



Het syndroom van Usher

Wat is het syndroom van Usher?

Het syndroom van Usher is een aandoening waarbij kinderen in toenemende mate last krijgen van problemen met horen en zien.

Hoe wordt het syndroom van Usher ook wel genoemd?

Er bestaan 3 typen van het syndroom van Usher, type I, II en III genoemd. Deze onderverdeling is gemaakt op het tijdstip van ontstaan van de eerste klachten.

Het syndroom van Usher is genoemd naar een Engelse oogarts Usher.

Hoe vaak komt het syndroom van Usher voor?

Het syndroom van Usher komt voor bij één op de 20.000 kinderen. Eén op de twintig kinderen met slechthorendheid blijkt het syndroom van Usher te hebben, evenals één op de twintig kinderen met slechtziendheid.

In Nederland blijkt Usher syndroom type II het meest voor te komen, daarna type I. Type III komt zelden voor in Nederland.

Bij wie komt het syndroom van Usher voor?

De eerste symptomen van het syndroom van Usher kunnen zowel direct na de geboorte aanwezig zijn als pas tijdens de puberteit ontstaan. De gehoorsproblemen ontstaan in de regel eerder dan de problemen met zien.

Het syndroom van Usher komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

Wat is de oorzaak van het syndroom van Usher?

Fout in erfelijk materiaal

Het syndroom van Usher wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Er bestaan veel verschillende fouten in het erfelijk materiaal die allemaal het syndroom van Usher kunnen veroorzaken.

Problemen met horen

De problemen met horen ontstaan als gevolg van het niet goed functioneren van het binnenoor. De trilhaartjes in het binnenoor blijken niet goed te functioneren.

Problemen met zien

De problemen met zien worden veroorzaakt door een afwijking aan het netvlies. Deze afwijking wordt retinitis pigmentosa genoemd. Het netvlies raakt geleidelijk aan steeds meer beschadigd. In eerste instantie functioneren de staafjes niet meer goed. De staafjes zijn verantwoordelijk voor zien in het donker. In een later stadium ontstaan ook problemen met de kegeltjes. Kegeltjes zijn verantwoordelijk voor problemen met het zien van kleuren en contrast.

Wat zijn de symptomen van het syndroom van Usher?

Gehoorsproblemen

Kinderen met het syndroom van Usher hebben problemen met horen. De mate van gehoorsverlies kan variëren van lichte slechthorendheid tot volledige doofheid. Vaak zijn er meer problemen met het horen van hoge dan van lage tonen.

Er worden 3 typen van het syndroom van Usher onderscheiden. Bij het eerste en tweede type zijn de gehoorsproblemen al vanaf de geboorte aanwezig. Kinderen met het syndroom van Usher type I hebben vanaf de geboorte ernstiger gehoorsproblemen dan kinderen met het syndroom van Usher type II. Bij kinderen met het syndroom van Usher type III ontstaan de problemen met horen pas na de geboorte, bij sommige kinderen in de eerste levensjaren, bij andere kinderen pas na de puberteit.



Problemen met zien

Kinderen met het syndroom van Usher krijgen ook in toenemende mate last van problemen met zien. Meestal zijn de eerste problemen met zien in het donker aanwezig en zijn er in goed verlichte ruimtes geen problemen. Geleidelijk aan worden de problemen met zien erger. Fel licht wordt niet meer goed verdragen. Kinderen kunnen niet meer goed zien wat er naast hen gebeurt, omdat het gezichtsveld steeds kleiner, dit wordt kokerzien genoemd. Uiteindelijk leidt dit tot slechthooftheid of zelfs volledige blindheid.

Bij het syndroom van Usher type I ontstaan de eerste problemen met zien rond de leeftijd van 10 jaar. Uiteindelijk zullen deze kinderen allemaal blind worden. Bij het syndroom van Usher type II en III ontstaan de problemen met zien juist in de puberteit, bij type II op jongere leeftijd dan bij type III. Kinderen met het syndroom van Usher hebben een vergrote kans op het ontstaan van staar, een vertroebeling van de ooglenzen.

Evenwichtsproblemen

Kinderen met het syndroom van Usher type I hebben vaak problemen met het bewaren van het evenwicht. Dit maakt dat pakken, zitten, kruipen en lopen voor deze kinderen moeilijker is. Daardoor gaan ze vaak later zitten, staan en lopen dan andere kinderen. Ook vallen ze gemakkelijk.

