



# Usher syndrom - en kort beskrivelse

*Her præsenteres nogle centrale aspekter af den seneste viden om dette syndrom, som er den største enkeltårsag til døvblindhed blandt yngre døvblindblevne. Beskrivelsen baserer sig på oplysninger indsamlet fra artikler, bøger og anden litteratur samt forelæsninger, og behandler emner som syndromets arvelighed og udvikling, de forskellige typer af syndromet, retinitis pigmentosa m.m. Indeholder en omfattende litteraturliste.*

Seneste opdatering: 15. januar 2010 (revision af tekst og noter)

---

## Indhold

[Forord](#)

[Indledning](#)

[Syndromets typer](#)

[Retinitis pigmentosa](#)

[Arvelighed](#)

[Genetik](#)

[Behandling](#)

[Kommunikation](#)

[Emneinddelt litteraturliste](#)

[Relevante adresser](#)

---

## Forord

Usher syndrom er den hyppigste årsag til døvblindhed blandt unge og yngre døvblindblevne. Videnscentret udgav sin første udgave af en beskrivelse af syndromet i 1995, og der har i de forløbne år været behov for løbende revisioner af dette materiale, for at det skulle leve op til vores formål med det, nemlig at præsentere den seneste viden om Usher syndrom.

Efter seks reviderede versioner af det trykte materiale gennem tiden, er vi nu gået over til udelukkende at lave en elektronisk version af materialet, for at have mulighed for at kunne opdatere løbende, efterhånden som forskningen tilvejebringer ny viden.

Vi håber fortsat, at denne beskrivelse af nogle af de centrale aspekter ved Usher syndrom vil være til hjælp og gavn på fagområdet. Hvis du har kommentarer eller spørgsmål til beskrivelsen, hører vi meget gerne fra dig.



## Indledning

Døvblindhed er en funktionsnedsættelse, der medfører store vanskeligheder i forbindelse med kommunikation, adgang til information og orientering i omgivelserne.

Mennesker med døvblindhed opdeles typisk i to grupper, døvblindfødte og døvblindblevne, afhængig af om døvblindheden indtræder før barnet har fået et sprog (evt. er medfødt), eller om den først indtræder senere. Denne opdeling finder sted, fordi disse to grupper er vidt forskellige, hvad angår selve funktionsnedsættelsen, anvendte kommunikationsformer, psykiske, udviklingsmæssige, adfærdsmæssige og sociale problemer og livssituation i øvrigt.

Den hyppigste årsag til døvblindhed er de forandringer i [øjet](#) og [øret](#), som kan opstå hos personer i en høj alder. Den næsthypigste årsag er Usher syndrom.

Den nordiske definition på døvblindhed, der anvendes i øjeblikket, blev fremlagt i 2006. Den lyder:

*"Døvblindhed er en specifik funktionsnedsættelse. Døvblindhed er en kombineret syns- og hørenedsættelse. Den begrænser en persons aktiviteter og forhindrer fuld deltagelse i samfundet i et sådant omfang, at det kræver, at samfundet støtter med særligt tilrettelagte servicetilbud, tilpasninger af omgivelserne og/eller tekniske hjælpemidler."*

*Kommentarer til og uddybelse af definitionen:*

*1. Syn og hørelse er afgørende for at kunne modtage information. En nedsættelse på disse to sanser, der giver informationer fra afstand, vil derfor gøre det ekstra påkrævet at anvende de sanser, som er beregnede til at modtage information inden for rækkevidde (taktilt, kinæstetisk, haptisk, lugt og smag), lige som brug af hukommelse samt at kunne drage logiske slutninger bliver nødvendigt.*

*2. Behovet for specifikke tilpasninger i forhold til omgivelser og tilbud afhænger af:*

- tidspunktet for døvblindhedens indtræden set i forhold til den kommunikative udvikling og sprogtilegnelse*
- graden af høre- og synsnedsættelsen*
- hvorvidt den er kombineret med andre funktionsnedsættelser*
- om den er stabil eller progressiv.*

*3. Et menneske med døvblindhed kan være mere funktionshæmmet i en aktivitet og mindre funktionshæmmet i en anden. Derfor er der behov for, at hver enkelt aktivitet og deltagelse heri vurderes hver for sig. Varierende funktionsevne i den enkelte aktivitet og deltagelse heri kan endvidere være påvirket af forhold i omgivelserne samt individuelle, personlige forhold.*

*4. Døvblindhed medfører varierende behov for, at alle aktiviteter tilpasses individuelt. Dette gælder i særlig grad mht.:*

- alle former for information*



- *socialt samspil og kommunikation*
- *orientering i rum og fri bevægelse*
- *almindelig daglig levevis*
- *krævende næraktiviteter herunder læsning og skrivning.*

*Tilpasningerne skal udføres i et ligeværdigt, involverende samarbejde mellem døvblinde mennesker og deres omgivelser. Ansvar for dette påhviler samfundet.*

*5. En tværfaglig tilgang samt specifik viden om døvblindhed er nødvendig i servicetilbudene, og når omgivelserne skal tilrettelægges."*

---

## Syndromets typer

Usher syndrom er en arvelig sygdom, der optræder som en kombination af en hørenedsættelse (der kan variere fra moderat hørenedsættelse til egentlig døvhed), øjensygdommen retinitis pigmentosa, også kaldet rp, der gradvist ødelægger øjets nethinde samt evt. balanceproblemer.

Høretabet er sensorineuralt, dvs. det skyldes en forandring i den del af det indre øre, der kaldes sneglen (cochlea). Når man hører noget, er det slutresultatet af en proces, hvor øret rammes af lydølger, der af cellerne i sneglen omdannes til elektriske signaler, der føres videre ad hørenerven til hjernen, hvor de opfattes som lyd. Ved et sensorineuralt høretab forhindres denne proces, hvilket medfører, at lydølgerne, der rammer øret, slet ikke eller kun delvist opfattes af hjernen.

Usher syndrom har fået navn efter en skotsk øjenlæge Charles Howard Usher, der i 1914 som den første detaljeret beskrev sammenhængen mellem medfødt døvhed og retinitis pigmentosa, og især lagde vægt på arvelighedsfaktoren ([se note 2](#)). I 1922 påviste genetikeren Julia Bell som den første, at der kunne være forskel på hørenedsættelsen i Usher syndrom, således at nogle var helt døde, mens andre var hørehæmmede.

På baggrund af sådanne studier af sygdomsforløbet – og senere genetisk forskning – har man siden delt Usher syndrom op i foreløbig tre typer, Usher I, Usher II og Usher III, som især adskiller sig ved høretabets karakter samt personens balanceevne. Endvidere har man på baggrund af genetisk forskning kunne dele Usher I og Usher II op i flere undertyper, afhængigt af hvilken genfejl ([se note 3](#)), der ligger til grund (se mere om [genetik](#) nedenfor).

Man regner med, at der er en forekomst af Usher syndrom (af alle tre typer tilsammen) i Nordeuropa på mellem 3,5 og 6,2 per 100.000 indbyggere. En dansk undersøgelse i 1997 viste en forekomst på 5 per 100.000, svarende til omkring 270 personer ([se note 4](#)).

### Usher syndrom type I

Personer med Usher syndrom type I er født døde. De får endvidere allerede i den tidlige barndom synsforandringer pga. rp, typisk først i form af natteblindhed og begyndende synsfeltindsnævring. Et fremtrædende træk ved Usher syndrom type I, som adskiller denne type fra Usher II og til dels

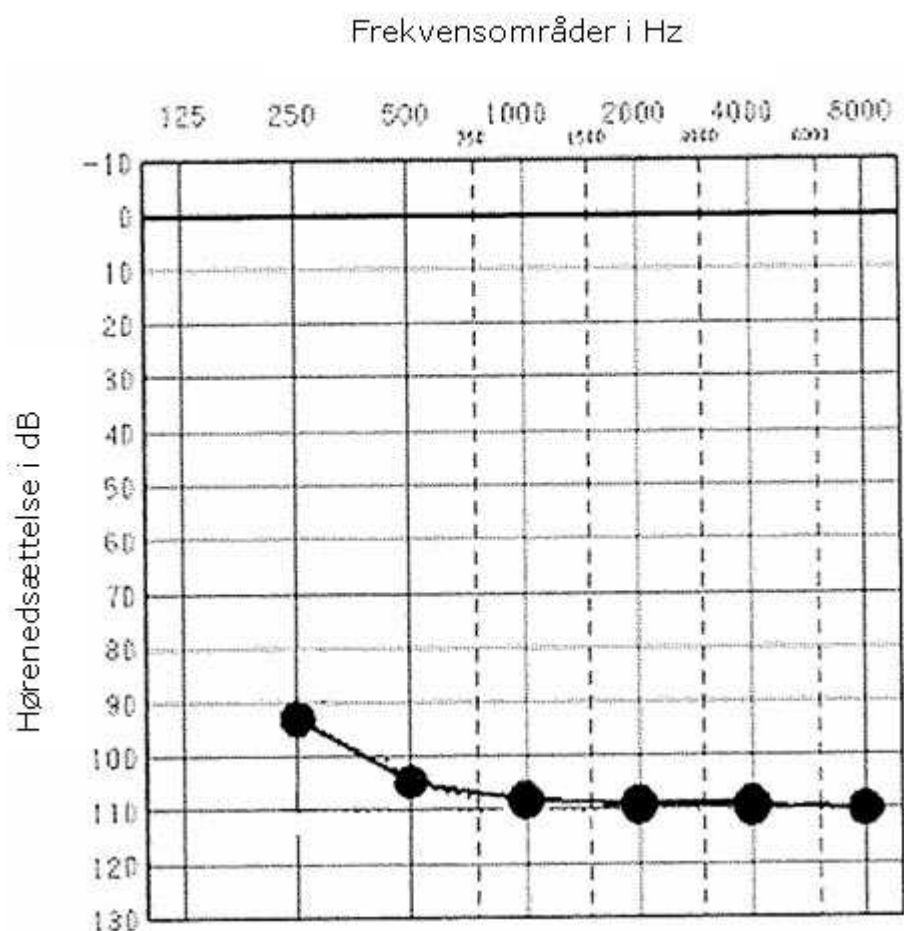


Usher III, er et medfødt balanceproblem pga. nedsat vestibulærfunktion, dvs. at balanceorganet i det indre øre ikke fungerer normalt.

