Beszámoló az I. Országos Usher-szindrómával Élő Emberek és Hozzátartozóik Találkozójáról

2026. május 6-án, szerdán délután 14 órakor kezdődött telephelyünkön az I. Országos Usher-szindrómával Élő Emberek És Hozzátartozóik Találkozója. A rendezvényen személyesen, nagy, közösségi termünkben, illetve online videóhívás keretében is részt lehetett venni.

Elsőként Királyhidi Dorottya főtitkár, majd Gangl Tamás elnök köszöntötte a résztvevőket. Tamás úgy fogalmazott: bár ezt nevezzük az első országos Usher-találkozónak, csaknem 25 évvel ezelőtt már volt egy hasonló esemény. Ő akkor találkozott először a Siketvakok Országos Egyesületével.

A szervezet ekkor már kereste a szerzett siketvaksággal élő személyeket és szerveztek egy Usher-találkozót. Utána több alkalommal is találkozhattak, vegyes témákról beszélgethettek, előadásokat hallgathattak.

Az Usher-szindrómásokat övező figyelem változott, átalakult az évek folyamán; de akik az egyesület aktív tagjai maradtak, továbbra is annak látókörében vannak.

Most újra felélesztheti jük az Usher-találkozót. Ennek apropóját az adta, hogy megkeresett minket egy amerikai, Usher-szindrómásokkal foglalkozó szervezet, akik nagy nemzetközi tapasztalattal rendelkeznek.

Egy Usher-nagyköveti program keretében szervezik ezeket a nemzetközi kapcsolatokat, a hálózatot. Ennek köszönhetően lett nekünk is Usher-szindrómás nagykövetünk, Kimlei Gábor személyében.

Örömmel vállalta a feladatot. Aktív közreműködésével jött létre a mai program. Kapott is egy nagy tapsot a résztvevőktől, mint magyarországi Usher-nagykövet.

Tomi sok sikert kívánt Gábornak a nagyköveti munkához és jó szervezést a következő találkozókra, illetve sikeres információgyűjtést. Hiszen az az alapvető célja a hálózatnak, hogy információk jussanak el az Usher-szindrómával élőkhöz és minél többet tudjanak meg a jelenlegi kutatások állásáról és egyéb olyan lehetőségekről, amelyek ezt a szakterületet érintik. Emellett egy sorstársi közösség létrehozása is a cél, ahol a résztvevők tapasztalatokat cserélhetnek és közös programokat szervezhetnek.

Ezzel Tamás meg is nyitotta az alkalmat. A frissen megválasztott Usher-nagykövet, Kimlei Gábor szólt a résztvevőkhöz.

Megtudtuk tőle, ahhoz, hogy betölthesse ezt a tisztséget, szüksége volt egy alapvető tudásra. Ennek megszerzéséhez jó pár tréningen részt vett. Ezeket Nancy O'Donell, az Usher-koalíció vezetője tartotta.

Angol nyelven folyt a tréning és Dorka fordította magyarra. Így vett részt Gábor 6-7 alkalommal 1-1 órás tréningeken. Sok hasznos információt kaptak.

Magyarország környékén, tehát hozzánk legközelebb Csehországban van Usher-nagykövet.

Az Usher Koalíció egy ernyőszervezet. Azt szeretnék elérni, hogy minél több országban legyen Usher-nagykövet, aki képviseli saját szülőföldjén az érintettek közösségét.

Ezután sor került a bemutatkozásokra. Először a személyes, majd az online résztvevők szólhattak néhány szót magukról.

Sok érintett, egyesületi tag is eljött.

Érkeztek érdeklődők Budapestről, de volt olyan is, aki Pilisről, Mohácsról, Isaszegről jött.

Akadt, aki saját maga, míg más a párja, gyermeke, vagy épp az édesanyja érintettsége okán jött el.

Online csatlakozott hozzánk Svédországban élő nagymama, akinek kisunokája érintett Usher-szindrómával. Az ottani Usher-csoportot alapították meg a családdal.

