



## USHERI SÜNDROOM

ORPHA: 886, 231169, 231178, 231183

OMIM: 612632, 614504, 614869, 614990, 276900, 276901, 276902, 276904, 500004, 601067, 602083, 602097, 605472, 606943, 611383

**Esinemissagedus 1 / 30 000**

### Ülevaade

Usheri sündroom on harvaesinev pärilik haigus, mida iseloomustab kaasasündinud (või lapsepõlves algav) sensoneuraalne kuulmislangus ning hilisem *retinitis pigmentosa* ehk võrkkesta pigmentdegeneratsioon, mis avaldub ööpimeduse ja progresseeruva nägemiskaoga. Usheri sündroom jaotatakse kolmeks alatüübiks: tüüp 1, tüüp 2 ja tüüp 3.

### Tekkepõhjused

Inimese pärilik informatsioon paikneb kokkupakitult kromosoomides, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. Usheri sündroomi põhjustavad haigusseoselised muutused mitmetes erinevates geenides. Usheri sündroomi 1. tüüpi seostatakse viie geeni (*MYO7A*, *USH1C*, *CDH23*, *PCDH15*, *USH1G*) muutustega, Usheri sündroomi tüüp 2 on seotud kolme geeni (*USH2A*, *ADGRV1* ja *WHRN*) muutustega ja tüüp 3 korral on tuvastatud peamiselt ühe geeni (*CLRN1*) muutused.

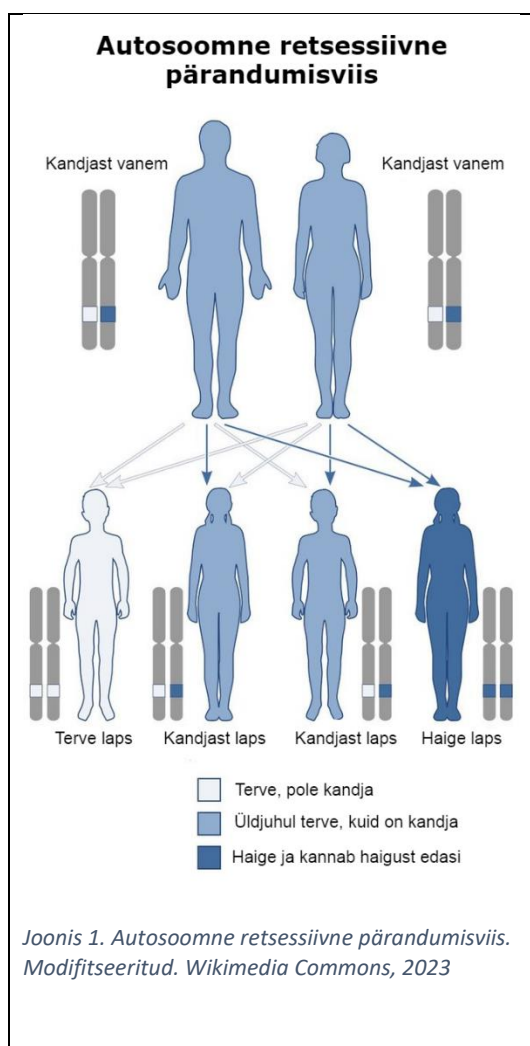
### Kliiniline pilt

Alljärgnevas tabelis on esitatud ülevaade Usheri sündroomi kolmest alatüübist.

Tüüp 1 (USH1), 40% juhtudest	Sünnist alates esinev sügav sensoneuraalne kuulmislangus, mis mõjutab mõlemat kõrva. Lisaks esineb tasakaaluhäireid, kuna sisekõrvas olev vestibulaaraparaat ei toimi korralikult. Nägemisprobleemid, mis algavad tavaliselt noorukieas, hõlmavad võrkkesta pigmentdegeneratsiooni ( <i>retinitis pigmentosa</i> ), mis põhjustab esmalt ööpimedust ja seejärel järkjärgult vaateväli aheneb ja nägemisteravus halveneb. Kõneoskus omandatakse tavaliselt vaid sisekõrva implantaadi abil.
Tüüp 2 (USH2), 60% juhtudest	USH2 korral esineb enamasti ka sügav kuulmislangus, kuid see areneb tavaliselt aeglasemalt kui USH1 korral. Nägemisprobleemid ilmnevad hilisemas eas ning pimedaks jäämine võib tekkida samuti vanemas eas võrkkesta kahjustuste tõttu.
Tüüp 3 (USH3), < 3% juhtudest	USH3 korral esineb samuti sügav kuulmislangus, kuid selle algus võib olla varieeruv. Enamasti tekib kuulmislangus hilisemas lapsepõlves või noorukieas. Nägemisprobleemid arenevad samuti hilisemas eas ning võrkkesta degeneratsioon võib põhjustada pimedaks jäämist.

## Pärandumine

Usheri sündroom pärandub edasi autosoom-retsessiivsel teel. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt. Retseptiivne tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunud on mõlemas geenialleelis ehk geenikoopias haigust põhjustav muutus. Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutuseta ja vanematel seega haigus ei avaldu ning neid nimetatakse haiguse kandjateks.



Usheri sündroomiga isik pärandab haigust põhjustava muutuse oma lastele järgmiste põlvkondadele:

- kui tema partner kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust (ehk on haiguse kandja), siis kordusrisk on 50%;
- kui tema partner on samuti homosügoot ehk haigusseoseline muutus esineb mõlemas geenikoopias, siis kordusrisk on 100%;
- kui partner ei kannata haigusseoselist muutust, siis on risk väga madal ehk võrreldav tavapopulatsiooni riskiga ehk <1%. Küll aga on sel juhul järeltulija 100% juhul haiguse kandja

## Jälgimine ja ravi

Usheri sündroomi jälgimine ja ravi keskenduvad peamiselt kuulmis- ja nägemiskahjustuste leevendamisele ning nende progresseerumise aeglustamisele. Regulaarsed kontrollid kuulmise ja nägemise osas aitavad tekkinud muutusi varakult

avastada. Abivahendid nagu kuuldeaparaadid ja prillid aitavad parandada igapäevaelu kvaliteeti.

## Prognosis

Usheri sündroomi prognoos sõltub alatüübist ja individuaalsetest omadustest. Kuigi see on eluaegne seisund, võib varieeruda kuulmis- ja nägemiskahjustuste raskuste ning nende progresseerumise. Õigeaegne meditsiiniline abi ja hariduslik tugi võivad oluliselt parandada patsientide elukvaliteeti ja igapäevaelu toimetulekut.

## **Kasutatud kirjandus**

GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1265/>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1341/>

Orpha.net

<https://www.orpha.net/en/disease>