaznak és rendelni is lehet. Kb. 3 éve forgalmazzák a BlindShell okoseszközöket. Az a látássérült ember is meg tudja tanulni a kezelésüket, aki valamilyen finommotorikus mozgás probléma vagy

egyéb okok miatt nehezen tud érintőképernyős eszközöket használni. Az akadálymentesítési tanácsadás is nagyon fontos szolgáltatásuk. Fontosnak tartják, hogy mind a fizikai, mind az ún. infokommunikációs akadálymentesítés minél egységesebben valósuljon meg az ország egész területén. Legyen olyan a környezet, hogy bárhol is közlekedik a látássérült ember, minden városban ugyanazokat a jelzéseket találja meg. Fontos a társadalmi összhangot is megteremteniük az akadálymentesítésben. Erre kiváló például szolgálnak a beszélő, hangjelzéses jelzőlámpák.

A következő előadást Szilaj Zsolt, a Slachta Margit Nemzeti Szociálpolitikai Intézet Látássérültek Elemi Rehabilitációs Módszertani Központjának vezetője tartotta.

Előadásának címe ez volt: „Elemi Rehabilitációs Szolgáltatások elérhetősége Magyarországon”.

Egy 45 éves szolgáltatásról van szó. 1978-ban kezdődött, a Vakok Állami Intézetében, bentlakásos formában.

Különböző pályázati forrásoknak köszönhetően idővel kettévált.

A bentlakásos szolgáltatás maradt a Vakok Intézetében, az ambuláns, az otthon tanítási rész elindult egy külön úton. Együttműködve ugyan, különböző szolgáltatókon keresztül folyamatosan tevékenykedtek. A szociális szolgáltatások közül a rehabilitációban ez az egyetlen olyan, ami kivívta magának a jogszabályi háttérrel. 2020-ban kapott egy önálló rendeletet, ami ezt a rehabilitációs szolgáltatást szabályozta. Emellett finanszírozási forrást is biztosítottak hozzá. Ez azt jelenti, hogy ez állami feladat, amit folyamatosan nyújtani kell a látássérülteknek. Emellett a szolgáltatás személyi, tárgyi feltételeit is szabályozza ez a rendelet.

Ez ma térítésmentesen vehető igénybe a látássérült személyeknek. Évente 60 ezer térítésmentes órát biztosít az állam. Minden megyében, régióban ki kell jelölni egy szolgáltatót, aki ellátja ezt a feladatot. Az adott szakember kijut az ő életterébe, ott készíti fel őt az önálló életvitelre.

A szakemberek, akik ebben a szolgáltatásban dolgoznak, külön képzésben vesznek részt: vagy külön moduláris rendszerekben készítik fel őket, vagy külön, 2 év időtartamú posztgraduális képzést kapnak.

Azt viszont 13 éve mondják, akik a rendszerben vannak, hogy a két terület, az egészségügy és az elemi rehabilitáció nem tud összekapcsolódni. Jelenleg 1200 látássérült van a rendszerükben, ebből nagyjából 10 százalék, aki a szemészetéről érkezik. Van, ahol egy százalék, van, ahol negyven százalék azok száma, akiket a szemészet küldött tovább. Ez tehát területfüggő, de nem egyértelmű.

A szolgáltatás pályázati úton finanszírozott: 3 éves időszakokban működnek a szolgáltatók. Lassan a harmadik ilyen időszak is zárul.

Ez egy széleskörű szolgáltatás. Nem csupán az önálló életvitelt célozza meg, de a vakvezető kutyás közlekedést, a mentálhigiénés, szociális esetkezeléseket, és még sok egyéb szolgáltatást is biztosítanak.

A 2022-es adatokban 250-260 ezer ember vallotta látási fogyatékossgal élőnek magát. 2011-ben öt-hatszázezer volt ugyanez a szám. A minisztérium felé épp ezért nehéz fejlesztési terveket leadni.

Különböző modulokkal, tanítási egységekkel dolgoznak: közlekedés tanítása, funkcionális látásvizsgálat, különféle eszközök bemutatása, betanítása, azok rehabilitációs nyomon követése, mindennapos tevékenységek, az informatika oktatása, tapintható írás-és olvasás.

