

# Usherův syndrom

Usherův syndrom je dědičné onemocnění, které se projevuje formou úplné hluchoty od narození, stejně jako progresivní slepota s věkem. Ztráta vidění je spojena s pigmentovou retinitidou - je to proces pigmentové degenerace oční sítnice. Mnoho lidí s Usherovým syndromem má vážné problémy s rovnováhou.

Kód ICD-10 Epidemiologie Prostřednictvím výzkumu Odstranit prokázat, že Usher syndrom trpí asi 8% dotazovaných neslyšících dětí (zkoušet ve výchovném ústavu pro neslyšící). Pigmentovaná retinitida byla pozorována u 6-10% pacientů s vrozenou hluchotou, která se naopak objevuje u asi 30% lidí s retinitis pigmentosa.

Předpokládá se, že se tato nemoc projevuje u přibližně 3-10 lidí ze 100 tisíc po celém světě. To lze pozorovat u žen i mužů. Tento syndrom postihuje přibližně 5-6% světové populace. Asi 10% všech případů dětské hluboké hluchoty se vyskytuje kvůli syndromu Usher I a také typu II.

Ve Spojených státech jsou nejběžnější typy 1 a 2 typy. Společně představují přibližně 90 až 95 procent všech případů Usherova syndromu u dětí.

Příčiny Usherova syndromu Usherův syndrom I, II a také III má autosomální recesivní příčinu, ale typ IV je považován za porušení X chromozomu. Příčiny tohoto syndromu slepoty a hluchoty nebyly dostatečně studovány. Předpokládá se, že lidé s touto chorobou jsou přecitlivělí na složky, které mohou poškodit strukturu DNA. S touto chorobou mohou být spojeny poruchy imunitního systému, avšak v tomto případě neexistuje přesný obraz takového procesu.

V roce 1989 u pacientů s chorobou typu II byly poprvé identifikovány chromozomální abnormality - v důsledku toho v budoucnu, může být způsob, jak izolovat geny, které vyvolávají vývoj syndromu. Kromě toho bude také možné tyto geny identifikovat od nosičů a vyvinout speciální genetické testy před porodem.

Rizikové faktory Dědičnost syndromu nastává v případě, že oba rodiče jsou nemocní, to znamená, že dědičnost je recesivní typ. Dítě může také dědit onemocnění v případě, že jeho rodiče jsou nositeli genu. Pokud oba rodiče má gen, pak pravděpodobnost narození jejich dítě s tímto syndromem je 1 až 4. Osoba, která má pouze jednu syndrom gen je považován za náklad, ale nemá příznaky onemocnění. Dnes není možné určit, zda má člověk gen pro toto onemocnění.

Pokud se dítě narodí rodičům, z nichž jeden má žádný takový gen, je pravděpodobné, že zdědí syndrom je velmi nízká, ale dopravce bude jedinečný.

Patogeneze Toto onemocnění se považuje za rodinnou anomálii genu, která se přenáší recesivně autozomálně.

Symptomy Usherova syndromu Symptomy Usherova syndromu jsou ztráta sluchu a vedle této patologické akumulace pigmentovaných buněk v očních strukturách. Dále pacient vyvine degeneraci oční sítnice, protože začíná zhoršovat vidění a následně jej ztrácí v nejtěžším případě.

Sensorineurální ztráta sluchu je mírná nebo dokončená a zpravidla nepřechází od narození. Ale retinitis pigmentosa se může začít rozvíjet v dětství nebo později. Výsledky průzkumu ukázaly, že ostrost centrálního vidění může přetrvávat po mnoho let, dokonce i když se zhoršuje periferní vidění (tato podmínka se nazývá "tunelové vidění").

Jedná se o hlavní projevy nemoci, které mohou být někdy doplněny jinými poruchami - jako jsou psychóza a jiné duševní poruchy, problémy s vnitřním uchem a / nebo katarakty.

Formuláře Během výzkumu byly identifikovány 3 typy této choroby a také 4 formy - poměrně vzácné.

Typ I nemoc je charakterizována vrozenou úplnou hluchotou, stejně jako poruchou rovnováhy. Často tyto děti začínají chodit pouze ve věku 1,5 roku. Zhoršení vidění obvykle začíná 10 let a konečný vývoj stavu noční slepoty začíná 20 let. U dětí s tímto typem onemocnění se může vyvinout progresivní zhoršení periferního vidění.

S onemocněním Typ II existuje mírná nebo vrozená hluchota. Často se v tomto případě již nevyskytuje zhoršení s částečnou hluchotou. Pigmentová retinitida se začíná vyvíjet kolem konce dospívajícího období nebo po 20 letech. Vývoj noční slepoty obvykle začíná ve věku 29-31 let. Poruchy zrakové ostrosti v případě patologie typu II v podstatě postupují mírně pomaleji než u typu I.

III nemoc je charakterizována progresivní ztrátou sluchu, obvykle začíná během puberty, stejně jako postupný vznik stejného období (o něco později než hluchota), retinitis pigmentosa, že se může stát faktorem v rozvoji progresivního slepoty.

Projevy Typ IV Patologie se většinou vyskytují u mužů. V tomto případě existují také progresivní poruchy a ztráta sluchu a zraku. Tato forma je velmi vzácná a obvykle má charakter X chromozomů.