Et barn med Usher I er således ofte motorisk senere udviklet, og lærer måske først at gå ved 18-24 måneders alderen og er senere i barndommen typisk længere om fx at lære at cykle.

Balanceproblemer optræder dog ikke kun hos personer med Usher syndrom. Omkring 25-30 % af alle døve børn har problemer med balancen.

Normalt fungerer balancesystemet vha. samspillet mellem påvirkninger fra synet, det indre øres balanceorgan og det proprioceptive system, der består af impulser fra fodsåler, led, muskler, ryg og nakke. Personer med Usher syndrom – og især type I, hvor balanceorganet i det indre øre ikke fungerer normalt – bliver derfor meget afhængige af det proprioceptive system, når synet forværres. Det kan således ofte være nødvendigt med træning for at styrke balancen.



Typisk audiogram ([se note 5](#)) for en person med Usher I. Personen vil måske kunne høre visse dybe lyde, men kan ikke bruge hørelsen til kommunikation.

RP kan medføre en række forskellige problemer med bl.a. nedsat synsstyrke ([se note 6](#)), indsnævret synsfelt ([se note 7](#)), grå stær m.m (Læs mere om [RP](#) nedenfor). Generelt set mener man, at de



samlede synsproblemer i Usher I typisk er større end ved Usher II – eller med andre ord, at RP optræder i en mere udtalt form ved Usher I ([se note 9, note 10 og note 11](#)).

RP er dog en meget sammensat øjenssygdom, som kan udvikle sig med store individuelle forskelle. Det kan gøre det yderligere vanskeligt at sige noget endegyldigt om forskellen på sygdommens udvikling i de forskellige typer.

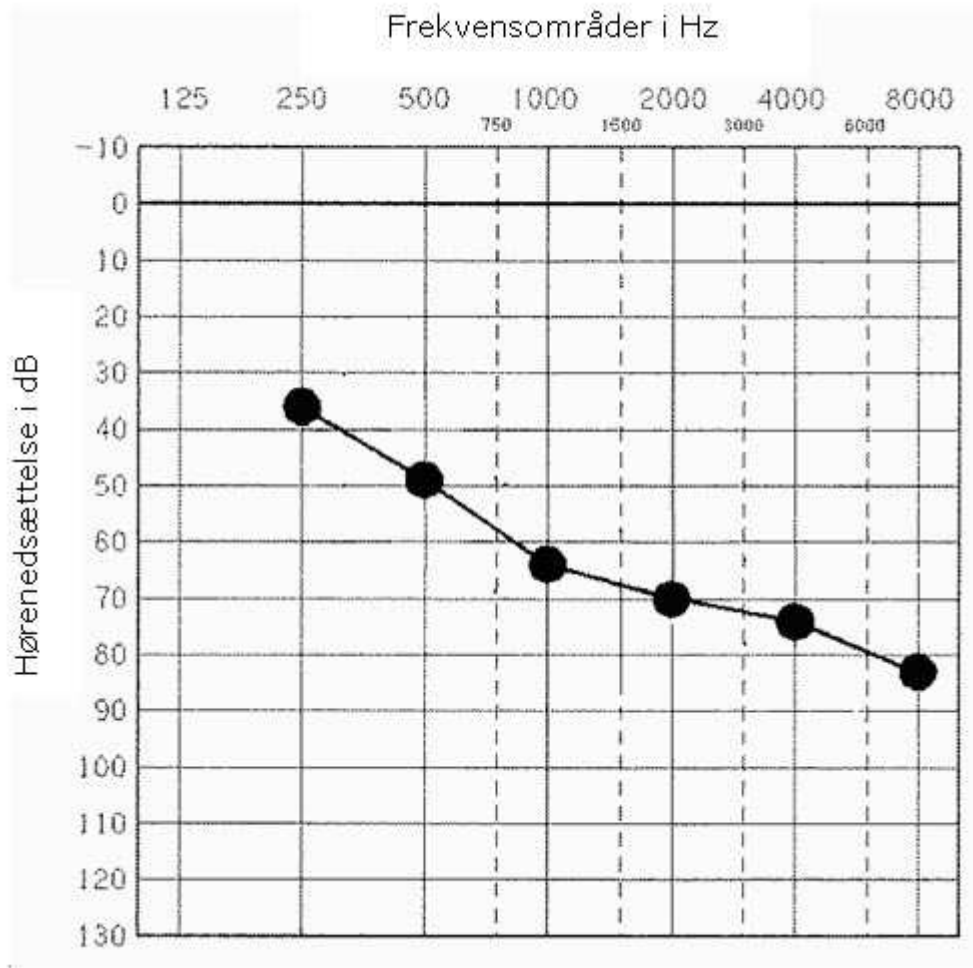
I en svensk undersøgelse viste det sig desuden, at fra 45-årsalderen havde mændene med Usher I dårligere synsstyrke end kvinder med såvel Usher I som Usher II ([se note 9](#))

I Danmark er der omkring 80 personer med Usher I (svarende til en forekomst på 1,5 pr. 100.000) ([se note 12](#)). En ny undersøgelse fra Sverige ([se note 13](#)) viser omtrent samme tal (1,6 per 100.000). Blandt døve anslås forekomsten af Usher syndrom type I at være omkring 5%. Nyere undersøgelser (bl.a. i USA under ledelse af professor Bill Kimberling) antyder dog, at forekomsten blandt døve børn kan være noget højere. Det undersøges videre i disse år.

## **Usher syndrom type II**

Personer med Usher II er født hørehæmmede i moderat til svær grad, dvs. med en gennemsnitlig hørenedsættelse, der ligger mellem ca. 40 og 95 dB. De understøtter deres hørerest med et høreapparat og vokser derfor oftest op med dansk som modersmål. De har ikke de samme balanceproblemer som gruppen af Usher I, fordi Usher II normalt ikke medfører nedsat vestibulærfunktion ([se note 14](#)).

Hørenedsættelsen er symmetrisk, dvs. en undersøgelse af hørelsen giver samme resultat for begge ører. Personer med Usher II hører dybe toner og dybe lyde bedst, mens høje toner og høje lyde høres dårligt eller ofte slet ikke kan høres.



Typisk audiogram for en person med Usher II. Hørelsen er bedst i de lave frekvenser, og dårligst i de høje.

I nogle tilfælde holder hørenedsættelsen ved Usher II sig nogenlunde stabilt livet igennem ([se note 15](#)), mens hørenedsættelsen i nogle tilfælde kan være progressiv ([se note 16](#)). Ofte kan en persons egen opfattelse af, at hørelsen er blevet dårligere, dog også skyldes, at synet er blevet svækket, så det er blevet sværere at mundaflæse som støtte for hørelsen.

Noget tyder på, at hørenedsættelsen ved Usher type IIa (den mest almindelige undertype af Usher II) er kraftigere end ved andre undertyper af Usher II ([se note 17](#)).

Som nævnt under omtalen af Usher I ovenfor er der lidt uenighed om, hvorvidt og i givet fald hvordan RP udvikler sig forskelligt i Usher I, II og III.

Udover en eventuel forskel på RP i Usher I, II og III kan der også være forskel på udviklingen af RP i de forskellige undertyper af Usher II. Ved Usher IIc er der fx noget der tyder på, at rp starter senere og har et mildere forløb end i andre typer af Usher syndrom. Læs mere om [RP](#) nedenfor.





Undertypen IIc kan endvidere medføre store problemer med tandemaljen hos personerne, såkaldt emaljehypoplasi. Det er en tilstand, hvor tandemaljen – som ellers er et af de hårdeste materialer i kroppen – ikke er dannet korrekt. Udover at være selve emaljen er defekt, kan emaljelaget være tyndere eller helt mangle på en del af tanden. Tænderne er derfor meget udsatte for huller (caries) eller anden nedbrydning.