Videóhívásban bekapcsolódott olyan hatgyermekes édesanya is, akinek két gyermeke is érintett a szindrómával.

Miután a bemutatkozásra szánt idő lejárt, Nancy O'Donell vette át a szót.

Előadásának címe ez volt: „Az Usher-szindróma megértése a XXI. században".

Az Usher Koalíciónál dolgozik, New York-ban él. Általánosságban arra kapott felkérést, hogy a szindrómáról, illetve az egész koalícióról beszéljen.

Több, mint tíz éve dolgozik a koalícióban. Előtte a Helen Kellerről elnevezett intézményben tevékenykedett.

Az elmúlt néhány évben sok újdonság látott napvilágot az Usher-szindrómáról.

Egy fordító program segítségével követte a bemutatkozásokat. Örömmel látta, hogy Usheres gyermekek szülei és érintett felnőttek is eljöttek a programra. Nancy meglátása szerint ők a valódi szakértői a szindrómának, hiszen ők élnek ezzel a tünetegyüttessel nap, mint nap.

Az évek során nagyon sok információt gyűjtött össze és ezeket osztja most meg velünk.

Akit 2008 előtt diagnosztizáltak, hiába keresett nemzetközi támogatást. Nem volt olyan szervezet, ahová az érintettek fordulhattak volna.

A Koalíciót szülők alapították, akiknek a lányát akkor diagnosztizálták Usher-szindrómával, 2008-ban. Amikor megkérdezték, hogy hol tudnának találkozni más érintett családokkal, közösséggel, azt a választ kapták, hogy senki mással nem tudnak majd találkozni.

Néhány évtizedes erőfeszítésbe telt megtalálni az érintetteket. Segíteni kellett őket abban, hogy kapcsolatba lépjenek egymással. Ezután közösséget kellett építeni közöttük világszerte, nemzetiségtől, a szindróma típusától vagy kortól függetlenül.

A közösségépítés egy nagy feladat, hiszen nagyjából 400 ezer Usher-szindrómával élő ember van világszerte. Nancy személyes célja, hogy ezt a 400.000 embert az adatbázisába össze tudja gyűjteni.

A közösség tagjainak megtalálásában a legnagyobb akadály, hogy az Usher-szindróma egyáltalán nem közismert. Kevesen tudják, hogy mi is ez valójában.

Mutatott egy ábrát, mely 9 kis kockából áll. Minden egyes képen egy-egy Usher-szindrómával élő személy volt látható, akik a világ legkülönfélébb pontjain élnek.

Van egy világon átívelő adatbázis, Ush Trust névvel, ami adatokat gyűjt az érintettekről.

Ebbe az adatbázisba jelenleg 80 országból regisztráltak érintettek. Eddig még nem találtak olyan országot, ahol ne lenne Usher-szindrómás, de ettől függetlenül lehet, hogy majd lesz ilyen.

Akkor nevezünk valamit szindrómának, ha az egy tünetegyüttes. 2 vagy több olyan tünete van, amik jelentkeznek együtt.

Az Usher-szindróma első tünete a hallássérülés. Ezt lehet, hogy egyből a születés után diagnosztizálják. Megtörténhet, hogy nem sokkal a születés után, de az is előfordul, hogy csak huszonéves korban. Ennek a genetikai szindrómának mindenképpen része a hallássérülés.

Egy szenzori-neurális hallássérülésről van szó. Ez azt jelenti, hogy a fülben található kis szőrsejtek, idegsejtek vagy nem működnek megfelelően, vagy egyáltalán nem is funkcionálnak. Ez egy olyan tartós károsodást okoz a hallásban, ami orvosilag nem javítható, nem gyógyítható.

A másik tipikus tünete a retinitis pigmentosa (RP), amit van, amikor csak tízen,-vagy huszonéves korban diagnosztizálnak.

A legtöbb esetben nincs más a családban Usher-szindrómával. De az is előfordul, hogy egy többgyermekes családban több érintett testvér is születik.