De helft van de kinderen met het Usher syndroom type III heeft ook evenwichtsproblemen.

Bij type II komen meestal geen evenwichtsproblemen voor.

Hoe wordt de diagnose syndroom van Usher gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van problemen met horen en met zien die geleidelijk verergeren kan het syndroom van Usher worden vermoed.

KNO-arts

De KNO-arts kan de mate van gehoorsverlies vastleggen. Ook kan de KNO-arts andere oorzaken van gehoorsverlies uitsluiten.

Oogarts

De oogarts kan bij kinderen met het syndroom van Usher afwijkingen aan het netvlies zien. Het netvlies heeft niet de normale kleur, maar heeft een bruine stippeling.

Deze afwijking wordt retinitis pigmentosa genoemd.

De oogarts kan ook de mate van slechthooftheid bepalen.

Bloedonderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan de fout in het erfelijk materiaal worden aangetoond bij een groot deel van de kinderen met het syndroom van Usher.

Hoe wordt het syndroom van Usher behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die het syndroom van Usher kan genezen. De behandeling is erop gericht om zo goed mogelijk te leren leven met de gevolgen van het syndroom van Usher.

Hulpmiddelen

Met behulp van diverse hulpmiddelen kunnen kinderen met het syndroom van Usher omgaan met de gehoorsproblemen. Te denken valt aan een gehoorapparaat, het leren van gebarentaal, apparaten die door middel van lichtsignalen een signaal afgeven in plaats van door middel van geluid (bel, telefoon, wekker, babyfoon) of een cochleaire implantatie. Medewerkers van het audiologisch centrum kunnen hier adviezen over geven.

Ook voor de problemen met zien bestaan diverse hulpmiddelen zoals een bril, donkere glazen, loep, apparaten die teksten en beelden kunnen vergroten, braillecomputer of een taststok. Instellingen als Visio en Viataal kunnen adviseren over diverse hulpmiddelen.

Ook bestaan er hulphonden voor kinderen met problemen met zien en met het gehoor.



Operatie

Bij kinderen waarbij de problemen met zien verergerd wordt door heem vertroebelde lens (staar) is het mogelijk om de vertroebelde lens te vervangen door een kunstlens waardoor de problemen met zien als gevolg van staar zullen verbeteren. Op de problemen met zien dit zijn ontstaan de problemen van het netvlies heeft deze operatie geen effect. Een staaroperatie zal dan ook alleen uitgevoerd worden als het netvlies nog redelijk goed functioneert.

Begeleiding

Begeleiding van kinderen en ouders met het syndroom van Usher is heel belangrijk. Het is een ingrijpende aandoening waarbij de problemen vaak geleidelijk aan toenemen. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan kinderen en ouders begeleiden bij het omgaan met de problemen als gevolg van deze ziekte en het verwerken van het hebben van deze ziekte.

Via het forum van deze site of via de patiëntenvereniging kunt u in contact komen met andere ouders die een kind hebben met het syndroom van Usher.

Wat betekent het syndroom van Usher voor de toekomst?

Toename problemen

De problemen met horen en met zien worden bij een deel van de kinderen met het syndroom van Usher geleidelijk aan erger. Bij kinderen waarbij de eerste klachten op jonge leeftijd aanwezig zijn, verloopt de aandoening erger dan bij kinderen waarbij de klachten pas op latere leeftijd ontstaan. Kinderen waarbij de eerste symptomen al direct na de geboorte aanwezig waren kunnen uiteindelijk volledig doof en blind worden.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook het syndroom van Usher te krijgen?

Erfelijke aandoening

Het syndroom van Usher is een erfelijke aandoening. Dat betekent dat broertjes en zusjes een vergrote kans hebben om ook het syndroom van Usher te krijgen. De kans is maximaal 25%.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Links

www.ushersyndroom.nl

www.usherbrug.tk

(patiëntenvereniging)

www.retinanederland.org

(patiëntenvereniging voor mensen met visusproblemen als gevolg van netvlies-aandoening)

Referenties

1. Cohen M, Bitner-Glindzicz M, Luxon L. The changing face of Usher syndrome: clinical implications. *Int J Audiol.* 2007;46:82-93.
2. Kremer H, van Wijk E, Märker T, Wolfrum U, Roepman R. Usher syndrome: molecular links of pathogenesis, proteins and pathways. *Hum Mol Genet.* 2006;15:R262-70.

Laatst bijgewerkt: 16 februari 2008

auteur: JH Schieving