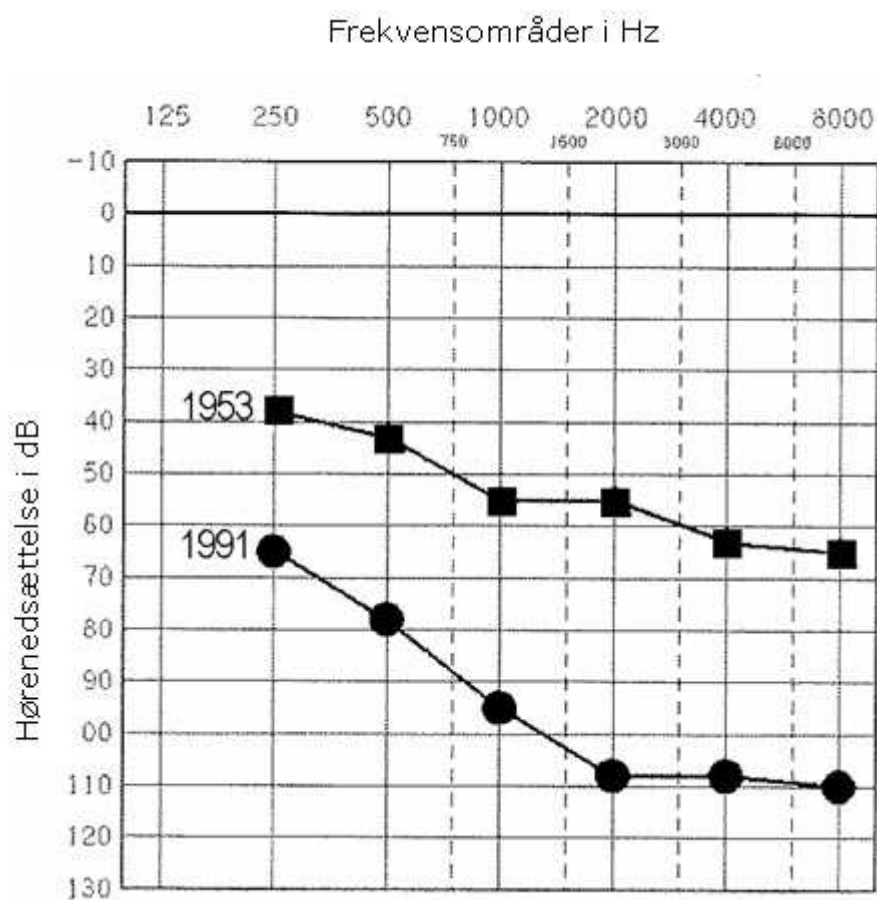
I den danske undersøgelse nævnt ovenfor blev antallet af personer med Usher II beregnet til 120 personer (2,2 pr. 100.000). De seneste svenske tal er lidt lavere end dette, nemlig 1,4 per 100.000 ([se note 18](#)).

### Usher syndrom type III

Denne type er den senest opdagede. Første artikel, der beskrev Usher syndrom type III, kom i 1979 ([se note 19](#)).

Usher III-gruppen består af personer, der er født med nogenlunde normal hørelse, men som snart får et gradvist fremadskridende høretab, udvikler RP og evt. også får balanceproblemer.

Barnet vokser op med talesprog, evt. støttet af høreapparater fra tidlig alder. Høretabet udvikler sig ofte i trin, dvs. med stabile perioder ind i mellem forværringerne af hørelsen, og høreproblemerne kan variere meget fra person til person. Usher III kan føre til døvhed allerede i ung voksenalder.





Typisk audiogram for person med Usher III, som viser udviklingen fra barneårene (1953) til ca. 50-årsalderen (1991).

I barneårene kan hørenedsættelsen ved Usher III ligne Usher II, mens den i voksenalderen ligner hørenedsættelsen ved Usher I. Et barn med Usher III på fx ni år kan ofte have en hørenedsættelse af samme grad og karakter som en person med Usher II. I 40-50-årsalderen vil hørenedsættelsen hos personen med Usher III typisk have udviklet sig til egentlig døvhed som hos en person med Usher I. Men i perioden fra 20 til 40 år kan hørelsen ofte være nogenlunde stabil hos mennesker med Usher III ([se note 20](#)).

Synsproblemerne i Usher III starter tidligere end i Usher II ([se note 21](#)). Selve synsfunktionen forværres typisk generelt med nogenlunde samme hastighed som i Usher I og II, men indsnævring af synfeltet er værre i Usher III end i Usher II ([se note 22](#)). Som nævnt kan balanceevnen i nogle tilfælde blive gradvist dårligere i Usher III, mens andre med Usher III har normal balanceevne.

Som det fremgår ovenfor, kan hørelsen hos et barn med Usher III og et barn med Usher II ligne hinanden temmelig meget. Hvis barnet med Usher III ikke har problemer med balancen, vil kun en genetisk undersøgelse eller udviklingen over tid vise, om der er tale om den ene eller anden type af Usher syndrom. I Sverige er gennemsnitsalderen for diagnosticering af Usher III omkring 19 år ([se note 23](#)).

Usher III er den sjældneste type af Usher syndrom. Man regner med, at den udgør to til fire procent af alle forekomster af Usher syndrom på verdensplan, mens det i Finland er omkring 40% af alle tilfælde af Usher syndrom, som er type III. Langt de fleste af de personer med Usher III, der kendes p.t., er fra Finland eller af finsk afstamning. Den tidligere nævnte danske undersøgelse fandt, at omkring fem personer herhjemme skulle have Usher III (en forekomst på 0,1 pr. 100.000). Den svenske undersøgelse viser en anelse højere tal, nemlig 0,3 per 100.000.

Grunden til denne koncentration i Finland af personer med Usher III er bl.a., at det er en arvelig lidelse som kan være opstået i disse egne. Som alle andre arvelige lidelser har den en tendens til at være mere udbredt i isolerede samfund – som fx visse steder i den nordlige del af Finland – hvor der er større sandsynlighed for, at slægtninge som fx fætre og kusiner gifter sig. Derved bliver sandsynligheden større for, at en arvelig sygdom i deres familie bliver givet videre til børnene.

Det samme ses i den høje forekomst af Usher (type I) i andre afgrænsede og isolerede områder i verden som fx i det nordligste Sverige ([se note 24](#)), i det sydvestlige Louisiana, USA ([se note 25](#)) og i den nordlige del af Venezuela ([se note 26](#)).

Endelig kan den store forekomst af Usher III i Finland skyldes, at der netop her er en langt større opmærksomhed på denne type end i andre lande, hvilket betyder, at der opdages flere tilfælde af type III her.

## Andre typer

Den fremtidige forskning vil måske fremover afsløre flere forskellige typer af Usher syndrom – eller danne grundlag for en yderligere opdeling af de allerede kendte typer. Fx beskrev Thomas





Rosenberg og Agnete Parving i 1996 ([se note 27](#)) et særligt syndrom, som optræder hos en enkelt dansk familie. Dette syndrom består af RP, fremadskridende hørenedsættelse, dårlig balanceevne samt medfødt grå stær og har altså klinisk set flere væsentlige lighedstræk med Usher syndrom. I øjeblikket er dette syndrom genstand for genetisk forskning på Kennedy-centret.

I øvrigt er hørenedsættelser ikke sjældne hos personer med RP, også ud over gruppen af personer med Usher syndrom. Dette er bl.a. blevet påvist i undersøgelsen af høreproblemerne hos 646 personer med RP ([se note 28](#)). Udover 89 personer med Usher syndrom fandt man blandt de undersøgte personer 29 med en anden sammenhæng mellem RP og hørenedsættelse.

I slutningen af 70'erne fik den amerikanske genetiker Sandra Davenport mistanke om en fjerde type Usher syndrom, som bl.a. skulle adskille sig fra de andre typer ved en særlig arvegang (kønsbundet arvegang). Hun fandt dog hurtigt ud af, at det alligevel ikke var tilfældet.

Det er endvidere tidligere blevet hævdet, at omkring 25% af personerne med Usher syndrom også skulle være psykisk udviklingshæmmede. Dette tal er nu blevet klart afvist, men sammenhængen mellem forekomsten af psykisk udviklingshæmning og psykotiske tilstande hos nogle personer med Usher syndrom mangler stadig at blive undersøgt til bunds ([se note 29](#)).

## Noter

2. Allerede i 1850'erne havde den tyske øjnlæge Alfred Graefe bemærket sammenhængen mellem retinitis pigmentosa (rp) og høreproblemer og fik mistanke om en arvelig lidelse. Hans onkel Albrecht von Graefe beskrev kombinationen af hørenedsættelse og rp hos tre beslægtede personer i sit eget videnskabelige tidsskrift i 1858. Og i 1880 beskrev den tyske ørelæge Arthur Hartmann sammenhængen mellem døvhed, rp og arvelighed i et kapitel i en bog om døve. Nogle mener derfor, at syndromet snarere burde have haft navn efter en af disse to læger.

