



RETINITIS PIGMENTOSA
FORENINGEN I NORGE

USHERS SYNDROM

Informasjon fra RP-foreningen

Ushers syndrom

En form for genetisk betinget sansetap har fått navn etter den skotske øyelegen Charles Howard Usher (1865 – 1942), som i 1914 beskrev sykdommen ut fra hele 69 personer med dobbelt sansetap, både syn og hørsel. Slike sykdommer som rammer mer enn ett organ, og er genetisk betinget, kalles syndromer. Sykdommen hadde vært kjent og var beskrevet også av tidligere øyeleger på slutten av 1800-tallet, men det ble Usher som ga sitt navn til den.

Sykdommen rammer netthinnen og hørselen, og skyldes genfeil (mutasjoner) i gener som finnes både i netthinnen og i cochlea, et organ i det indre øret som sørger for overføring av lyd til hjernen. Det er funnet mutasjoner i en rekke slike felles gener, og alle gir det dobbelte sansetap, men med noe forskjellig karakter og utvikling.

Det er vanlig å operere med tre forskjellige kategorier av syndromet. De er i hovedsak bestemt ut fra det kliniske bildet av hvordan sykdommen forløper. Til nå (2010) er det funnet i alt 11 gener med mutasjoner, 7 som gir Usher type 1, 3 som gir Usher type 2 og 1 gen som gir Usher type 3.

Usher 1

Denne formen gir som regel sterkt hørselstap allerede fra fødselen og også problemer med balansen. Synstapet, i form av retinitis pigmentosa (RP) med nattblindhet og tap av sidesyn, merkes gjerne først i tidlige ungdomsår.

Usher 2

Denne formen har moderat hørselstap fra barndommen av. Utviklingen av synstapet (RP) skjer også her i ungdomsårene. Mens Usher 1 vanligvis har en rask utvikling av synstapet og ofte fører til blindhet, er utviklingen i Usher 2 vesentlig langsommere og synet beholdes lenger. Hørselstapet er også som oftest forholdsvis stabilt. Her ser man ikke problemer med balansen.

Usher 3

Personer med denne formen (genfeilen ble funnet så sent som i 1995), har fra barndommen ganske god hørsel og bra syn. Et mer alvorlig hørsels- og synstap, som utvikler seg forholdsvis langsomt, blir ofte ikke diagnostisert før i ungdomsårene. Denne formen innebærer imidlertid ofte også balanseproblemer. Her i Norden er det særlig i Finland man har funnet relativt mange med Usher 3, men formen er vesentlig mer sjelden enn de to andre Usher-formene.

Selv om vi har disse tre hovedformene vil forløpet og utviklingen i sykdommen variere fra person til person. En hovedgrunn er at det er en lang rekke forskjellige mutasjoner i genene som er ansvarlig for sansetapet, men også andre faktorer, også innflytelse fra ikke-sykdomsfremkallende gener, kan ha betydning for hvor fort – eller langsomt – sansetapet utvikler seg.

Ushers syndrom blir nedarvet gjennom autosomal recessiv arvegang, det vil si at den sykdoms-fremkallende mutasjonen kommer fra begge foreldrene, og ligger på ett av de 22 vanlige

kromosomene. Foreldrene har imidlertid både et friskt og et sykdomsfremkallende gen, og dette siste må arves fra begge foreldrene for at sykdommen skal slå ut. Genetisk veiledning kan gi videre orientering om hvordan arve mønsteret er, og om hvorfor bærere av genfeilen ikke selv får sykdommen.

I dag kan det gjennomføres tester for å finne ut hvilken Usher-genfeil man har. Mutasjonene i ni av de elleve genene er kjent og testing kan foregå ved laboratorier både i Europa og USA. Kjennskap til genfeilen vil være viktig ved framtidig behandling med genterapi. Det er planer om kliniske forsøk med genterapi for flere former for Usher (Usher 1B og 1C, og Usher 2A), ved universiteter i USA og Storbritannia. Forsøkene påbegynnes forhåpentlig i 2011.

Det er under utvikling en rekke behandlingsstrategier for RP, som da også er av stor betydning for personer med Ushers syndrom. Det gjelder tilførsel av antioksidanter, bruk av vekstfaktorer (proteiner som støtter cellenes overlevelsessevne), forsøk med transplantasjon av celler og cellelev, forsøk med medikamenter for å bremse sykdomsutviklingen, forsøk med stamceller, og forsøk med synsprotese (kunstig syn). De kliniske forsøkene på disse feltene vil trolig også i løpet av noen tid gi behandlingstilbud for personer med Usher.



RP-foreningen i Norge har en rekke medlemmer med Ushers syndrom. Det internasjonale samarbeidet gjennom Retina International omfatter også denne sykdommen, og forskningsresultatene på Usher-feltet er en del av den forskningsinformasjonen foreningen formidler.

Personer med Ushers syndrom er i Norge klassifisert som døvblinde, og det er to landsomfattende organisasjoner for denne pasientgruppen:

Landsforbundet for kombinert syns- og hørselshemmede/døvblinde (LSHDB)

Postadresse: Skippergata 22, 0154 Oslo

Telefon: 22 41 34 24/ 95 94 93 57

Internettadresse: <http://www.lshdb.no>

E-postadresse: kontor@lshdb.no

Foreningen Norges Døvblinde (FNDB)

Postadresse: Postboks 5922 Majorstuen, 0308 Oslo

Telefon: 22 93 33 50

Internettadresse: www.fndb.no

E-postadresse: fndb@fndb.no

Det finnes også en foreldreforening for døvblinde, og et statlig kompetansesystem for døvblinde som omfatter en rekke regionsentere og to sentere med landsdekkende funksjon. En koordineringsenhet er plassert på Oslo universitetssykehus, Ullevål, med nettsadresse: www.dovblindhet.no

Har du eller noen du står nær Ushers syndrom eller retinitis pigmentosa? Da kan du bli medlem av Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge. Slik hjelper du deg selv eller andre som har Usher eller RP.

Du kan melde deg inn i RP-foreningen i Norge på en av følgende måter:

Telefon: +47 994 69 543

E-post: post@rpfn.no

Internett: www.rpfn.no (velg: Bli medlem)

Følgende må besvares:

- Navn
- Adresse
- Postnummer og sted
- Fylke
- Fødselsdato (dd.mm.åååå)
- Telefon
- E-post
- Ønsker RP-nytt i vanlig skrift, i DAISY-format eller per e-post
- Ønsker/ ønsker ikke å bli kontaktet på telefon av en av foreningens likepersoner.