A legtöbb igénybe vett óra, közel 17 ezer, az informatika oktatása volt. Ahogy a technika fejlődik, a látássérültek is egyre magasabb arányban veszik igénybe, ezt követi a tájékozódás-közlekedés, majd a pszichológiai szolgáltatás, esetkezelés, és a mindennapos tevékenységek. Nem csupán a klasszikus modulok vannak. Ahogy a populáció változik, a vakságon már nem csupán a „klasszikus” vak és gyengénlátó személyeket kell érteni. Egyre súlyosabb kombinációkkal találkoznak a szakemberek: megjelenik egy mozgássérülés, vagy társul egy értelmi akadályozottság, de az idős kor is más aspektusokat nyit a látássérülés szempontjából. A siketvak személyek is külön rehabilitációs folyamatot igényelnek.

A második finanszírozási szakaszban 1184 látássérültet rögzítettek. Ennek a szolgáltatásnak van egy nyilvántartó rendszere, naprakészen kell dokumentálni, hogy az érintettek milyen szolgáltatást vettek igénybe. Ebből a létszámból 328 fő vak személy, 856 pedig valamilyen funkcionális látással rendelkezik, tehát gyengénlátó, aliglátó. Siketvak személy 58 szerepelt ebben az időszakban a nyilvántartásukban.

Néhány éve azt tapasztalják, hogy nagyjából ugyanaz a kör forog a rendszerben, és újonnan nagyon kevesen kerülnek be. Évi 300-400 új látássérült ember kerül be a rendszerükbe.

Ha az MVGYOSZ statisztikáját vesszük alapul és azt mondjuk, hogy 200 ezer ember van az országban, akinek a látássérülése valamilyen korlátozottságot okoz, és ebből csak 400 jelenik meg, elmondhatjuk: valahol probléma van a rendszerben.

Az életkori megoszlás is meglepő. Általában a statisztikák azt mutatják, hogy többnyire idős korban van több látássérült személy. Itt viszont a 31-65 év közöttiek vannak többen. 55 százalék a 19-65 év közöttiek aránya.

A szolgáltatás szempontjából jó tudni, hogy a kimenet hová visz. Egy inaktív személy számára nem fontos a foglalkozási rehabilitációt tovább vinni, de ha van 55 százalék, aki aktív, érdemes a foglalkozási rehabilitációs szolgáltatást megerősíteni. A mai Magyarországon elmondhatjuk, hogy nincs kifejezetten látássérülteknek szóló foglalkozási rehabilitációs szolgáltatás, sőt, maga a foglalkozási rehabilitáció is nehézkesen halad. Van pár kiemelt szolgáltató, aki foglalkozik vele, de egyik sem specifikus. Van egy elemi rehabilitáció, ami működik, de a szolgáltatás végeztével semmit nem tudnak mondani a klienseknek, mert nincs munkaerő-piac, aki felveszi, vagy köztes szolgáltató, aki felkészíti a látássérülteket az átmenetre.

Közép-Magyarországon van a legtöbb igénybe vevő, ez 307 fő. A többi pedig nagyjából arányosan, 100-150 fő között eloszlik a többi régióban – ezt mutatja az első finanszírozási év. A második finanszírozási év is nagyjából ugyanezeket a számokat mutatja.

A jogszabály nem csupán a szolgáltatást írja elő, de mellé egy módszertani központot is kapcsol. Ennek az a feladata, hogy ezt a szolgáltatást folyamatosan fejlessze. Minden területre kiterjedő szakmai előírások, irányelvek vannak. Bárhol, ahol a látássérült megjelenik a szolgáltatásban, nagyjából ugyanazt a minőséget kapja, ugyanazokat a módszereket és elveket találja.

Van egy egységes dokumentációs rendszer, elégedettség-mérés és egy online nyilvántartó rendszer. A szakembereknek fórumok, továbbképzések vannak.

Nem tud működni az egészségügy a rehabilitáció nélkül. Az lenne a legjobb, ha ez a kettő párhuzamosan tudna működni. Legjobb lenne, ha nem csupán a végén tudnának bekapcsolni a szolgáltatók, hanem a járó-vagy a fekvőbeteg ellátásban is részt vehetnének. Jó lenne, ha nem úgy jönne ki a beteg az egészségügyi ellátó rendszerből, hogy támasz nélkül marad, hanem a szakemberek tudnának neki segítséget adni.

Az egészségügy és a szociális terület összekapcsolása lenne tehát a végső cél.

A következő előadást Királyhidi Dorottya, a SVOE főtitkára, szakmai vezetője tartotta, „A Siketvakok Országos Egyesülete Elemi Rehabilitációs Központjának bemutatása” címmel.