A szülők a legtöbb esetben nem tudják, hogy hordozói annak a génnek, ami az Usher-szindrómát okozza. Illetve azt sem tudják, hogy a párjuk hordozó. Usher-szindrómás gyermek ugyanis akkor születik, ha mindkét szülő hordozza ezt a hibás gént.

A harmadik tipikus tünete a szindrómának az egyensúlyprobléma. Ez az 1-es és a 3-as típusnál a leggyakoribb.

Azt pedig kifejezetten hangsúlyozta, hogy ez a szindróma nem jár együtt intellektuális képességzavarral (értelmi fogyatékossággal).

Amerikában minden évben van egy felmérés, amely minden siketvak gyermeket érint. Ez egy iskolaérettségi felmérés és mindenkit érint, siketvakságának okától függetlenül.

Ebből kiderül, hogy az Usher-szindrómás gyerekek túlnyomó többsége időben elvégzi a megfelelő osztályfokot.

Tovább tanulnak, középiskolába majd felsőoktatásba mennek, dolgozni kezdenek.

Van egy foglalkozási rehabilitációs és elemi rehabilitációs szolgáltatásuk, amiben segítik az Usher-szindrómás diákokat, ha a tanulásban, vagy munkavállalásban segítségre szorulnak.

Különféle módszerekkel, segédeszközökkel is támogatják őket az állástalálásban vagy a munkahely megtartásában.

A szindrómának 3 fő típusát különböztetjük meg.

Általában az 1-es típusban a súlyos, nagyfokú hallásvesztés mellett jelentkezik tizenéves korban a szürkületi vakság, amikor már rosszabbul látnak a megváltozott fényviszonyok között.

Gyakori megfigyelése a szülőknek, hogy az 1-es típusú

Usher-szindrómával született csecsemők később kezdenek el járni, nehézségük van a fejük megtartásában, az egyenes ülésben. Ezek a problémák tehát már ekkor jelentkeznek.

1995 előtt nem tudtuk, hogy konkrétan mely gének okozzák az egyes típusoknál a problémát. Mostanra ismerjük a géneket, amiknek a mutációja okozza a szindrómát. Az Usher 1-es típust öt gén mutációja okozza. Nagyon érdekes, hogy ebből az ötből két génnek nagyobb a

gyakorisága a francia-kanadai közösségben, illetve az askenázi zsidóság esetében.

A 2-es típus a leggyakoribb. Itt is a hallássérülés az első, vezető tünet, de ez nem súlyos, inkább középsúlyos hallásvesztés. Az altípusok közül az 1B előfordulása a leggyakoribb világszerte.

A retinitis pigmentosa is jellemző tünet, de inkább a tizenéves kor végén vagy a húszas évek elején jelenik meg. Az egyensúlyprobléma itt ritkábban fordul elő.

Ezek a gyerekek hallókészülék segítségével egészen jól hallanak. Lehetséges, hogy a hallássérültek iskoláiba járnak, de legtöbben normál általános iskolában tanulnak. Érdekes módon a 2-es típusú Usher-szindrómát már a terhesség alatt is ki lehet mutatni.

Előfordul az is, hogy ilyen esetben a szülők már a gyermek meg-születése előtt csatlakoznak a koalícióhoz, hogy tisztában legyenek azzal, mit tudnak majd tenni az érdekében.

A 3-as típus jellemzői:

Ez az Usher-szindróma legritkább változata. A teljes Usher-közösségnek kb. csak öt százalékát diagnosztizálták ezzel a típussal. Ezen a kis előfordulási gyakoriságon belül pedig a 3A típus a leggyakoribb.

Ők látóként és hallóként születnek. A hallás-és látássérülés, és (esetenként) az egyensúly érintettsége csak később jelentkezik.

Tartozhatnak ugyanabba a típusba testvérek, a tüneteik, pl. a látás-vagy a hallásteljesítményük romlása, annak gyorsasága nagyon eltérő lehet.

Nincs még minden fontos információ a birtokunkban. Ám azt is tudni kell, hogy az étkezési szokások, a stressz, a mozgás olyan tényezők, melyek mind-mind hatással vannak az ember tünetegyüttesére, vagy akár a látására is.