3. Det korrekte faglige begreb er genmutation, men i denne beskrivelse har vi – som i de tidligere udgaver – valgt at anvende det mere udbredte ord genfejl.

4. Rosenberg, Haim, et al. The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations. *Clinical Genetics* 1997; 51(5); 314-321.

5. Et audiogram er en grafisk fremstilling af hørelsen. Det viser hvor stor hørenedsættelsen er i dB i forskellige frekvensområder. Det er især de højere frekvenser – primært fra ca. 1800 til ca. 2500 Hz – der er afgørende for at kunne forstå tale.

6. Dvs. styrken i centralsynet, som fx kan måles ved en synsprøve hos optikeren eller lægen.

7. Synsfeltet, som normalt er på næsten 180°, snævres gradvist ind ved RP.

8. Læs mere om RP nedenfor

9. Sadeghi M, Eriksson K, et al. Long-term visual prognosis in Usher syndrome type I and II i Sadeghi M: Usher syndrome – prevalence and phenotype-genotype correlations. Göteborg Universitet 2005.



10. Plantinga RF, Pennings RJE, et al. Visual impairment in Finnish Usher syndrome type III. *Acta Ophthalmologica Scandinavica* 2006; 84; 36-41.
11. Iannaccone A, Kritchevsky SB, et al. Kinetics of Visual Field Loss in Usher Syndrome type II. *Investigative Ophthalmology & Visual Science* 2004; 45 (3); 784. Refererer til yderligere tre artikler som støtte for denne påstand.
12. Rosenberg T, Haim M, et al. The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations. *Clinical Genetics* 1997; 51(5); 314-321.
13. Sadeghi M, Kimberling WJ, et al. The Prevalence of Usher Syndrome in Sweden: a Nationwide Epidemiological and Clinical Survey. *Audiological Medicine* 2004; 2; 220-228
14. Det antages dog, at nedsat vestibulærfunktion i sjældne tilfælde kan optræde i forbindelse med Usher II.
15. Det skal dog siges, at næsten alle høretab bliver større med alderen – på samme måde som mange mennesker med normal hørelse får en hørenedsættelse med alderen – skønt ikke i så udtalt grad at høretabet kan kaldes egentligt fremadskridende medicinsk set. Medicinsk defineres et høretab som fremadskridende (progredierende), hvis det er på mere end 10dB over en 10-årsperiode. For personer over 50 år gælder denne definition dog ikke pga. den hørenedsættelse, som kommer med alderen.
16. Sadeghi M, Cohn ES, et al. Audiological findings in Usher syndrome types IIa and II (non-IIa). *International Journal of Audiology* 2004; 43(3); 136-143
17. Hmani-Aifa M, Ben Arab S, et al. Distinctive audiometric features between USH2A and USH2b subtypes of Usher Syndrome. *Journal of Medical Genetics* 2002; 39; 281-283
18. Sadeghi M, Kimberling WJ, et al. The Prevalence of Usher Syndrome in Sweden: a Nationwide Epidemiological and Clinical Survey. *Audiological Medicine* 2004; 2; 220-228
19. Gorlin RJ, Tilsner TJ, et al. Usher's syndrome type III. *Archives of Otolaryngology* 1979; 105(6); 353-354
20. Sadeghi M, Cohn E, et al. Audiological and vestibular features in affected subjects with USH3: a genotype/phenotype correlation. *International Journal of Audiology* 2005; 44 (5); 307-316
21. Pennings R. Keynote speech. 11th Usher Study Group Meeting, Slovakiet august 2005.
22. Plantinga RF, Pennings RJE, et al. Visual impairment in Finnish Usher syndrome type III. *Acta Ophthalmologica Scandinavica* 2006; 84; 36-41.
23. Sadeghi M, Kimberling WJ, et al. The Prevalence of Usher Syndrome in Sweden: a Nationwide Epidemiological and Clinical Survey. *Audiological Medicine* 2004; 2; 220-228



24. Sadeghi M, Kimberling WJ, et al. The Prevalence of Usher Syndrome in Sweden: a Nationwide Epidemiological and Clinical Survey. *Audiological Medicine* 2004; 2; 220-228
25. Boughman JA, Vernon M og Shaver KA. Usher syndrome: definition and estimate of prevalence from two high-risk populations. *Journal of Chronic Diseases* 1983; 36(8); 595-603
26. På øen Margarita ud for Venezuelas kyst er der en forekomst af Usher syndrom type I (b) på 76/100.000. Keogh IJ, Godinho RN, et al. Clinical and genetic linkage analysis of a large Venezuelan kindred with Usher syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2004; 68(8); 1063-1068
27. Rosenberg T og Parving A. A syndrome with retinitis pigmentosa, progressive hearing impairment, vestibular dysfunction, and congenital cataract. 1996
28. Rosenberg T, Haim M, et al. The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations. *Clinical Genetics* 1997; 51(5); 314-321.
29. Se evt. følgende casebeskrivelser af psykoser hos personer med Usher syndrom:  
Jumaian A og Fergusson K. Psychosis in a patient with Usher syndrome: a case report. *East Mediterranean Health Journal* 2003 ; 9(1-2); 215-218.  
Hess-Rover J, Crichton J, et al. Diagnosis and treatment of a severe psychotic illness in a man with dual severe sensory impairments caused by the presence of Usher syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* 1999; 43 (Pt 5); 428-434.

---

## Retinitis pigmentosa

Fælles for typerne af Usher syndrom er som nævnt tilstedeværelsen af retinitis pigmentosa (RP) ([se note 30](#)). Det er fællesbetegnelsen for en række forskellige men beslægtede fremadskridende øjenssygdomme, der langsomt ødelægger nethinden. Nethinden er den bageste del af øjet, og det er herfra lyset, som kommer ind gennem pupillerne, dannes som synsindtryk og sendes videre til hjernen. RP kan derfor ende med total blindhed, men det er ikke sædvanligt, at total blindhed indtræder tidligere end ved 60 år. I en svensk undersøgelse havde omkring 70% af de undersøgte med Usher I og Usher II godt læsesyn som 60-årige eller ældre ([se note 31](#)).

Der kan optræde en del forskellige symptomer i forbindelse med RP, og der kan være forskel på, hvordan og hvor hurtigt RP udvikler sig i de forskellige typer af Usher syndrom. Ligeledes kan der være store individuelle forskelle hos personer med samme type Usher. Selv hos søskende med samme type af Usher syndrom, som skyldes en fejl i det samme gen, og som vokser op under helt samme forhold, kan der være forskel på udviklingen af synsproblemerne. Man har indtil nu ikke kunne give nogen forklaring på dette ([se note 32](#)).

Mange personer med Usher syndrom har en såkaldt "typisk" RP – dvs. mange af de almindeligste symptomer er tilstede – men hos mange andre udvikler RP sig direkte atypisk. Derfor vil en person med Usher syndrom ikke nødvendigvis have alle de symptomer, som nævnes nedenfor.



Nogle typiske symptomer ved RP er:

- Natte- og mørkeblindhed: Dette er ofte det første synlige symptom på rp. Personen har vanskeligt ved at orientere sig i mørke, og støder fx ofte ind i ting, når han/hun går i dårligt oplyste omgivelser.
- Synsfeltindskrænkning: Begynder med blinde pletter i det perifere syn (den yderste del af synsfeltet), der efterhånden breder sig og resulterer i et meget indskrænket synsfelt, det såkaldte kikkertsyn eller tunnelsyn. Det svarer til at kigge gennem et rør eller en kikkert. Af ukendte årsager standser indskrænkningen af synsfeltet ofte ved omkring 10 graders synsfelt ([se note 34](#)) i op til 10-15 år.
- Lysoverfølsomhed: Mange personer med rp oplever blænding i kraftigt lys fra fx sne, solskin, skarpt kunstlys eller genskin fra en væg, tavle, bordplade el.lign.
- Nedsat skarpsyn: Synsstyrken i den centrale del af synsfeltet, der ofte er det eneste resterende synsfelt, kan også aftage med tiden.
- Adaptationsproblemer: Øjet kan få sværere ved at vænne sig til den lysforandring, som forekommer, når man går fra et dårligt oplyst rum til et stærkt oplyst rum eller omvendt. Omstilling til nye lysforhold tager længere tid, måske adskillige minutter.
- Nedsat kontrastsyn: Mange får problemer med at skelne mellem små kontraster, fx mellem lysegrå og hvid. En hvid tallerken på et lysegråt bord kan således være vanskelig at se.
- Nedsat farvesyn: RP påvirker farvesynet, og det bliver sværere at skelne pastelfarver.
- Grå stær (katarakt): Mange personer med RP får grå stær, som er en uklarhed i øjets linse, der slører synet ([se note 35](#)). I gruppen af personer med Usher syndrom i aldersgruppen over 50 år har omkring 75 % grå stær ([se note 31](#)).

Ovenstående symptomer kan dukke op på forskellige tidspunkter i forløbet, men natteblindhed og synsfeltindsnævring opstår typisk som nogle af de første symptomer, ofte allerede i 2-5 års alderen. Adaptationsproblemer er også et symptom, som ofte relativt tidligt kan give mistanke om RP hos børn, hvis man er opmærksom på det.