Diagnóza Usherova syndromu Diagnóza Usherova syndromu se provádí na základě pacientovy kombinace náhlé hluchoty a progresivní ztráty zraku.

Analýzy K detekci mutace může být přiřazen speciální genetický test.

Bylo nalezeno 11 genetických lokusů, které mohou způsobit vývoj Usherova syndromu a identifikovaly devět genů, které jsou právě příčinou této poruchy:

Typ 1: MYO7A, USH1C, Cdh23, Pcdh15, SANS. Typ 2: ush2a, VLGR1, WHRN. Syndrom Ushira typu 3: USH3A. NIDCD vědci, společně s kolegy z univerzity v New Yorku a Izraeli identifikovaly mutaci názvem R245X Pcdh15 gen, což je velké procento typu 1 Usher syndromu mezi židovského obyvatelstva.

Chcete-li se dozvědět o laboratořích, které provádějí klinické testy, navštivte <https://genetests.org> a vyhledáním katalogu laboratorního výzkumu zadáním výrazu "Usherův syndrom".

Chcete-li se dozvědět o aktuálních klinických studiích, které zahrnují genetické testování Usher syndrom, navštivte webové stránky a zadat vyhledávání <https://clinicaltrials.gov> „Usher syndrom“ nebo „genetické testování Usher syndrom.“

Instrumentální diagnostika Existuje několik metod instrumentální diagnostiky:

Zkoumání fundusu pro identifikaci přítomnosti retin na sítnici, stejně jako zúžení sítnicových cév; Elektroretinogram, který umožňuje identifikovat počáteční degenerativní abnormality v sítnici oka. Zobrazuje zánik elektro-radiografických cest; Elektronystagmogram (ENG) měří nedobrovolné pohyby očí, což může naznačovat přítomnost nerovnováhy Audiometrie, která určuje přítomnost hluchoty a míru její závažnosti.

Diferenciální diagnostika Usherův syndrom musí být diferencován s některými podobnými abnormalitami.

Hallgren syndrom, ve kterém je vrozená ztráta sluchu a progresivní ztráta zraku (jako jsou katarakty a nystagmus). Mezi další příznaky onemocnění: ataxie, psychomotorické poruchy, psychóza a mentální retardace.

Alstroma syndrom je dědičné onemocnění, při kterém je degenerace sítnice, která se ztrácí v důsledku centrálního vidění. Tento syndrom je spojen s problémem dětské obezity. V tomto případě se diabetes mellitus a ztráta sluchu začínají rozvíjet po 10 letech.

Rubella u těhotné ženy v prvním trimestru může způsobit různé abnormality ve vývoji dítěte. Mezi důsledky této anomálie - ztráta sluchu, stejně jako (a) problémy se zrakem, a navíc různých malformací.

Komu se obrátit? Léčba Usherova syndromu Léčba Usherova syndromu je nyní nemožné. Léčba v tomto případě je proto především zpomalením procesu poklesu vidění a také kompenzací ztráty sluchu. Možná léčba zahrnuje:

Použití skupiny vitamin A (někteří oční lékaři se domnívají, že vysoké dávky vitaminu A palmitát může zpomalit, ale nezastaví, progresi retinitis pigmentosa); Implantace speciálních elektronických přístrojů do uší pacienta (sluchové přístroje, kochleární implantáty. Oční lékaři doporučují, aby většina dospělých pacientů s běžných forem retinitis pigmentosa přičemž denní 15000 IU (mezinárodních jednotek) vitaminu A ve formě palmitátu pod dohledem. Vzhledem k tomu, že se u lidí s syndromem Usher typu 1 se studie neúčastní, vysoké dávky vitaminu A se nedoporučují u této skupiny pacientů. Lidé, kteří uvažují o užívání vitaminu A, by měli tuto možnost projednat s lékařem. Další doporučení týkající se této možnosti léčby zahrnují:

Změňte svou dietu tak, že do ní přidáte potraviny s vysokým obsahem vitamínu A. Ženy, které plánují těhotenství, by měly přestat užívat vysoké dávky vitaminu A tři měsíce před plánovaným počátkem kvůli zvýšenému riziku vrozených vad. Ženy, které jsou těhotné, by měly přestat užívat vysoké dávky vitaminu A kvůli zvýšenému riziku vrozených vad. Je také důležité přizpůsobit toto dítě sociálnímu životu. To vyžaduje pomoc pedagogů - defectologů, stejně jako psychologů. V případě, že pacient začal postupně snižovat vidění, měl by ho naučit používat znakový jazyk.

Prevence Prevenci tohoto onemocnění je považováno za držení ve dvojicích s rodinnou anamnézou se lidé s takovou diagnózou, poradenství a genetické testování v plánovací fázi těhotenství.

Předpověď počasí Usherův syndrom má nepříznivou prognózu. Pole výhledu a jeho závažnost se začnou zhoršovat v období 20-30 let u většiny pacientů s tímto onemocněním jakéhokoli typu. V některých případech dochází k úplné dvojstranné ztrátě zraku. Hluchota, která je vždy pozorována a hloupost, se velmi rychle rozvíjí až do úplné bilaterální ztráty sluchu.

[zdroj?]