Mi lehet az oka annak, hogy ilyen nehezen talál egymásra az egészségügy, a rehabilitáció és az érdekképviselő? – tette fel a kérdést. Olyan ez a helyzet, mintha három különböző csónakban eveznének. Mindenki egy bizonyos időszakra megpróbálja a csónakjába emelni a látássérült személyt.

A hazai és a WHO statisztikája alapján is elmondható, hogy az elemi rehabilitációval elért emberek száma nagyon alacsony. A folyamatot viszont együttesen kell felépíteni, mert ha hirtelen megjelenne rengeteg ember a rendszerben, nem is tudnák ellátni. A bekerülés biztosítása viszont fontos.

A látássérülés egy globális probléma. Vezető okai között a genetikai háttérű kórok is szerepelnek, de más problémák is, mint az életkorral összefüggő problémák, a szürkehályog, mely átmeneti és jelenleg orvosi beavatkozással jól kezelhető, a diabétesz, ami a látást és a hallást is rontja. A rehabilitációban a diabéteszes betegek igen magas arányban jelennek meg. Nagyon sok zöldhályogos beteg jelenik meg a szolgáltatásban, illetve a genetikai szindrómával élők is nagy létszámban vannak. A koraszülöttek között és a népesség arányában is jelentős probléma a hallásromlás. Gyerekként és a serdülőkorban leggyakoribb okai a krónikus fülfertőzések, meningitisz és egyéb fertőzések. Az ototoxikus károsodások és az antibiotikum okozta hallássérülések száma csökkenőben van, de egy egészen hosszú lista van az ototoxikus károsodás hallássérülést okozó tényezőiről.

Felnőtt-és idősebb korban állhatnak a hallás csökkenése mögött krónikus betegségek, dohányzás, az életkorral együtt járó érzékszervi meggyengülés és degeneráció, stb. valamint a hirtelen fellépő halláskárosodás is jelentkezik. A traumás sérülések nem elkerülhetők.

A jelenkori fiatalok között a fülhallgatóval hallgatott, hangos zenének is permanensen kimutatható a hallást rontó hatása. A gyógyszerek, vegyi anyagok, táplálkozási hiányosságok, vírusfertőzések és genetikai szindrómák is meghúzódnak mögötte.

A nem megfelelő időben adott hallókészülékes ellátás még a demencia súlyosságát, mértékét is az ötszörösére emelheti. Fontos, hogy időben megtörténjen a hallókészülékes ellátás. A zajártalom is elég jelentős probléma.

A Siketvakok Országos Egyesületének elemi rehabilitációs központjának a küldetése minden egyes előadással összecseng. Hisznek abban, hogy nincs két egyforma ember, ezért mindenki számára egyénileg, közösen kell kialakítani a fejlesztési tervét a nagyobb önállóság eléréséhez.

A konferencia is azért jött létre, hogy mindenki számára egyértelmű legyen: együttműködés és közös gondolkodás nélkül az életminőséget nem lehet javítani külön-külön. Ennek érdekében muszáj, hogy bekövetkezzen egy szemléletváltás. Meg kell érteni, hogy a látássérülés vagy a siketvakság egy olyan állapot, amiben mindenkinek más a

szerpe. Egymás nélkül viszont nem lehet a megfelelő segítséget nyújtani.

Akadály a ennek az együttműködésnek, hogy az egészségügyben a látássérült vagy a hallássérült személy betegként jelenik meg, aki számára a megoldás a gyógyítás. Ha pedig ebben a folyamatban az orvos nem tud eredményeket felmutatni, nem tud ilyen örömhírral szolgálni, ezt kudarcként éli meg. Nem gondol arra, hogy lehet, ő nem tud tovább segíteni, nem tudja a szükséges gyógyszereket vagy génterápiát adni, de segítségére lehet egy másik szakember, aki ebben a speciális állapotban releváns segítséget tud nyújtani.

Az érdekvédelem ebben a szemléletben való gondolkodását akadályozza az, hogy leginkább sorstársakról és tagtársakról gondolkodik. Ebben az esetben egymás bátorítása, felkarolása, segédeszközökkel való ellátása a cél. Ez is nagyon fontos, de ha valakinek a kezébe adunk egy professzionális segédeszközt, nem lesz megfelelő a segítségnyújtás, ha nincs olyan szakember, aki megtanítaná ennek használatát. Az elemi rehabilitációban, a kliensközpontú gondolkodásban is fontos tudni, hogy a megfelelő orvosi ellátáshoz való irányítás és az érdekvédelem felé való terelésnek is fontos szerepe van a komfortérzet javításában.