A géneket már feltérképezték. Tudni lehet, hogy mely gének érintettek a szindrómában. Mégis nagyon sok olyan ország van, ahol a genetikai vizsgálat vagy nagyon nehezen érhető el, vagy egyáltalán nincs is biztosítva. Ezért ezzel kapcsolatban pontosabb információk nem érhetők el sok helyen.

Ahol ez elérhető, ott van rá lehetőség, hogy egy vérvizsgálatból és genetikai tesztből megállapítsák a pontos típust és altípust, de korábban csupán a tünetegyüttes alapján mondták valakire, hogy mi jellemző rá.

Előfordul, hogy genetikai vizsgálat alapján kimutatható valakiről egy gén mutációja. Erre más tüneteknek kellene jellemzőnek lenniük, ennek ellenére mégsem az mutatkozik nála.

Van, aki teljesen úgy néz ki, mintha Usher-szindrómája lenne, megvan az RP és megvan a hallássérülés, de a genetikai vizsgálat során kiderül, hogy mégsem Usher-szindrómás.

Az is elképzelhető, hogy valakinek nincsenek meg a nagyon jellemző, tipikus tünetei. Csak azért megy el vizsgálatra, hogy megtudja, miért csökkent a látása/a hallása; és így derül ki, hogy érintett a szindrómával.

Kérdés: Van arra lehetőség, hogy lassítsuk a folyamatot, a szindróma tüneteinek rosszabbodását? Milyen életvitelt kell ehhez folytatni?

Nancí válasza: Kutatások bizonyítják, hogy a napszemüveg viselése segíthet megakadályozni, az erős napfény károsítsa a szemet. Jelenleg 5-6 párhuzamos kutatás zajlik azért, hogy lassítsa az RP folyamatát, leállítsa, netán visszafordítsa azt.

A kutatásokat olvasva két fő információ, vagy inkább fogalom van, amit meg kell ismernünk. Egyes kutatások az Usheren belül is csak bizonyos génmutációkra fókuszálnak. Vannak olyanok is, amelyek általánosságban foglalkoznak az Usherrel és bármilyen típussal kapcsolatban próbálnak megoldást találni.

Fontos, hogy benne legyen az ember ezekben a kutatásokban, a reményt soha nem szabad feladni. Ezért is elengedhetetlen, hogy minél több ember kapcsolódjon be a közösségbe. Ha bármilyen klinikai vizsgálatra keresnek résztvevőket, akkor ők ebből az adatbázisból meg tudják mondani: hol hány ember érhető el. Van, amikor egy altípusra keresnek rá a kutatók, pl.: hány 3A típussal érintett Usher-szindrómást ismertek?

Ha nem vagyunk benne az adatbázisban, az azt is jelenti, hogy láthatatlanok vagyunk a kutatók számára.

Nézzünk most meg néhány számot, melyek azon országokra vonatkoznak, melyekből résztvevők vannak ezen a találkozón!

Általában becsléseket tesznek a kutatók, hogy mekkora az érintettek előfordulási gyakorisága egy adott populáción belül.

Egyes kutatók azt mondják, hogy egy a tizenhétezerhez

az Usher-szindrómával élők aránya. Mások szerint egy a hatezerhez az aránya a születések számának. Ennek a feltételezésnek az alapján becsülik meg az egyes országokban az előfordulási gyakoriságot.

Magyarországon 9 585 818 fő él. Ebből 563 és 1597 fő között lehet az Usher-szindrómával élők száma.

Most jelen pillanatban az adatbázisban 3 regisztrált magyar személy van. Világszerte 3009 ember regisztrált.

Horvátországból 5 ember van regisztrálva. Az ő számuk kb. 226 és 641 között lehet a becslések szerint.

Szlovéniából 7 fő regisztrált. Ott az Usher-szindrómások száma 125 és 355 fő között lehet.

Svédországból 9 fő regisztrált. Ott az előfordulási gyakoriság alapján 629 és 1782 fő érintett lehet.

