

Σύνδρομο Usher

Γενική περιγραφή:

Το σύνδρομο Usher είναι η πιο κοινή γενετική πάθηση που επηρεάζει τόσο την όραση όσο και την ακοή. Είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται κυρίως από κώφωση λόγω της μειωμένης ικανότητας του εσωτερικού αυτιού και των ακουστικών νεύρων να μεταδίδουν σήματα στον εγκέφαλο και συνοδεύεται από μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, μια διαταραχή που επηρεάζει τον αμφιβληστροειδή και προκαλεί προοδευτική απώλεια όρασης.

Το σύνδρομο Usher επηρεάζει περίπου 4 έως 17 ανά 100.000 άτομα και αντιπροσωπεύει περίπου το 50 τοις εκατό όλων των περιπτώσεων κληρονομικής κώφωσης-τύφλωσης. Άνδρες και γυναίκες είναι εξίσου πιθανό να έχουν τη διαταραχή.

Αίτια:

Το σύνδρομο αυτό κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Υπάρχουν 3 τύποι συνδρόμου Usher και κάθε τύπος προκαλεί διαφορετικό συνδυασμό απώλειας ακοής, προβλημάτων ισορροπίας και προβλημάτων όρασης. Προκαλείται από μεταλλάξεις στα παρακάτω γονίδια ανάλογα με τον τύπο:

Τα γονίδια τύπου 1 περιλαμβάνουν: MYO7A, USH1C, CDH23, PCHD15 και USH1G

Τα γονίδια τύπου 2: USH2A, GPR98 και WHRN

Τα γονίδια τύπου 3: CLRN1

Κλινική εικόνα:

Το σύνδρομο Usher χαρακτηρίζεται από κώφωση λόγω μειωμένης ικανότητας του εσωτερικού αυτιού και των ακουστικών νεύρων να μεταδίδουν τα ηχητικά μηνύματα που λαμβάνουν στον εγκέφαλο, καθώς και εκφύλιση κυττάρων στον αμφιβληστροειδή (μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια ή RP). Η RP προκαλεί προοδευτική απώλεια όρασης. Η νευροαισθητήρια απώλεια ακοής μπορεί να είναι σοβαρού βαθμού ή ήπια και μπορεί να είναι προοδευτική.

Η απώλεια όρασης που προκαλείται από την μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια μπορεί να ξεκινήσει κατά την παιδική ηλικία ή αργότερα κατά τη διάρκεια της ζωής και συχνά εμφανίζεται αρχικά με δυσκολία στην όραση τη νύχτα ή σε χαμηλό φωτισμό. Η κεντρική όραση μπορεί να διατηρηθεί καθαρή για πολλά χρόνια ακόμη και όταν η περιφερική όραση έχει μειωθεί (tunnel vision). Μπορούν επίσης να παρατηρηθούν διαταραχές ισορροπίας.

Πηγές:

- <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/usher-syndrome>
- <https://www.nei.nih.gov/learn-about-eye-health/eye-conditions-and-diseases/usher-syndrome>
- <https://www.nidcd.nih.gov/health/usher-syndrome>
- <https://rarediseases.org/rare-diseases/usher-syndrome/>
- <https://www.aao.org/eye-health/diseases/what-is-usher-syndrome>