

LA SINDROME DI USHER

Come si sviluppa

La sindrome di Usher è una malattia congenita che si manifesta con sordità alla nascita associata ad una perdita progressiva della vista causata da una degenerazione della retina, nota come retinite pigmentosa.

Si riconoscono 2 tipi di sindrome di Usher.

Tipo I È il più grave e più precoce: la sordità molto grave o totale è presente già alla nascita e all'età dell'adolescenza si manifestano problematiche visive con cattivo adattamento agli eccessivi cambiamenti di luce.

Tipo II Comporta sordità congenita di grado medio-grave, con insorgenza più tardiva dei disturbi a carico dell'apparato visivo.

Negli Stati Uniti e in Scandinavia si è calcolato che il 34% dei sordi congeniti alla nascita ha la Sindrome di Usher e il 25% della popolazione con retinite pigmentosa ha anche una perdita di udito.

Come intervenire

Gli esami oculistici di routine sovente non rilevano difficoltà di adattamento al buio e di visione periferica. Per questo si verifica spesso un ritardo nella diagnosi della sindrome di Usher, che viene formulata solo quando i disturbi diventano evidenti.

I genitori possono essere sani ed inconsapevoli di essere portatori fino a che la sindrome non si manifesti nel loro bambino. La trasmissione eredita-

ria è, infatti, un processo autosomico recessivo e non compare quindi in tutte le generazioni. La consulenza genetica è importante per i genitori che hanno un figlio affetto dalla sindrome e che prevedono di avere altri figli.

Dato che la malattia riduce la visione notturna e restringe il campo visivo, provoca nella persona perdita dell'autonomia, una maggiore dipendenza dagli altri nel movimento ed uno stato di insicurezza.

Un altro rischio a cui il soggetto va incontro è quello di rimanere isolato dalle altre persone sorde e, a maggior ragione, dalle persone normoudenti e vedenti, in quanto i canali comunicativi come la lettura labiale ed il linguaggio scritto non possono essere più utilizzati.

Una sfida per la vita

Nelle persone affette dalla sindrome di Usher si riscontrano reazioni depressive perché si sentono emarginate dalla comunità e dai loro amici più cari. La famiglia, gli amici e gli operatori sono spesso incapaci di venire incontro ai problemi visivi che la malattia comporta e di rispondere in maniera adeguata ai loro bisogni. L'impatto della scoperta che una giovane persona sorda fa quando sa che potrà diventare sordocieca è estremamente traumatico e l'adattamento a questa disabilità è un lungo processo che può continuare per tutta la vita. È molto importante aiutare la persona in modo che possa affrontare il futuro con la

consapevolezza di ciò che la malattia comporta.

Con una giusta preparazione e un buon supporto, la persona con la sindrome di Usher può ridurre gli effetti della nuova disabilità e acquisire i comportamenti necessari per affrontare la vita quando la sua vista si deteriorerà. Tale aiuto può essere fornito con il sostegno psicologico e con un adeguato intervento educativo-riabilitativo.

Sarebbe opportuno che tutte le persone che assistono bambini, giovani e adulti sordi fossero più informati:

- per conoscere gli effetti della retinite pigmentosa e quali aiuti fornire a queste persone;
- per capire la psicologia della persona non vedente e sapere dove rivolgersi per un aiuto specialistico;
- per saper dare ai genitori aiuti necessari per affrontare la progressiva perdita della vista del loro familiare.

Consigli utili per chi vive ed opera con una persona sorda con retinite pigmentosa
Evitare di:

- Stare troppo vicino alla persona quando si comunica in dattilologia o con il linguaggio scritto o parlato.
- Mettersi di lato quando si vuole ottenere la sua attenzione.
- Interrompere chiunque stia cercando di attirare la sua attenzione.
- Afferrarle il braccio quando necessita di una guida al buio.
- Parlarle con una luce dietro le proprie spalle.
- Avviare una conversazione in ambiente poco illuminato.
- Essere approssimativi quando si indica ciò di cui si parla.
- Dare per scontato che la persona veda mobili e ostacoli bassi.
- Avere timore di chiederle se ha bisogno di aiuto.

Si consiglia di:

- Lasciare che la persona scelga da sola la distanza prevista per la lettura del linguaggio scritto, per la lettura labiale, per il linguaggio dei segni (circa 4-5 passi).
- Dire il proprio nome quando si inizia a parlare e avvisare quando la conversazione è finita.
- Offrire il proprio braccio per guidarla al buio, chiederle se ha bisogno di assistenza.
- Consentirle di ricevere la luce di lato o da dietro.
- Localizzare i gesti e la dattilologia a livello del petto.
- Avvertire la persona quando ci sono mobili bassi, ostacoli, gradini imprevisti.
- Domandarle se ha bisogno di aiuto.

BENEDETTE CABINE!

Telecom Italia ha iniziato a Roma la sperimentazione di un sistema per non vedenti. Nell'ambito dell'iniziativa "Insieme - Telecomunicazioni per il sociale", la società ha messo a punto un sistema che serve a rilevare la presenza dei vari tipi di cupole o nicchie telefoniche sparse per le strade. In pratica si tratta dell'inserimento sulla colonna di queste postazioni telefoniche di una delimitazione del loro ingombro che evita ai non vedenti il rischio di spiacevoli urti. Un prototipo di questa soluzione, già presentato durante l'ultima edizione di AlibilExpo, la Mostra mercato di prodotti per i disabili, verrà provato a Roma in mille postazioni telefoniche chiamate Cuplafon, di cui 900 sono già state installate.