Nagyon gyakori, hogy maguk az orvosok sem tudnak a szindrómáról, nem ismerik fel.

A szülők sok esetben nem tudják, hogy hogyan mondják el a gyereküknek, hogy Usher-szindrómával él. Nem tudják, hogy mikor, hogyan beszéljenek róla, és, hogy milyen szavakat használjanak.

Az Usher Koalíciónak épp ezért nagyon sok dolga van. Feladatuk van az egészségügyi ellátó rendszerrel, az érintettekkel, a szülőkkel és mindenkivel, hogy javuljon ez a helyzet.

Két tanács a végére: érdemes lehet minden érintettnek feliratkozni az Ush Trust adatbázisra. Ezen felül szeptember harmadik szombatja az Usher-szindrómára való fókuszálás napja. Nancy kérte, hogy itt, Magyarországon is szervezzünk olyan eseményeket, amellyel fel lehet hívni a figyelmet erre a szindrómára.

A következő előadást Dr. Vámos Rita tartotta a hazai kutatásokról, a hazai helyzetről.

Előadásának szerzői közt látható, hogy ez egy kutatócsoport munkája. Egyetlen biotechnológiával foglalkozó személy vagy egyetlen szemész nem tudja felölelni az egész problémát. A Budapesti Szemészeti Klinika és egy Bázelben működő molekuláris és klinikai szemészeti intézet együttműködésének eredménye ez, amit a magyar betegek genetikai vizsgálatával sikerült elérni.

Az Usher-szindróma három típusáról elmondta: az 1-es típusban 6, a 2-esben 2, a 3-asban pedig szintén 1 gént azonosítottak idáig.

Arra ő is kitért, hogy a 2-es típusban nincs egyensúlyzavar, míg a másik kettőben bizonyos mértékben fennáll. A szemészeti tünetek súlyossága is különböző a két klinikai típusban. A legsúlyosabb az Usher 1-ben, ahol 40 éves kor körül már nagyfokú látásromlás tapasztalható, míg a 2-es típusban ez 60 éves kor körül jelentkezik.

Mutatott egy ábrát, amelyen a Magyarországon genetikailag igazolt Usher-szindrómások számát ismertette. A Semmelweis Egyetemen, tehát a Budapesti Szemklinikán 75 betegnél sikerült a szindrómával asszociált gént igazolni. A három vidéki szemklinikáról (Debrecen, Szeged és Pécs)

kb. 10-10 beteget, összesen 30 főt. Magyarországon összesen 105 betegnél sikerült az Usher-szindróma esetén genetikai diagnózist elérni.

A klinikai vizsgálati módszereket is felsorolta. A retina szempontjából funkcionálisan az elektroretinográfia a legalapvetőbb ahhoz, hogy a tipikus diagnózishoz eljuthassanak. Felsoroltak egy-két modern képalkotó eljárást is, mint például az optikai koherencia tomográfia, mely a retina rétegeit is tudja vizsgálni. A retináról tudjuk, hogy teljes vastagsága az egy milliméter egyötöd része. Ezzel a módszerrel pedig ezt képesek az orvosok részleteiben vizsgálni.

A genetikai vizsgálatok terén pedig az volt nagy előrelépés, hogy sikerült olyan biotechnológiai módszert kifejleszteni, az újgenerációs szekvenálást, amelyben nagyobb mennyiségű gént tudnak vizsgálni egyszerre egy betegmintából, relatív elérhető áron. Ezt megelőzően az, hogy sikerüljön egy betegnél genetikai diagnózist elérni, sokkal kisebb arányban volt lehetséges.

Egy-két klinikai képet, szemfenéki képet is vetített a doktornő. Ezekről elmondta, hogy nem szemfenéki fotókról van szó, ezek az ún. fotós autofluoreszcencia módszerével készültek. Ennek a lényege az, hogy a fényérzékelő sejtek pusztulása során felhalmozódó lipofuscint sokkal jobban ki tudja mutatni a szemfenékről, mint a szemfenéki fotó. Érdekességként mutatta be, hogy a képalkotásban mostanra már ilyen újdonságok is vannak.

