

Το σύνδρομο Usher

Πηγή: <http://www.betterhealth.vic.gov.au/>

Μετάφραση: **Γκούντια Ευδοξία**, καθηγήτρια Αγγλικών

Το σύνδρομο Usher είναι μια γενετική ανωμαλία, η οποία χαρακτηρίζεται από μερική ή ολική απώλεια ακοής εκ γενετής και μια σταδιακή απώλεια όρασης που προκαλείται από την Retinitis Pigmentosa (RP).

Το όνομα, Retinitis Pigmentosa αναφέρεται στα στρώματα μαύρης χρωστικής ουσίας η οποία ανιχνεύεται στον αμφιβληστροειδή χιτώνα των ανθρώπων μ' αυτή την κατάσταση. Αυτό είναι ένα είδος οπτικής πάθησης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα το σταδιακό χάσιμο της όρασης με τον καιρό εξαιτίας χειροτέρευσης του αμφιβληστροειδή χιτώνα.

Αρχικά το άτομο παρουσιάζει τύφλωση μόνο την νύχτα, καθώς τα μάτια δεν μπορούν πλέον να δουν σε αμυδρό φως. Με το χρόνο, το οπτικό πεδίο ελαττώνεται έως το σημείο που ο ασθενής έχει μόνο ένα «τούνελ» κεντρικής όρασης. Ορισμένοι ασθενείς με σύνδρομο Usher παρουσιάζουν επίσης προβλήματα με την ισορροπία τους.

Το σύνδρομο Usher χωρίζεται σε τρεις μεγάλες κατηγορίες σύμφωνα με τον τύπο και τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων. Ο τύπος 1 και ο τύπος 2 αφορούν περίπου το 10% των παιδιών που γεννιούνται κουφά. Δεν υπάρχει θεραπεία. Οι υπηρεσίες έχουν σαν στόχο να βοηθήσουν τον ασθενή να προετοιμαστεί και να αντιμετωπίσει αυτή τη διπλή απώλεια.

Συμπτώματα

Τα συμπτώματα που αφορούν το σύνδρομο Usher εξαρτώνται από τον τύπο αλλά γενικά περιλαμβάνουν:

- Απώλεια ακοής, η οποία οδηγεί στην κώφωση.
- Απώλεια όρασης, η οποία οδηγεί στην τύφλωση.
- Προβλήματα ισορροπίας.
- Δυσκολίες στο λόγο.

Εξήγηση για την ισορροπία

Το ανθρώπινο σώμα έχει τρία συστήματα τα οποία βοηθούν στην ισορροπία:

Τα μάτια: απλώς κοιτάζοντας γύρω, ενημερώνουν τον εγκέφαλο για τον προσανατολισμό μας.

Περιφερειακό σύστημα: αυτό αφορά την πληροφορία που λαμβάνει ο εγκέφαλος από ειδικούς δέκτες στους μύες, τις αρθρώσεις και το δέρμα, τα οποία αντιλαμβάνονται την κίνηση και τη θέση των αρθρώσεων.

Ακουστικό σύστημα: αυτό βρίσκεται μέσα στο αυτί και αποτελείται από μια σειρά καναλιών γεμάτων υγρό, τοποθετημένων σε διαφορετικές γωνίες. Όταν το κεφάλι κινείται, το κινούμενο υγρό ενημερώνει τον εγκέφαλο ακριβώς για το πόσο μακριά, πόσο γρήγορα και σε τι κατεύθυνση κινείται το κεφάλι με την εναπόθεση της πληροφορίας στο ακουστικό νεύρο. Εάν ο εγκέφαλος γνωρίζει τη θέση του κεφαλιού, μπορεί να βρει τη θέση του υπολοίπου σώματος.

Οι διαφορετικές κατηγορίες

Το σύνδρομο Usher χωρίζεται σε τρεις μεγάλες κατηγορίες σύμφωνα με τον τύπο και τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων. Αυτές ονομάζονται Τύπος 1, Τύπος 2 και Τύπος 3. Κάθε τύπος υποδιαιρείται σε υποκατηγορίες.

Σύνδρομο Usher - Τύπος 1 (US1)

Παρόλο που υπάρχουν 6 υποκατηγορίες, τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Usher, Τύπου 1 περιλαμβάνουν:

- Ευδιάκριτη κώφωση εκ γενετής.

- Δυσκολίες λόγου. Άλλα μέσα επικοινωνίας όπως νοηματική γλώσσα (Auslan) απαιτούνται.
- Η ισορροπία μπορεί να επηρεαστεί και τα παιδιά συχνά αργούν να καθίσουν, να σταθούν και να περπατήσουν.
- Προβλήματα με τα μάτια αρχίζουν να αναπτύσσονται γύρω στην ηλικία των 10 ετών.
- Απώλεια όρασης συνήθως παρουσιάζεται γύρω στα πρώτα 10 χρόνια της ζωής του παιδιού.