Minden szakember tudja, hogy ugyanazzal a diagnózissal az egyik ember jobban, a másik rosszabbul funkcionál. A rehabilitációs felmérés ezt az összképet segíti. Nem a hiányosságokra és nehézségekre összpontosít, hanem az állapot felmérésére, az összképre, ahonnan ki lehet indulni.

A funkcionális látásvizsgálat a szemorvos számára is fontos. A Klinikán pl. egy betegre 15-20 perc jut. Nincs idő elmagyarázni, hogy mit jelent egy adott szembetegség, milyen lefolyása van és milyen lehetőségek, megoldások vannak, hogy praktikus, a mindennapi életvezetés szempontjából, az utcán, otthon, az olvasásban mit jelent ez a diagnózis.

A látástréning arra irányul, hogy a rendelkezésre álló optikai segédeszközökből alapos megfontolás után lehessen választani. Ne 15 perc után kelljen egy elektronikai segédeszközre, nagyítóra azt mondani: igen, ez a megfelelő. Egyedi méltányossággal is drágák ezek. Fontos, hogy praktikus tapasztalat alapján kerüljenek kiválasztásra, betanításra. Egy makuladegenerációs beteg számára a technika elsajátítása is fontos, hogy miként lehet a vakfolt mögül kitekinteni.

A tájékozódás-közlekedés is nagy jelentőséggel bír. Fontos, hogy az illető eljuthasson egyik helyszínről a másikra. Lehet, hogy addig valaki csak kísérelővel mozdul ki, ha azonban elfogadta az állapotát, szeretne

önálló lenni és eljutni a céljaihoz. Megtanul tájékozódni, útvonalakat sajátít el, illetve azt is, hogy a nehéz helyzetekben miként kell segítséget kérni.

A mindennapos tevékenységek és életvitelt segítő eszközök tanítása a rehabilitáció olyan pontja, ami azt mondja: vissza az alapokhoz. Ha valami elveszett, meg lehet tanulni újra főzni, varrni, ellátni magunkat.

Az informatika oktatásra is nagyon nagy az igény. Ma már online jelentkezünk be az orvosunkhoz, vagy a népszámlálást is interneten keresztül töltöttük ki. Egy látássérült személy viszont nem tud egy általános, ingyenes informatikai oktatásra jelentkezni, mert speciális segítségre van szüksége. Meg kell ismerni a beszélő programokat, ki kell választani a megfelelő telefont, annak megtanulni a beszélő funkcióját, a számítógépre fel kell telepíteni a programokat, amik segíthetnek, rengeteg applikációt kell megtanulni, ami segíthet a pénzfelismerésben, tájékozódásban. Az adaptált gépírás oktatás vagy a tapintható írás-olvasás is fontos.

Fontos tényező az egyéni esetkezelés, az, hogy az egyén problémáival, szükségleteivel foglalkozzanak, pl.: szociális ellátó területen egy egyéni igénylést töltsenek ki mondjuk segédeszközre. Egy parkolókártya ügyintézésében vagy a támogatási rendszerben megkapja, amire szüksége van. A pszichológiai szolgáltatás az állapotváltozás elfogadásában segít. Amikor az állapot változásán orvosilag már nem lehet segíteni, a pszichológia segítséget nyújthat a folyamattal való megbirkózásban.

A siketvak személyek, tehát a látás-és hallássérültek számára a funkcionális hallásvizsgálat hasonló céllal van, mint az egyszeres hallássérültek számára. Ha megkapja az illető a hallókészüléket, segíteni kell az egyéni igényekhez való hangolásában, de már a készülék kiválasztásában is. Azt is fontos tudni, hogy milyen szinten kell korrigálni a hallást az utcán, a közlekedés során, a négy szemközti beszélgetésben, a telefon használatakor. Az audiogram megmutatja, hogy reális-e egy ideálisabb szint elvárása vagy nem. Meg lehet beszélni az egyéni képességeket és azt, hogy ezek alapján mik a reális elvárások és lehetőségek. Azok számára viszont, akiknek súlyos látás-és hallássérülésük van egyszerre és a kommunikációjukban sérültek, meg lehet keresni azokat az alternatív kommunikációs eszközöket, módszereket, amikkel a kommunikációs szint visszahozható. Megfelelő eszközökkel, módszerekkel olyan szintre hozható, amilyen szinten az érintett fogalmi gondolkodása van. A fogalmi gondolkodásán túlra senkinek nem lehet emelni a kommunikációját, de a maga szintjén mindenki el tudja mondani, amire szüksége van. Enélkül pedig nem lehet

emberi életet élni, fontos folytatni a megkezdett utat, az egymásra hangolódást.