Egy újabb képet mutatott, a szemfenéken az éleslátás helyéről, a makuláról, ez egy optikai koherencia tomográfiás kép retina disztrófia esetén. Ezen azt lehet látni, hogy a legkülső rétege, amelyben a fényérzékelő sejtek vannak, elvékonyodott és kis szabálytalan csúcsok vannak rajta. Ez egy típusos kép a retina disztrófia esetén.

Egy másik képen az infravörös szenfenéki képalkotást mutatta be. Ezzel a módszerrel a retina mélyebb rétegeit lehet vizsgálni, részletgazdagabban lehet az érhártyát és a fotoreceptor réteget vizsgálni, mintha csak szemfenéki fotó lenne.

A magyar 105 beteg genetikai vizsgálatai alapján azt lehet elmondani, hogy hallásproblémával 83 százalékuk, tehát 60 személy küzd.

A tünetek az irodalmi adatokhoz hasonlóan 8-12 éves kor között kezdődtek. Még egy érdekesség, hogy az Usher 2A a leggyakoribb altípus. Vannak ún. mutációs hotspotok (mutációs forró pontok) a genetikai mutációk előfordulásán, egy bizonyos génen belül. Az Usher 2A esetén ez a 13-as exon. Az exon egy olyan része a génnek, amelyik aktív, és amelyről történik az örökítőanyag vagy az információ átíródása.

Vannak olyan kutatások, amelyeknél a leggyakoribb mutációt vizsgálják, így az Usher 2A esetén ezt a 13-as exont keresik.

A következő kép, melyet vetített, ugyancsak egy klinikai vizsgálati kép retina disztrófiák esetében. Ez nemcsak az Usher-szindrómában fordulhat elő. Itt az történik, hogy a retina rétegei szétválnak és közöttük cisztoid űrök keletkeznek, ezt cisztoid makula elváltozásnak nevezik. Ez egyes esetekben előfordul, míg más esetekben nem. Ennek a pontos okát nem minden esetben lehet kideríteni. Előfordulhat gyulladásos szemfenéki elváltozás esetén is, de retina elfajulás esetén jóval gyakoribb.

Röviden kitért a génterápia alap koncepciójára is.

Ha sikerült egy hibás génszakaszt, egy mutációt azonosítani, akkor az elméleti lehetőség az, hogy ezt a hibás gént valahogyan pótolják, helyettesítik egy egészséges génszakasszal. Ezt azonban valahogy be kell juttatni a retinába. Ez pedig egyfajta vivőanyag, más néven vektor útján lehetséges.

A bevitel módja egy üvegtesti műtét. Ennek segítségével a retina alá befecskendezik az anyagot, ami a vektorral bejut az ideghártya alá. Ez elméletben szép. Jó esetben be is épül oda, ahová szükség van rá.

Ennek azonban gyakorlati nehézségei vannak.

Ehhez kellett egy olyan, nem klinikai orvosi, hanem biotechnológiai fejlettség, hogy meg tudják határozni a hibás génben a bázissorrend változást és azt ki tudják javítani. Utána ezt be kellett juttatni a vivőbe. Ez többnyire egy vírus vektor. Ez elsőre nagyon furcsán hangzik, hogy egy vírust, ami betegséget tud okozni, azt használják fel. Ez abból adódik, hogy vírusban van egy DNS-szakasz vagy egy RNS, mindenképpen egy nukleotid rész, és van benne egy fehérje is. Ha a vírust tudják úgy módosítani, hogy a benne levő örökítőanyag sorrendjébe beépítik az egészséges, beültetendő génszakaszt, akkor azt relatívan könnyű bejuttatni a megfelelő helyre, a retina alá.