RP udvikler sig oftest symmetrisk, dvs. rammer begge øjne ens, bortset fra evt. tilstødende problemer som fx grå stær, som kan ramme hver øje forskelligt. RP opdages sjældent ved en almindelig synstest som den hos optikeren, hvor synsstyrken i centralsynet testes. Denne er nemlig ofte upåvirket langt hen i forløbet af rp, og mange får derfor først stillet diagnosen Usher syndrom ret sent ([se note 36](#)), og da ofte på baggrund af andre symptomer.

Hvis der er mistanke om RP, bliver man henvist til specielle undersøgelser som fx en ERG (ElectroRetinoGram = elektronisk nethindeundersøgelse). Ved denne undersøgelse måles nethindens elektriske impulser, og dermed kan man afsløre de nethindeforandringer, som er et tegn på RP.

## Note

30. RP kan også optræde uden sammenhæng med Usher syndrom, dvs. hos personer med normal hørelse. Mellem 1500 og 2000 danskere er ramt af denne øjenlidelse. Men forekomsten af høreproblemer er større blandt mennesker med RP end blandt andre.



31. Sadeghi M, Eriksson K, et al. Long-term visual prognosis in Usher syndrome type I and II i Sadeghi M: Usher syndrome – prevalence and phenotype-genotype correlations. Göteborg Universitet 2005.
  32. Pennings RJE. Keynote speech. 11th Usher Study Group Meeting, Slovakiet august 2005.
  34. Ved 10 grader er synsfeltet så stort (lille), at det bliver fyldt ud af en persons ansigt på en meters afstand.
  35. Man mener, at dette skyldes, at nethinden udskiller stoffer, som skader linsen bagfra.
  36. I en svensk undersøgelse var gennemsnitsalderen for diagnosticering af Usher I omkring 15 år, mens gennemsnitsalderen for Usher II-diagnosen var omkring 26 år. Sadeghi M, Kimberling WJ, et al. The Prevalence of Usher Syndrome in Sweden: a Nationwide Epidemiological and Clinical Survey. Audiological Medicine 2004; 2; 220-228
- 

## Arvelighed

Et menneskes træk bestemmes i stor udstrækning af generne, som nedarves fra forældrene. Mennesket har omkring 30.000 gener i kroppens celler, og hvert gen har sin egen funktion ([se note 37](#)). Generne indeholder en kode, som kan udvikle et protein som har en særlig funktion i kroppen. Generne er således en slags brugsanvisning for kroppen, når den udvikles, og de bestemmer (koder for) hårfarve, øjenfarve, kropsbygning, intelligens og alt muligt andet – inkl. evt. arvelige sygdomme. Nogle af menneskets arvelige træk bestemmes ikke kun af ét gen, men af flere gener i fællesskab. Fx har flere hundrede gener indflydelse på hørelsen, og indtil nu er der fundet omkring 400 forskellige genetiske årsager til hørenedsættelse.

De gener, der er involveret i Usher syndrom har indflydelse på proteiner, som har en særlig funktion i øjets nethinde og i det indre øre. Når der er en fejl (mutation) i et af disse gener, bliver den kode, der skal danne det særlige protein forstyrret, således at proteinet ikke kan dannes korrekt. Og det medfører så problemerne med syn og hørelse (og evt. balance).

Generne er placeret på kromosomerne, der sidder sammen i par. Mennesket har normalt 46 kromosomer ([se note 38](#)), fordelt på 23 kromosompar med tusindvis af gener på hvert. Hvert kromosompar består af et kromosom, der er arvet fra moderen og et der er arvet fra faderen. Når en person får en arvelig lidelse som Usher syndrom, skyldes det altså en bestemt genfejl ([se note 39](#)), som han/hun har fået via begge forældres kromosomer. Der er flere forskellige genfejl, der alle kan føre til Usher syndrom (se mere om [genetik](#) nedenfor).

Hvert gen er således i virkeligheden et genpar, hvoraf den ene halvdel kommer med det ene kromosom fra faderen, og den anden del kommer med det andet kromosom fra moderen. Der kan være fejl i et gen på enten kun det ene kromosom eller i dem begge, og det er helt tilfældigt, hvilket af moderens eller faderens to kromosomer i deres kromosompar, der arves af barnet.



Det betyder, at selvom der fx er en genfejl i moderens ene kromosom i hendes kromosompar nr. 11, er det ikke sikkert, at barnet arver denne fejl. Måske får barnet kromosomet med det normale gen, måske får det kromosomet med genfejlen på. Hvis moderen derimod har samme genfejl i begge sine kromosomer i parret, arver barnet fejlen, uanset hvilket af kromosomerne, der gives videre.

Arvegangen – den måde syndromet nedarves fra forældre til barn – for Usher syndrom er vigende (også kaldet recessiv), hvilket vil sige, at genfejlen skal være til stede i begge kromosomer i det pågældende kromosompar hos en person, for at han eller hun skal udvikle syndromet. Begge forældrene skal altså give denne specielle genfejl videre til barnet, for at det skal få Usher syndrom.

Hvis kun den ene af forældrene giver genfejlen videre, har barnet altså kun fejlen i det ene kromosom i det pågældende par, eller med andre ord kun i den ene halvdel af genparret. Så får barnet ikke Usher syndrom, men bliver rask *bærer* af genfejlen, og kan give den videre til sine egne børn.

Hvis vi kun fokuserer på Usher syndrom og udelukker alt andet, der kan nedarves – intelligens, hårfarve, kropsbygning osv. – kan vi sige, at moderen og faderen kan have to slags gener i sine kromosomer: Normale gener (her kaldet N) og "Usher-gener" (her kaldet U), dvs. gener med en fejl, der medfører Usher syndrom. Der er altså tre mulige kombinationer i barnets kromosompar, som jo dannes af et kromosom fra moderen og et fra faderen:

- Kombination NN: Barnet får to kromosomer med normale gener. Han/hun hverken har Usher syndrom eller er bærer af genfejlen, der medfører Usher syndrom.
- Kombination NU: Barnet har et kromosom med normale gener og et med en genfejl, der medfører Usher syndrom: Han/hun har ikke selv Usher syndrom, men er rask bærer af genfejlen. Som bærer af genfejlen mærker man ikke noget til den, og mange er derfor bærere af fejlen uden at vide det og kan give den videre til deres børn ([se note 40](#)).
- Kombination UU: Barnet har to kromosomer med samme genfejl, og har dermed Usher syndrom.

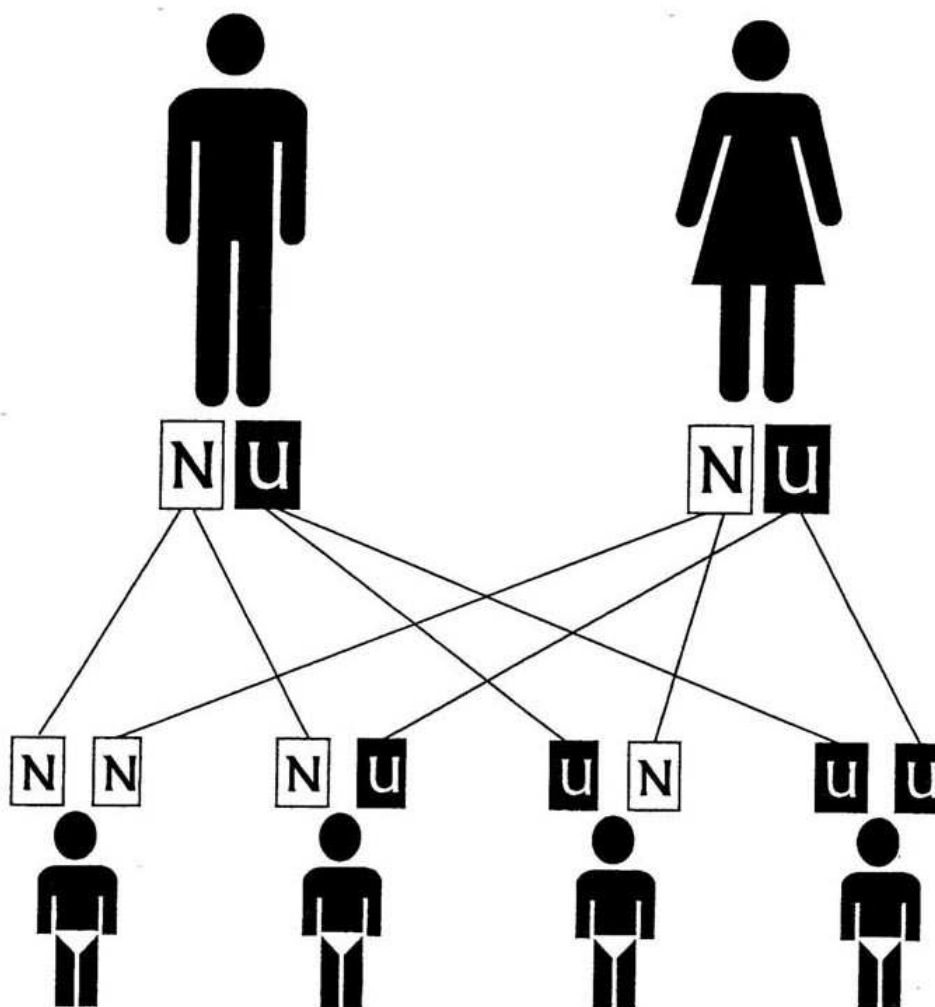
Nedenfor vil vi illustrere kombinationsmulighederne af kromosomerne hos to forældre, og hvilke konsekvenser det kan have for evt. børn. Hver af forældrene giver et af sine to kromosomer videre til hvert barn, og der er således fire forskellige kombinationsmuligheder af faderens to og moderens to kromosomer. For at vise alle mulighederne har alle parrene i de følgende modeller fået fire børn, med hver sin kombination af faderens og moderens kromosomer.