A nap utolsó előadását Gangl Tamás, a SVOE elnöke tartotta, „A siketvak (látás- és hallássérült) emberek érdekképviselője, a Siketvakok Országos Egyesülete bemutatása” címmel.

A többi országos szervezethez mérten a SVOE viszonylag fiatalnak mondható. Európában is jellemző, hogy a siketvakok szervezetei később alakultak meg, mint azok, melyek a többi fogyatékkal élőt képviselik. A SVOE 1994-ben jött létre a veleszületetten siketvak gyerekeket nevelő szülők és a velük foglalkozó szakemberek közreműködésével. Céljuk ezen gyerekek szükségleteinek előtérbe helyezése, fejlesztése volt. Ez annak idején a Vakok Iskolájában, a siketvak tagozaton valósult meg. Később az egyesület nyitott a szerzett siketvak emberek felé is. Ez a 2000-es évek környékén történt. Ebben nagy szerepe volt a szemklinikának, akkor Dr. Farkas Ágnes főorvosnővel való együttműködésben tudták elérni azokat az elsősorban Usher-szindrómával élő siketvak személyeket, akiket bevontak az egyesületbe. Számukra közösséget kellett létrehozni, információkat átadni. Elindult a folyamat, ami mára odáig jutott, hogy az egyesület tagjai a felnőttek, a szerzett siketvakok körében is nagy közösséget alkotnak. A többi európai országban is hasonlóképp zajlott ez, hisz a siketvakságot, mint önálló fogyatékoságot később ismerték el, így a közösségformálás, az érdekvédelem később alakulhatott ki az ő számukra. Általában ez mindenütt a siketvak gyerekekkel való foglalkozásból indult ki és terjedt ki a szerzett siketvakok felé is.

Többféle szolgáltatásunk van.

Az érdekvédelmi tevékenység az egyik alapvető célja az egyesületnek.

A SVOE a siketvakok érdekeit képviseli a különböző fórumokon, törvényhozásban, jogalkotásban, akadálymentesség biztosításában. Jövőre lesz 30 éves az egyesület. Ezalatt nagyon sok eredményt értek el, pl. a rehabilitációval kapcsolatos jogszabály is létrejött, így a szolgáltatás a siketvakok számára is elérhető. A jelnyelvi törvényt is fontos kiemelni, amit a SINOSZ-szal közösen hoztak létre. Olyan jogszabály jött létre 2009-ben, amiben a siketvakok által használt kommunikációs módszereket is figyelembe veszik a jelnyelvi tolmácsszolgáltatás nyújtásában. Ennek a biztosítása érdekében az egyesület képzéseket tart, igyekszik felkészíteni a jelnyelvi tolmácsokat a siketvak emberek kommunikációs megsegítésére.

A következő szolgáltatás tehát a jelnyelvi tolmácsszolgálat, melyet regionálisan, Budapesten és környékén biztosítunk. Ez az egyszeres hallássérült emberek számára is elérhető. Nem csupán a jelnyelvi tolmácsolásban segítenek, de a taktilis jelnyelvi tolmácsolásban, írótolmácsolásban, illetve az egyéb szükségletekhez, hallásmaradványhoz illeszkedő kommunikációs megsegítést is tudnak a tolmácsok biztosítani. A következő nagy terület: a rehabilitáció. Ez elsősorban a látássérültek rehabilitációjáról szóló terület, ennek keretében a siketvakok számára is ingyenes szolgáltatást tesznek elérhetővé. A rehabilitációs szolgáltatás a szimplán látássérültek és a siketvakok számára is elérhető, ebből a szempontból hasonló a jelnyelvi tolmács-szolgáltatáshoz, a törvényadta keretből kifolyólag.