Ehhez meg kellett találni azt a vírust, amelyik a legkevésbé kórokozó. Mert egy olyan vírust, mint például a veszettség, nem lehet ilyen célra felhasználni. A vírust „meg kellett tervezni”, és azt is ki kellett találniuk, hogy hogyan juttassák be. Ez a legtöbb esetben az ún. adeno-asszociált vírus. Ezek relatív nem súlyos betegséget okoznak, okozhatnak pl. felső légúti megbetegedést vagy kötőhártya-gyulladást, de nem az egész szervezetet érintő, súlyos betegséget.

A doktornő megfogalmazása szerint ezek a módszerek még nagyon a kísérlet határán vannak. Ennek az az oka, hogy nincs vele tapasztalat,

kevés a beteg. Minden ilyen emberen végzett beavatkozásnak nagyon szigorú előírásoknak kell megfelelni.

Először természetesen nem emberen, hanem állatokban végzik ezeket. Van olyan, az emberi tanulmányt megelőző kísérlet sorozat, ami évekig tart. Általában egérben, kutyában, vagy macskában történtek ezek a kísérletek.

A kutya és a macska esetén olyan, a természetben előforduló retina disztrófiás állatokban zajlottak a kísérletek, melyeket véletlenül fedeztek fel.

Az egerek esetén mesterségesen ültettek retinabetegséget előidéző géneket egértörzsekbe, akiken így lehetett kísérletezni.

Évek voltak, míg ezek a kísérletek lezajlottak. Először magát az egértörzset kellett létrehozni. Ezután ki kellett dolgozni az egérnek megfelelő vírusvektort, és utána elvégezni a kísérletet és azt kiértékelni.

Mielőtt egy emberi tanulmányt elkezdenek, ezt minden esetben végig kell vinni.

Egy másik kísérleti lehetőség az ún. organoidokkal történő kísérletezés. Ez azt jelenti, hogy nem élő állatba ültetik be a megfelelő, kijavított genetikai információt, hanem laboratóriumi körülmények között szövetekbe. A retinából sikerült ún. organoidot létrehozni. Ez nem retina, de ahhoz nagyon hasonló szövettenyészet. Ezt Magyarországon sikerült, a Semmelweis Egyetem egyik intézetében egy kutatócsoportnak létrehozni, Szabó Arnold aktív közreműködésével. Ennek a lényege, hogy frissen elhalt emberek szeméből a retinát kiveszik és ezt sikerül megfelelő szöveti körülmények között hosszabb ideig életben tartani. Ez a retina organoid, és ezen sokkal kisebb kockázattal lehet kísérletet végezni.

Vannak olyan speciális mutációk, amikor nem a bázissorrend változik meg, hanem egy plusz génszakasz épül be az eredeti génbe. Ilyenkor van egy speciális lehetőség a genetikai hiba kijavítására. Rövid RNS-szakaszok nyújtanak ehhez segítséget, melyek felismerik, hogy hol van a hibás és a nem hibás génszakaszok határa. Segítségükkel ezt a plusz génszakaszt „kivágják”, és ezáltal vissza lehet javítani a funkciót.

Ezt azért tartotta fontosnak elmondani a doktornő, mert az egyik folyamatban levő klinikai vizsgálat pont ennek a módszernek a segítségével történik. Ez az ún. antiszensz nukleotidok felhasználása. Ez van jelenleg klinikai stádiumban, de csak speciális mutációk esetén lehetséges.

Ki is vetített egy diát, amelyen épp az Usher 2A betegség esetén a 13-as exonban történik antiszensz nukleotid módszeren alapuló genetikai javítás.

Ezt a tanulmányt összesen 20 résztvevőn végezték el. Annak érdekében, hogy a hatást biztosan le tudják mérni, számos kontroll módszert dolgoztak ki. Ezek ún. maszkolt és randomizált tanulmányok. Ez is mutatja, hogy ezek elég bonyolultak, hosszasan meg kell őket tervezni. Annak pedig, hogy kit vesznek bele a tanulmányba, nagyon szigorú kritériumai vannak.

Magyar vonatkozású kísérlet, mely szintén az Usher 2A típus esetében tervezett, a bázeli Molekuláris és Klinikai Szemészeti Intézet közreműködésével történik:

Itt azt írták le vázlatosan, hogy mi a tervezés folyamata, hogy miként kell megtervezni a kísérletet.