Det skal understreges, at det er en illustration baseret på ren statistik. Hvis parrene får fire børn i virkeligheden, kan fordelingen af børn med og uden Usher syndrom naturligvis se helt anderledes ud. Det er i øvrigt ligegyldigt, hvem af forældrene, der har det normale gen, og hvem der har "Usher-genet". Resultatet bliver det samme for deres børn.

Usher syndrom kan skyldes flere forskellige genfejl. Der er fx mindst seks forskellige genfejl, der medfører Usher syndrom type I, og det er vigtigt, at bemærke sig, at begge forældre skal have samme genfejl, for at barnet kan udvikle Usher syndrom. I de følgende modeller er der altså tale om den samme genfejl hos moderen og faderen (se mere [nedenfor om placeringen af genfejlene](#))

**Mulighed 1: Begge forældre er raske, men bærere af samme genfejl.**

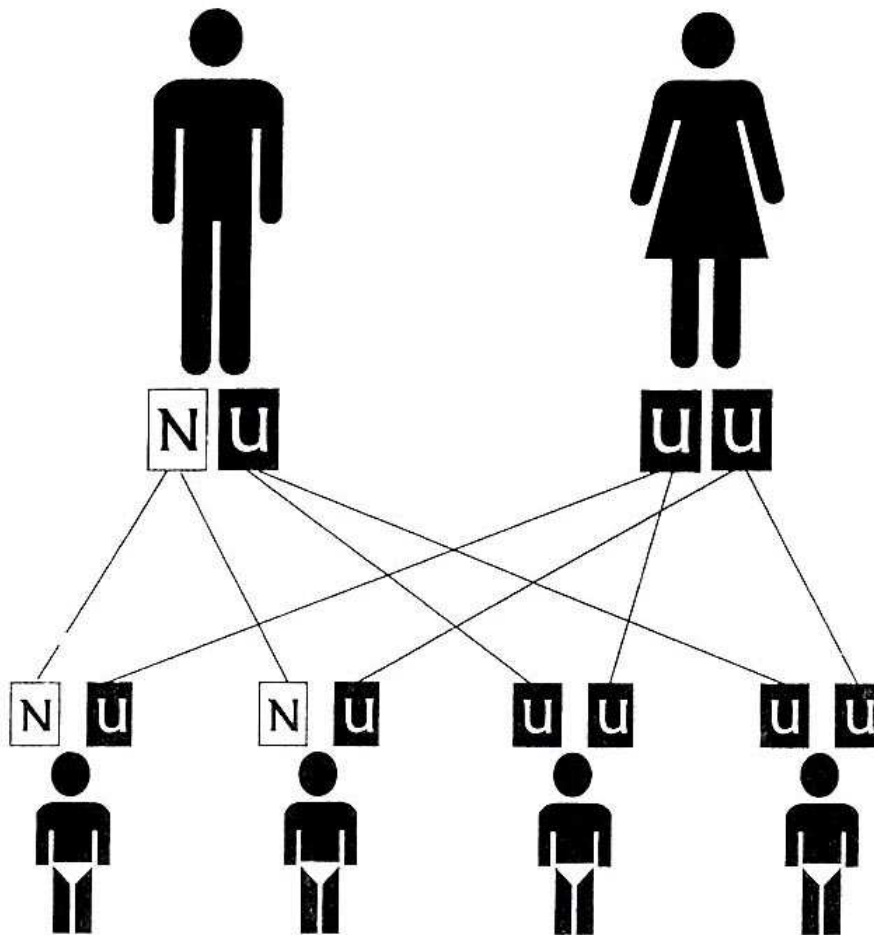




Hvis parret får fire børn, vil der statistisk være:

- ét af dem, der ikke bliver berørt
- to af dem, der bliver raske bærere af genfejl
- ét der får Usher syndrom

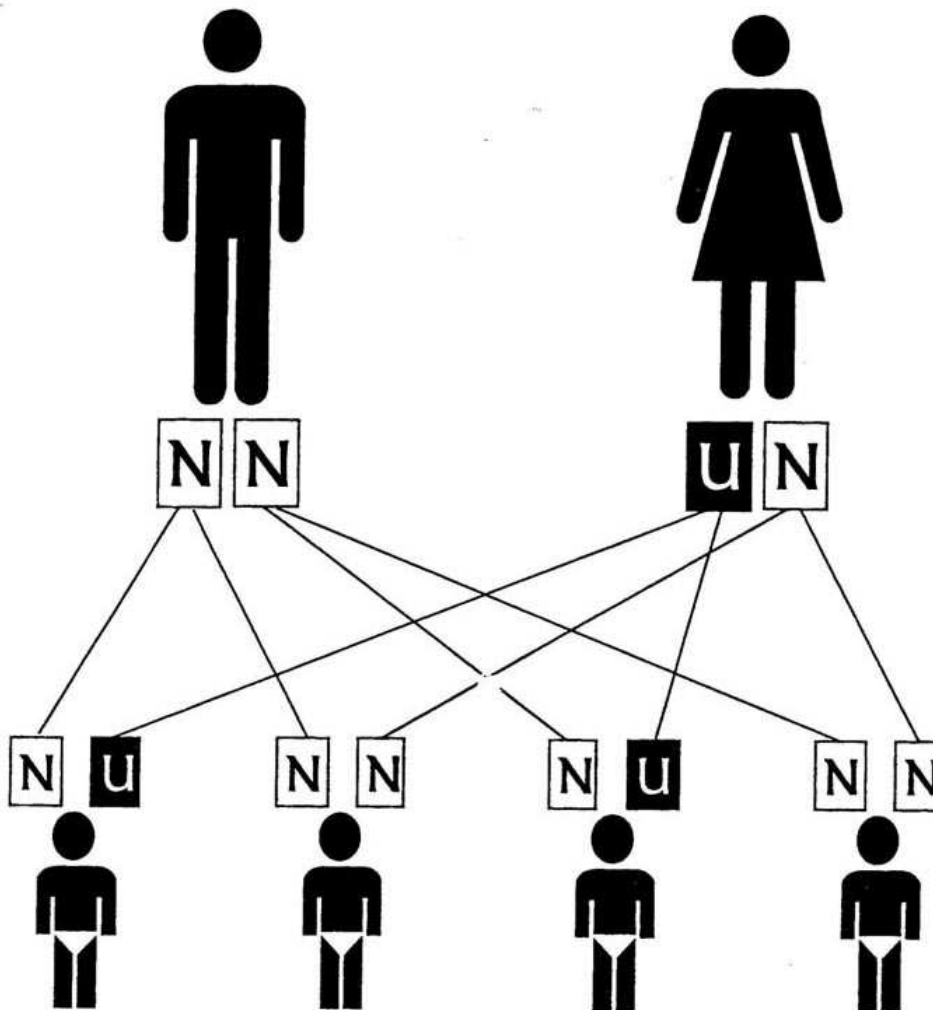
**Mulighed 2: Den ene af forældrene er rask, men bærer af en genfejl – den anden har Usher syndrom med samme genfejl.**



Hvis parret får fire børn, vil der statistisk være:

- to af dem, der bliver raske bærere af genfejlen
- to af dem, der får Usher syndrom