Az egyesület a központilag, pályázati úton támogatott szolgáltatásokon túl kísérőszolgálatot is biztosít tagjainak, illetve a rehabilitációban résztvevő látássérült, illetve siketvak emberek számára. Ez segítség a szolgáltatások igénybevételében, orvoshoz való eljutásban, egyéni igényektől függően mindabban, amiben segítséget kérnek, igyekeznek a munkatársak kísérést biztosítani.

A közösség építése is fontos, különböző programokat szerveznek. Ezzel egyrésztől kicsalogatják a tagokat a négy fal közül, hogy találkozzanak egymással, tapasztalatokat cseréljenek. A problémák és azok lehetséges megoldásainak, jó praktikáknak, tanácsoknak a megvitatása nagyon fontos. A konferencia célja az információcsere és a Dorka által felvázolt, három terület segítése abban, hogy összeérjenek. Így az érintettek életminőségének javítása hatékonyabban mozdulhat előre.

A továbblépéshez fontos a siketvakságot definiálni.

Ettől a szótól nagyon sokan, még az érintettek is húzódoznak. A siketvak szót viszont úgy kell felfogni, mint egy gyűjtőfogalom. Nem jelent teljes vakságot és teljes siketséget, legalábbis nem kizárólag. Ez egy nemzetközi tendencia, hogy a látás-és hallássérülésre ezt a szót alkalmazzák. A lényeg tehát az, hogy a két sérülést egyidejűleg figyelembe véve a közösséghez tartozzon és a szolgáltatásokat igénybe tudja venni. Ha elfogadjuk ezt az identitást, sokkal jobban el lehet másokkal is fogadtatni. A 2011-es népszámláláskor volt lehetőség a siketvakságot, mint különálló fogyatékossgot is megjelölni, amit önkéntesen adott a szolgáltató lakosság. A 2011-es adatokban több, mint háromezren jelölték meg, mint különálló fogyatékossgai típust. Azok a személyek, akik a látás-és hallássérülést egyidejűleg megjelölték, több, mint 12 ezren voltak. Tehát ha a siketvakság fogalmát tágabb értelemben alkalmazzuk, 2011-es adatok szerint 15 ezer körülire tehető Magyarországon a siketvakok száma.

Tomi személyesebb tapasztalatait is megosztotta. Többször is elhangzott mind a hallás, mind látás szempontjából a korai diagnosztika, rehabilitáció és a megfelelő eszközök biztosításának fontossága. Ez nem csupán a gyerekeknél, de az időseknél is fontos. Gyerekeknél a beszédfejlődés, időseknél a demencia szempontjából fontos ez. A látássérülés bármilyen korban kerül diagnosztizálásra, nagyon fontos, hogy a rehabilitáció mielőbb megkezdődjön. Nagyon sok szempontból befolyásolja az egyén életminőségét, az ahhoz való alkalmazkodást, a munkahely megtartását, az életvitel folytatását. A mozgásszervi sérülésekből adódó műtétek vagy kezelések után automatikusan megjelenik a rehabilitáció, megjelennek a gyógytornászok segítve a személyt abban, hogy újra megtanuljon járni, mozogni, segédeszközöket használni. Ebben az esetben viszonylag zökkenőmentesen átkerül az egészségügyből a rehabilitációba és biztosítják számára ezt a folyamatot. Ugyanígy fontos lenne, hogy a látássérüléssel élő emberek számára, pláne, ha szerzett látássérülésük van, esetleg egy hallássérülés is társul mellé, minél előbb kezdődjön meg a rehabilitáció.

Tomi is a 2000-es évek elején került kapcsolatba az egyesülettel. Amikor az Usher-szindrómásokat meghívták egy programra. Ekkor lehetősége volt még a Vakok Iskolájában dolgozó mozgástréner szakemberek segítségével megtanulni olyan dolgokat, amik ma már a rehabilitációs program keretében sajátíthatók el a látássérültek számára. Ő is megtanulta ezeket, még mielőtt valóban szüksége lett volna rá, ugyanígy a számítógép beszélő programmal történő használatát vagy okos eszközök „vakos” kezelését is. Ennek köszönhetően megtartotta a munkahelyét. Természetesen ilyenkor a munkáltató hozzáállása is nagyon fontos, hogy biztosítsa azokat a feltételeket, amikkel a munkavégzés tovább folytatható. Neki ez sikerült. Ezzel is szeretné erősíteni az érintetteket, illetve a velük foglalkozó szakembereket is abban, hogy vegyék komolyan a korai rehabilitáció fontosságát.

(Az összefoglalót készítette: Taskovics Adél)