Meg kell tervezni azt, hogy az adeno-asszociált vírus, tehát a vektor ebben az esetben mi legyen, és hogy működjön. Organoidokban, tehát emberi retinából származó szövettenyészetekben ki kell alakítani egy olyan állapotot, hogy abba beépíthessék a mutációt, tehát, hogy az a betegségre jellemző szövettenyészet legyen. Utána ezeket kell ún. humanizált egérmodellen vizsgálni. Ehhez viszont először az egér-modell-törzset is létre kell hozni. Ezek tehát hosszú évekre kiterjedő, bonyolult vizsgálatok, mire emberben is lehet őket alkalmazni.

Még két másik kísérletet is felvázolt.

Jelenleg ezek is olyan fázisban tartanak, hogy mire emberben is alkalmazhatnák őket, még hosszas klinikai kísérleteknek kell lezajlaniuk.

Az egyik ilyen Spanyolországban, Valenciában van, a másik Hollandiában. Mindkettő Usher 2A esetén történik.

A spanyol esetben nem retinális-, hanem kötőszöveti szövettenyészetet használnak. A holland kísérletben pedig egy adott mutációra specifikus maga a kísérlet.

Ezzel is próbálta érzékeltetni a doktornő, hogy ez mennyire bonyolult szakmai, technikai és jogi vonatkozás szempontjából is.

Jelenleg kutatócsoportjukból többen kint vannak egy amerikai kongresszuson. Többek között Szabó Viktória doktornő, akinek a szemészeten kívül klinikai genetikai szakvizsgája is van. Ott ezeknek a genetikai vizsgálatoknak, illetve az új kísérleteknek, tanulmányoknak a legújabb vonatkozásait figyelik és haza is fogják hozni.

A doktornő előadása ezzel véget ért. Elérkeztünk a délután utolsó pontjához.

Azt vitatták meg a résztvevők, hogy hogyan tovább, mi legyen a közösség jövője.

Gangl Tamás elnök javaslata:

Ha lehetőség nyílik rá, akkor nagyjából egy fél év múlva, november környékén lehetne ismét egy Usher-találkozó. Ha van rá mód és bármelyik orvos, aki részt vett az említett amerikai konferencián, be tudna számolni az ott elhangzottakról, az mindenki számára érdekes lenne. Addig is lehet e-mailben tájékoztatni az Usher-szindrómával élőket a legújabb, napvilágot látott eredményekről. Ha Gábor bármilyen érdemi információt talál, azt érdemes lehet megosztani.

Létre lehet hozni egy Facebook-vagy egyéb levelező csoportot is.

Dorka:

Ha már arról volt szó, hogy a szeptember harmadik szombatja

az Usher-szindrómások napja, lehetne ezt a találkozót arra az időszakra tenni. Annak lehetne a témája, hogy van-e bármiféle újdonság, ami Amerikában elhangzott. De fontos arról is beszélni, hogy mit képviseljen a közösség. Mi az, amit fontos lenne elérni, amire fel kellene hívni a figyelmet. Magyarul, hogy mi legyen a cél.

Lehet az is, hogy csak az időnkénti találkozás a cél, de ha valami mást is meg tudnak fogalmazni, azon el lehet kezdeni dolgozni.

Újabb ötlet:

Nagyon fontosak az orvosi előadások és a közös cél is. Ha megvannak a célok és fontosabb orvosi ismeretek, azt is jó lenne látni: kik vannak a diagnózis mögött. Aki vállalná, hogy szívesen mesélne a saját életének sikereiről, gyereke, unokája inspiráló sorsáról… Fontos lenne bizonyítani egymásnak, hogy így is lehet értékkel élni.

Dorka:

Ez mindenképpen fontos. Ha egy közösségé válunk, alapvető, hogy megismerjük egymást. Ennek pedig része, hogy az emberek személyes történeteiket is megosszák egymással, a diagnózison túl.

(Az összefoglalót írta: Taskovics Adél)