**Mulighed 3: Den ene af forældrene er rask – den anden er rask, men bærer af en genfejl.**

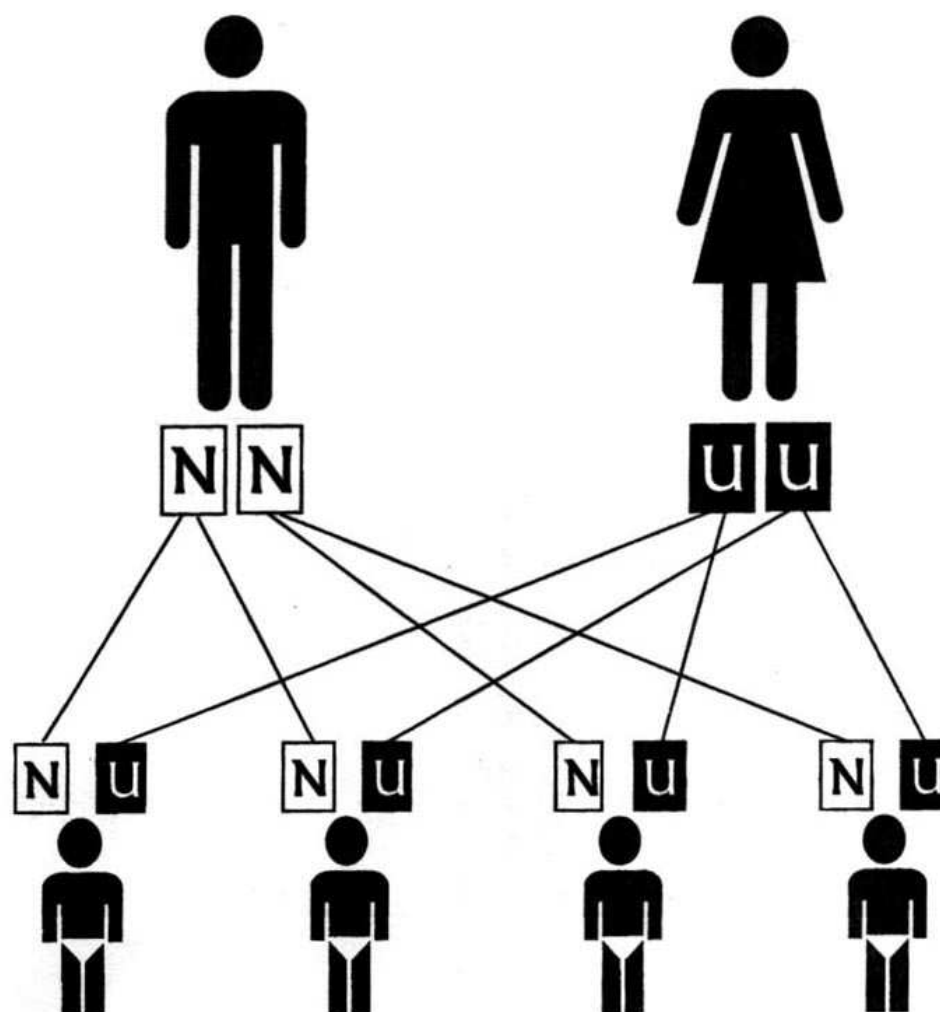


Hvis parret får fire børn, vil der statistisk være:

- to af dem, der bliver raske bærere af genfejlen
- to af dem, der slet ikke får nogen genfejl

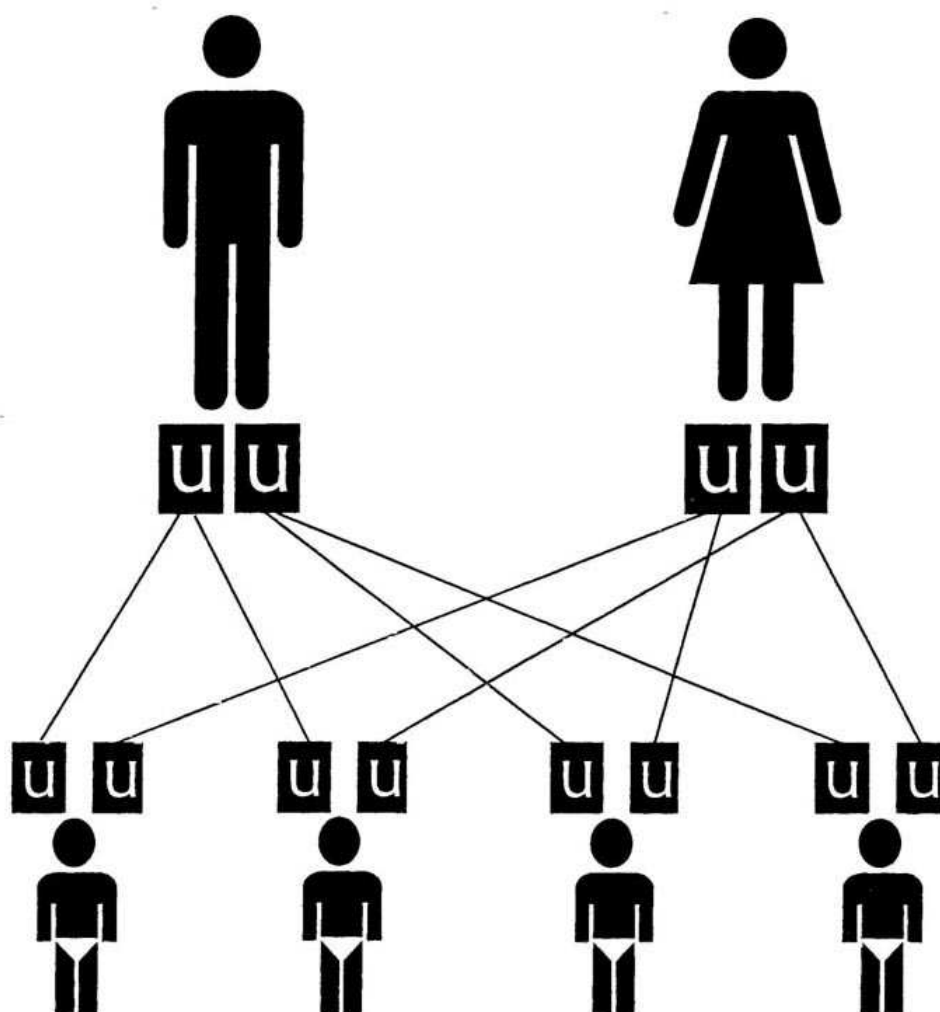
Ingen af dem kan få Usher syndrom.

**Mulighed 4: Den ene af forældrene er rask, den anden har Usher syndrom.**



Alle parrets børn vil blive raske bærere af genfejl, men ingen af dem vil få Usher syndrom.

**Mulighed 5: Begge forældre har Usher syndrom med samme genfejl.**



Når begge forældre har Usher syndrom af samme type og med samme genfejl, vil alle parrets børn også få Usher syndrom af denne type.

Der kan være adskillige generationer, mellem der fødes børn med Usher syndrom i en familie. Det kommer derfor ofte som en stor overraskelse, fordi syndromet som nævnt måske ikke giver påfaldende symptomer for en rask bærer og således kan have været nedarvet skjult i en familie gennem adskillige generationer, eller måske aldrig før have vist sig.

Det anslås, at mellem 1 og 3% af hele befolkningen – mellem 50.000 og 150.000 personer her i landet – er bærere af en genfejl, der kan medføre Usher syndrom i en af de tre typer. Hvem der er raske bærere af Usher syndrom, er man ved at have den genetiske viden til at kunne identificere (i visse tilfælde), men der er stadig et stykke vej igen, inden man har mulighed for at lave en egentlig effektiv forebyggende screening.

Undersøgelser for evt. genfejl har tidligere oftest taget meget lang tid pga. de mange arveanlæg, som skulle undersøges. Men for nylig har et estisk firma Asper Ophthalmics, der specialiserer sig i genetiske tests, udviklet en chip, som er programmeret til på en gang at screene for en lang række genmutationer, der alle kan føre til Usher syndrom i en af dets forskellige typer.



Når testen er færdig, er der blevet screenet for 612 forskellige mulige arveforandringer i otte forskellige gener, hvor fejl kan medføre Usher syndrom type 1b, 1c, 1d, 1f og 1g, 2a og 2c samt Usher syndrom type 3. Denne mulighed gør undersøgelse for evt. genfejl langt mere overkommelig end tidligere ([se note 41](#)).

## Noter

37. Det menneskelige gensystem – genom – er blevet kortlagt i et stort internationalt projekt The Human Genome Project (HGP), som man kan læse mere om på [www.genome.gov/HGP/](http://www.genome.gov/HGP/)

38. Der er dog undtagelser, som f.eks. personer med Down syndrom ("mongolisme"), som har 47 kromosomer.

39. Alle mennesker har mellem 5 og 50 betydelige fejl i generne, som kan komme til udtryk på forskellig måde. Det genetisk perfekte menneske findes ikke.

40. Undersøgelser tyder dog på, at personer, som er raske bærere af genfejlen, måske alligevel udvikler mindre problemer, i form af dårligt nattesyn og en vis hørenedsættelse. Dette kan være en mulig genbærereffekt.

41. Læs mere om dette i [Videnscentrets blad NYT 1-2006](#)

---

## Genetik

For at kunne fastslå, om en person har Usher syndrom, eller om han/hun er bærer af en genfejl, der kan medføre det, er det vigtigt at vide, hvor man skal lede efter generne med fejl på, dvs. hvor på kromosomerne, de sidder.

Man har foreløbig (januar 2010) fundet frem til, at mindst 11 forskellige genfejl hver især medfører Usher syndrom af forskellige typer ([se note 42](#)). Følgende genfejl er nu fundet, dvs. man har lokaliseret deres plads på kromosomerne. (I litteraturlisten er henvisninger til de videnskabelige artikler, hvor man kan læse mere om genetikken i de enkelte undertyper.)

