



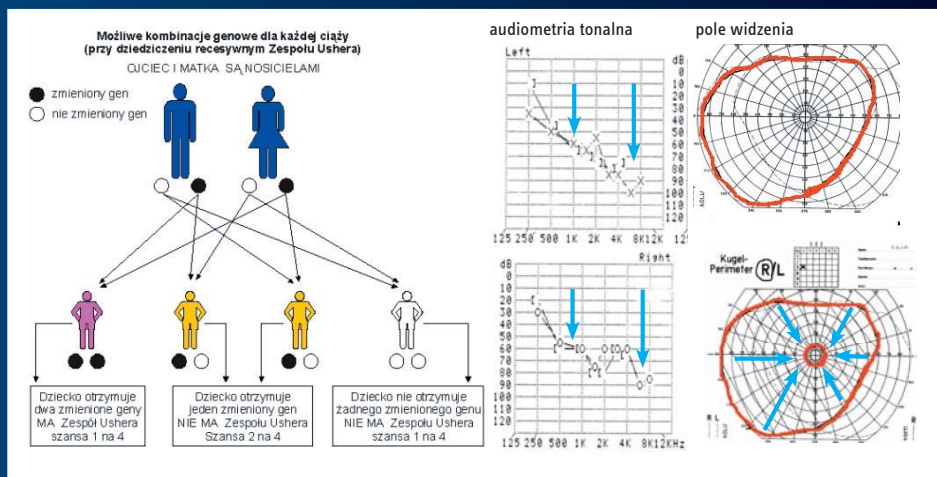
ZESPÓŁ USHERA – problem interdyscyplinarny USHER SYNDROME – interdisciplinary problem

Klinika Otolaryngologii Wojskowego Instytutu Medycyny Lotniczej Kierownik:
dr n. med. Roman Stablewski* Klinika Okulistyczna Wojskowego Instytutu
Medycyny Lotniczej Kierownik: dr n. med. Wojciech Skowroński

- genetycznie uwarunkowany zespół chorobowy
- dziedziczenie autosomalne recesywne
- utrata słuchu, retinitis pigmentosa, zaburzenia układu równowagi
- 5% przypadków niedosłuchu u dzieci
- 50% przypadków jednoczesnej utraty słuchu i wzroku

Typ Obraz kliniczny

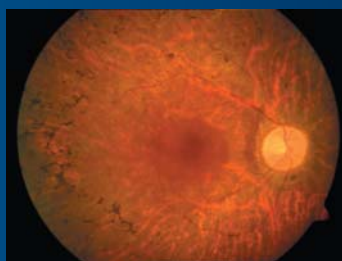
1. Wrodzone obustronne głębokie uszkodzenie słuchu lub głuchota oraz często zaburzenia układu równowagi, z brakiem lub znacznego stopnia osłabieniem pobudliwości przedsionków, dystrofia barwnikowa siatkówki w I lub początek II dekady życia. Opóźniony rozwój umysłowy (dolegliwości zwykle są wykrywane jeszcze przed 10 rokiem życia).
2. Wrodzone obustronne uszkodzenie słuchu różnego stopnia od umiarkowanego do głębokiego, wolno postępujący zwykle bez zaburzeń w układzie równowagi, dystrofia barwnikowa siatkówki w końcu drugiej lub w trzeciej dekadzie życia. Rozwój umysłowy w normie (dolegliwości zwykle są wykrywane między 10 -20 rokiem życia).
3. Postępujący niedosłuch (odróżnienie od typu I), dystrofia barwnikowa siatkówki. Dolegliwości są wykrywane zwykle przed 10 rokiem życia, zaburzenia równowagi pochodzenia przedsionkowego, nadmierna pobudliwość, czasem schizofrenia.
4. Objawy przypominające typ II, ale dziedziczenie związane jest z płcią (nosicielami są mężczyźni).



POLE WIDZENIA PRAWEGO OKA: Z LEWEJ PRAWIDŁOWE,
Z PRAWĘJ ZAWĘŻONE DO OK. 5-10° W Z. USHERA



dno oka prawidłowe



- Dno oka prawego w z. Ushera
- zwężenie tętnic
 - śródsiatkawkowe skupiska barwnika w postaci „komórek kostnych”
 - utrata barwnika przez nabłonek barwnikowy
 - przeświecanie naczynek
 - zblednięcie tarczy nerwu wzrokowego aż do woskowatego
 - rzadko makulopatia

SPOSOBY POSTĘPOWANIA LECZNICZEGO:

1. Terapia farmakologiczna
3. Aparatowanie słuchu
2. Zastosowanie implantów ślimakowych
4. Zastosowanie implantów siatkówkowych
5. Terapia genowa
6. Gogle do widzenia nocnego -NIVIS
7. Opieka psychologiczno-socjalna

WNIOSKI:

1. Wczesna interdyscyplinarna diagnostyka upośledzenia słuchu i wzroku umożliwiła rozpoznanie zespołu Ushera i prowadzenie właściwego postępowania medycznego, psychologicznego, planowania toku kształcenia, minimalizację ograniczeń zawodowych i społecznych (związanych z inwalidztwem).
2. Rozwój nowoczesnej diagnostyki molekularnej umożliwił dalszą lokalizację genów odpowiedzialnych za występowanie zespołu Ushera. Pozwoli to na wypracowanie w przyszłości nowych procedur diagnostycznych dla identyfikacji opisu tego zespołu.
3. Dalszy rozwój badań molekularno-genetycznych stwarza nadzieje na ograniczenie ryzyka wystąpienia zespołu Ushera do pierwszego dziecka. Diagnostyka przedimplantacyjna oraz rozwój inżynierii genetycznej mogą w przyszłości stanowić bardzo istotny element profilaktyki tej choroby, choć należy się liczyć z wieloma problemami etycznymi.