Σύνδρομο Usher - Τύπος 2 (US2)

Υπάρχουν τρεις υποκατηγορίες του Τύπου 2. Τα χαρακτηριστικά του τύπου αυτού περιλαμβάνουν:

- Μέτρια απώλεια ακοής στη χαμηλότερη κλίμακα συχνότητας ήχου.
- Σοβαρή απώλεια ακοής στην υψηλότερη κλίμακα συχνότητας ήχου.
- Η ισορροπία δεν επηρεάζεται.
- Απώλεια όρασης ? κηλίδες τυφλού, αρχίζουν να εμφανίζονται κατά την εφηβεία και μπορεί να μεγαλώσει κατά τη διάρκεια της ζωής.

Σύνδρομο Usher - Τύπος 3 (US3)

Μόνο μία υποκατηγορία αυτού του τύπου έχει ανακαλυφθεί μέχρι σήμερα. Τα χαρακτηριστικά αυτού του τύπου περιλαμβάνουν:

- Ο ασθενής γεννιέται με κανονική ακοή και σχεδόν κανονική ισορροπία.
- Η απώλεια ακοής γίνεται πιο έντονη καθώς το άτομο μεγαλώνει.
- Απώλεια ακοής που είναι δυνατόν να μετρηθεί εμφανίζεται στην εφηβεία.
- Απώλεια όρασης ξεκινά να αναπτύσσεται κατά την εφηβεία και είναι πιθανόν να γίνει πιο έντονη κατά τη διάρκεια της ζωής του ασθενούς.
- Η ισορροπία χειροτερεύει καθώς το άτομο μεγαλώνει.

Η πλειοψηφία των ανθρώπων με US3 ζουν στη Φιλανδία.

Η αιτία είναι γενετική

Τα ανθρώπινα όντα έχουν 46 ζευγάρια χρωμοσωμάτων με δύο ζευγάρια που αποφασίζουν ποιο θα είναι το φύλο του ατόμου και 44 ζευγάρια τα οποία καθορίζουν άλλους παράγοντες. Τα υπολογισμένα 30.000 - 40.000 γονίδια είναι σφιχτά δεμένα σ' αυτά τα χρωμοσώματα. Αυτά τα γονίδια επίσης βρίσκονται σαν ζευγάρια ? ένα για κάθε γονιό. Οι διαφορετικοί τύποι του συνδρόμου Usher προκαλούνται από μεταλλαγές των διαφορετικών γονιδίων. Οι ερευνητές πιστεύουν ότι υπάρχουν περίπου 15 γονίδια τα οποία μπορούν να προκαλέσουν το σύνδρομο Usher. Ένας στους 75 ανθρώπους κουβαλούν ένα από τα γονίδια του Usher. Για να αναπτύξει ένα παιδί το σύνδρομο usher θα πρέπει να κληρονομήσει το συγκεκριμένο γονίδιο Usher και από τους δυο γονείς. Εάν μόνο ένα γονίδιο Usher κληροδοτηθεί στο παιδί, το παιδί δεν θα αναπτύξει την ασθένεια αλλά θα είναι φορέας. Εάν και οι δύο γονείς είναι φορείς δύο διαφορετικών γονιδίων Usher, το παιδί τους δεν θα αναπτύξει κανένα σύνδρομο Usher αλλά θα είναι φορέας και των δύο.

Διαγνωστικές μέθοδοι

Το σύνδρομο Usher είναι η πιο κοινή γενετική αιτία για τη συνδυασμένη απώλεια ή ανωμαλία όρασης και ακοής.

Τα τεστ που μπορούν να επιβεβαιώσουν τη διάγνωση περιλαμβάνουν:

- Τεστ οφθαλμού για έλεγχο της retinitis pigmentosa.
- Τεστ ακοής.
- Τεστ για τον καθορισμό του βαθμού ισορροπίας του ατόμου, όπως η ENG(electronystagmography).

Επιλογές Θεραπείας.

Δεν υπάρχει θεραπεία του συνδρόμου Usher. Ανάλογα όμως με τη σοβαρότητα, υπάρχουν βοηθήματα.

Βοηθήματα ακοής.

- Τυμπανικά εμφυτεύματα.

- Εκπαίδευση των ικανοτήτων επικοινωνίας.
- Εκπαίδευση προσανατολισμού και κινητικότητας.

Τεχνολογία που βοηθά στην προσαρμογή του ατόμου

- Ανάγλυφη γραφή για τυφλούς (Braille).

Συμβουλευτική βοήθεια.

- Πρόσβαση σε υπηρεσίες για χαμηλή όραση.

Τι θα πρέπει να θυμάστε

Το σύνδρομο Usher είναι γενετική ανωμαλία η οποία χαρακτηρίζεται από την απώλεια ακοής και όρασης.

Ορισμένοι άνθρωποι έχουν επίσης προβλήματα ισορροπίας.

Για να αναπτύξει ένα παιδί το σύνδρομο Usher, πρέπει να κληρονομήσει το ελαττωματικό γονίδιο και από τους δύο γονείς.

Στο εξωτερικό υπάρχουν ειδικές υπηρεσίες πληροφόρησης και στήριξης. Στη χώρα μας, δεν είμαστε σε θέση να γνωρίζουμε διότι δεν έχουμε καμία πληροφόρηση.