

СИНДРОМ УШЕРА

Подготовила
Скриган
Галина Владимировна

Минск 2018

Синдром Ушера (синдром Ашера) –

генетическое заболевание, характеризующееся потерей слуха и прогрессирующей потерей зрения

МКБ-10

H35.5

Впервые сочетание глухоты с пигментным ретинитом описано А. Графе в 1858 г.

Генетическая природа синдрома установлена С. Ушером в 1914 г.

СИНДРОМ УШЕРА

Синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу

В 53,2% случаев синдром является следствием мутации в гене MYO7A¹. Ген локализован на хромосоме 11q.

Носителем гена является один из 100 человек

Частота встречаемости синдрома составляет 3-6 случаев на 100 тыс. населения

Распространенность синдрома Ушера среди детей с глубокой тугоухостью и глухотой может достигать 10%

СИНДРОМ УШЕРА. СИМПТОМЫ

- нарушение зрения
- нарушение слуха
- нарушение равновесия
- иногда умственная отсталость или психозы



СИНДРОМ УШЕРА. ТИПЫ

I тип (около 90% наблюдений)

- врожденная глубокая нейросенсорная тугоухость или глухота
- пигментный ретинит с прогрессирующим снижением зрения (выявляется к 10 годам)
- вестибулярные нарушения отсутствуют

II тип (около 10% наблюдений)

- тяжелая врожденная нейросенсорная тугоухость
- пигментный ретинит с прогрессирующим снижением зрения и сокращением полей зрения выявляется к 10- 20 годам
- вестибулярные реакции понижены или не нарушены

III тип (частота встречаемости - менее 1%)

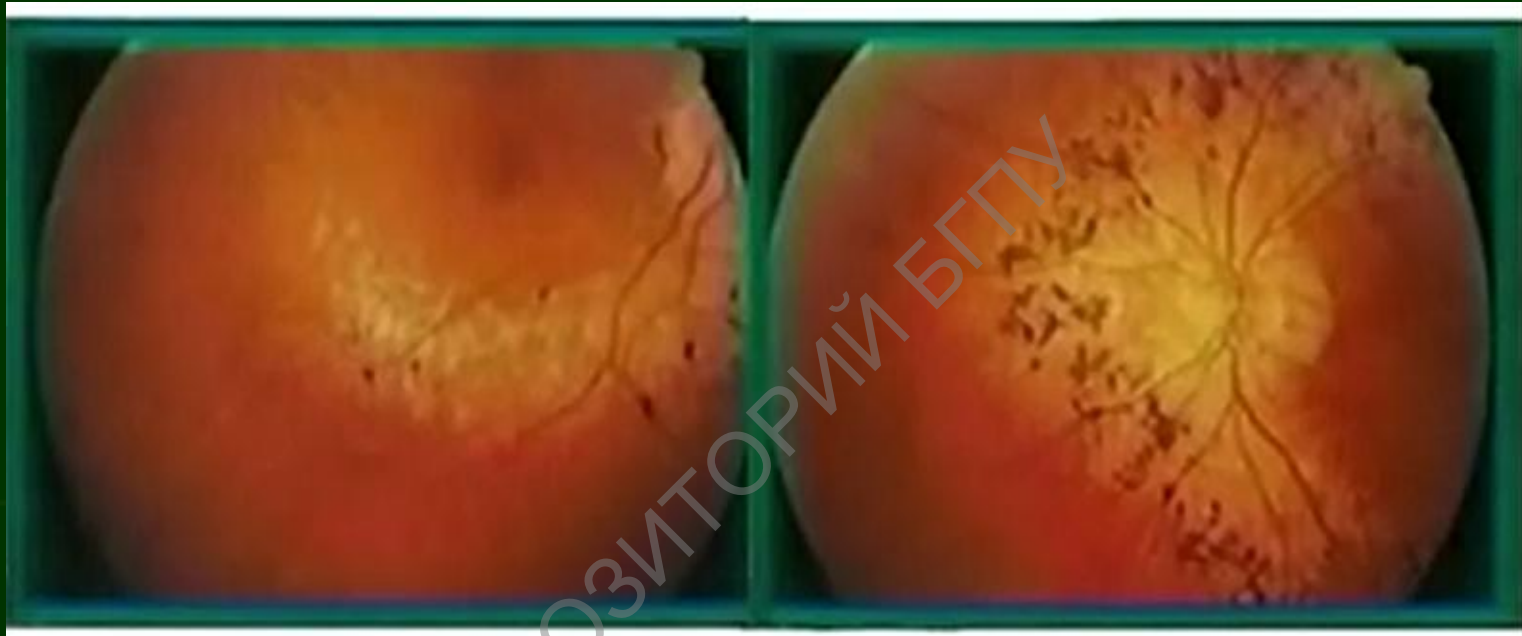
- потеря слуха, прогрессирующая до глухоты в пубертатном периоде
- пигментный ретинит и прогрессирующее снижение зрения в пубертатном периоде
- вестибулярные нарушения отмечаются примерно в половине случаев

IV тип (очень редко)

развивается преимущественно у мужчин, проявляется подобно II типу

СИНДРОМ УШЕРА. НАРУШЕНИЕ ЗРЕНИЯ

НАРУШЕНИЕ СЕТЧАТКИ ГЛАЗА



**Сетчатка глаза
здорового
человека**

**Сетчатка глаза
человека с
синдромом Ушера**

Пигментный ретинит начинается скоплением гранул пигмента на глазном дне, распространяющихся по направлению к периферии

Поля зрения сужаются и параллельно снижается острота зрения

ТАК ВИДИТ ЗДОРОВЫЙ ЧЕЛОВЕК



ТАК ВИДИТ ЧЕЛОВЕК С СИНДРОМОМ УШЕРА



СИНДРОМ УШЕРА. НАРУШЕНИЕ СЛУХА

Выявляется врожденная нейросенсорная потеря слуха от умеренной до резко выраженной степени

Нарушения затрагивают улитку, ее нерв и питающие ее сосуды

У больных отмечается атрофия кортиева органа и эпителия внутреннего и наружного желобка в нижней части базального завитка улитки, дегенеративные изменения меньше в верхнем завитке

Имеется резкая атрофия спирального узла, его периферических и центральных волокон

МЕТОДЫ ЛЕЧЕНИЯ

- До настоящего времени не известны методы эффективного лечения синдрома Ушера. Как правило, дети, имеющие этот синдром, начинают обучение в школах для незлышащих и слабослышащих. Снижение зрения у них диагностируется поздно. Из-за стойкой неуспеваемости они попадают в группу отстающих учеников. Между тем своевременное выявление у этих детей пигментного ретинита, прогрессирующего снижения зрения до практической слепоты и создание адекватных педагогических условий предотвращают стрессовые состояния, связанные у глухого человека с потерей зрения, и способствуют более полной социальной реабилитации таких людей.
- Для определения правильного подхода к педагогической коррекции необходимо рано и точно диагностировать все имеющиеся у детей дефекты, определить характер и прогноз нарушенных функций, степень поражения зрения, слуха и состояние интеллектуальной сферы

При подготовке использованы материалы

1. Le Quesne Stabej, P. Comprehensive sequence analysis of nine Usher syndrome genes in the UK National Collaborative Usher Study / P. Le Quesne Stabej [et al.]. // J. Med. Genet. 49: 27-36, 2012. Режим доступа: <http://jmg.bmj.com/content/49/1/27.long>. – Дата доступа: 28.01.2018.
2. <https://omim.org/entry/276900>