Ushertype	Undertype	Gen	Protein	Kromosom	Udbredelse
Usher 1	1b	MYO7A	Myosin VIIA	11q	Årsag til 30 - 50 % af alle tilfælde af Usher 1
Usher 1	1c	USH1C	Harmonin	11p	Årsag til 7-12 % af alle tilfælde af Usher 1
Usher 1	1d	CDH23	Cadherin	10q	Årsag til 10-35 % af alle tilfælde af Usher 1
Usher 1	1e			21q	Sjælden
Usher 1	1f	PCDH15	Protocadherin 15	10q	Sjælden
Usher 1	1g	USH1G	SANS	17q	?





Usher 1	1h		15q	?
Usher 2	2a	USH2A Usherin	1q	Årsag til ca. 85 % af alle tilfælde af Usher 2
Usher 2	2c	GRP98 VLGR1	5q	Sjælden
Usher 2	2d	WHRN Whirlin	9q	< 1 %
Usher 3A	3	USH3A Clarin-1	5q	1-6 %

Noter til tabellen: [note 43](#), [note 44](#), [note 44a](#) og [note 44b](#)

Usher syndrom type I: De fleste (mellem 60 og 80 %) med Usher I har undertype 1b med mutation i MYO7A på kromosom 11q. De andre typer er mere sjældne og/eller kun udbredt i visse geografiske dele af verden. Der mangler stadig at blive identificeret mindst et Usher I-gen.

Usher syndrom type II: De fleste personer (omkring 80 %) med Usher II har type 2a med mutation i USH2A på kromosom 1q, mens andre har mutation på kromosom 5q eller 9q (Usher 2d, som blev fundet i 2007 - se note ). Usher 2b eksisterer alligevel ikke, som tidligere antaget. Nogle relativt få med Usher II har dog ikke disse fejl, så der er tale om mindst én uopdaget genfejl. Indtil 1989 troede man, at Usher I og II var genetisk ens, men blot kom til udtryk i forskellige former.

Usher syndrom type III: For Usher III er der hidtil kun lokaliseret én genfejl i USH3, som sidder på kromosom 3q. Men som for de øvrige typer gælder det, at der må eksistere mindst en fejl mere, fordi ikke alle med Usher III har netop denne fejl. Denne type af Usher er meget udbredt i Finland, men ellers ikke.

Udover at lokalisere generne, skal man også identificere dem, dvs. finde ud af, hvad de gør – og dermed hvorfor en bestemt genfejl medfører en bestemt sygdom. Dette er et større arbejde end blot at lokalisere dem. Fx er en mutation i genet MYO7A årsag til langt de fleste tilfælde af Usher I. Dette gen koder for produktionen af proteinet myosin VIIa, og ved Usher syndrom er der således en defekt i denne proces.

Myosin VIIa er et såkaldt motorprotein, som medvirker til, at celler kan strække sig og slappe af. En forklaring kan derfor være, at dette protein er ansvarlig for, at hårcellerne i øret har den korrekte bevægelighed til at kunne reagere på lydølger, og dermed give normal hørelse. Dette protein findes også i nethinden, hvor det kan have betydning for udviklingen af RP. Det findes desuden i testiklerne, men her er funktionen åbenbart ikke så vigtig, at mænd med denne genfejl bliver sterile.

Det er vigtigt at understrege, at begge forældre skal give samme genfejl videre til barnet, for at det kan udvikle Usher syndrom. Et barn kan fx have en far med Usher 1b, dvs. med en mutation i MYO7A og en mor med Usher 1d, dvs. med en mutation i CDH23. Begge genfejl kan føre til Usher syndrom type I, men af hver sin undertype, som beskrevet ovenfor. Selvom begge forældrene giver hver deres genfejl videre, får barnet derfor ikke Usher, for det kræver to ens genfejl for at udvikle Usher. I det tilfælde bliver barnet i stedet rask bærer af begge genfejl.

Oversigten over arveligheden på de foregående sider forudsætter altså, at der er tale om præcis den samme genfejl – dvs. den samme undertype af syndromet – hos begge forældre, og ikke bare den samme type af Usher (I, II eller III). Mellem 60 og 80% af forekomsterne af Usher syndrom type I



skyldes dog som nævnt den samme fejl, ligesom omkring 80% af forekomsterne af Usher type II skyldes den samme fejl.

Endvidere er nogle af de øvrige undertyper specielt udbredt i visse geografiske regioner, hvilket øger risikoen for at to personer, som er bærere af samme genfejl, mødes og får børn med Usher syndrom.

Det er endnu uvist, hvorfor ovennævnte forskellige genfejl alle fører til det samme syndrom.

## Noter

42. Nogle af disse mutationer kan, udover at føre til Usher syndrom, også føre til RP alene – altså uden hørenedsættelse. Ligeledes kan nogle medføre hørenedsættelse alene – altså uden RP. Man ved på nuværende tidspunkt ikke hvorfor.

43. Hvert kromosom består af en lang arm og en kort arm, som kaldes hhv. "q" og "p". 11p og 11q er således forskellige steder på samme kromosom..

44. Fra 1992 til 2005 mente man, at der fandtes en Usher undertype 1a, men dette er nu tilbagevist af de samme forskere, som oprindeligt identificerede denne type. De personer, man hidtil troede havde type 1a, har faktisk Usher syndrom type 1b. Gerber S, Bonneau D, et al.: USH1A: Chronicle of a slow death. *American Journal of Human Genetics* 2006; 78; 357

44a. Om fundet af 2d: Ebermann I, Scholl HPN, et al.: A novel gene for Usher syndrome type 2: mutations in the long isoform of whirlin are associated with retinitis pigmentosa and sensorineural hearing loss. *Human Genetics* 2007; 121; 203-211

44b. Om fundet af 1h: Ahmed ZM, Riazuddin S, et al.: USH1H, a novel locus for type I Usher syndrome, maps to chromosome 15q22-23. *Clinical Genetics* 2009; 75 (1); 86-91

---

## Behandling

Der er i øjeblikket ingen egentlig behandling mod hverken RP eller Usher syndrom som sådan. Forskellige metoder har været afprøvet for at afhjælpe RP, bl.a. store tilskud af A-vitamin, men uden afgørende held. I Sverige forskes der i, hvilke faktorer i omgivelserne, som evt. kan have indflydelse på RP - mad, miljøgifte, sollys m.m.

Der forskes endvidere flere steder i verden i transplantation af nethinde, enten fra personen selv – hvor celler fra et rask sted på nethinden placeres i stedet for celler på et angrebet sted – eller fra en anden donor. Resultaterne ser indtil videre lovende ud, men der er stadig et stykke vej at gå. Grå stær, som er en hyppig følgelidelse ved Usher syndrom, kan derimod ofte afhjælpes ved en operation, hvor den uklare linse skiftes ud med en kunstig linse.



Men den øgede viden om de involverede gener og proteiner giver nye håb for fremtidige behandlingsmuligheder. Forskningen fokuserer på genterapi ([se note 45](#)), stamcelleterapi og udviklingen af medicin, som kan påvirke den underliggende sygdomsmekanisme (som skyldes det defekte protein).

I mangel på en egentlig kur mod Usher syndrom afhjælper man i stedet de symptomer, som syndromet medfører. Det er for hørelsens vedkommende høreapparat eller CI (cochlea implantat). Man kan vha. en særlig screeningsmetode enkelt undersøge et spædbarn for hørenedsættelse og dermed sætte ind med tiltag som tegnsprog, høreapparat, CI mv. så tidligt som muligt. Så godt som alle nyfødte herhjemme bliver nu screenet i løbet af de første dage.

Synsproblemerne der følger med Usher syndrom forsøger man at afhjælpe vha. tilrettelæggelse af de fysiske omgivelser – fx godt lys ved arbejds- eller skolebordet – tilpasning af tegnsprog, så det passer til synsfeltet (se nedenfor) og undervisning i at klare sig med nedsat syn. Mht. behandling af RP fokuserer man endvidere på kunstige implantater i nethinden – lidt i lighed med princippet i CI for døve ([se note 46](#)).

## Noter

45. Allerede i 2001 blev Lancelot, en fransk hyrdehund med en særlig type RP, behandlet med genterapi i nethinden med rigtig godt resultat. Hvor han tidligere stødte ind i møblerne, når han gik i stuen, kunne han efter behandlingen gribe bolde, som blev kastet til ham. Kilde: The Foundation Fighting Blindness' årsrapport 2001: [ww.blindness.org/contentfiles/pdf/2001ann.pdf](http://www.blindness.org/contentfiles/pdf/2001ann.pdf).

46. Pennings R. Key note speech. 11th Usher Study Group Meeting, Slovakiet august 2005. Læs også [note på Videnscentrets hjemmeside](#) fra 2009.

---

## Kommunikation

I takt med at de to vigtigste kommunikationssanser, hørelsen og synet, svækkes (og den ene er helt væk fra starten, som tilfældet er hos døve), vil personer med Usher syndrom gradvist få større og større vanskeligheder ved at kommunikere, som de plejer.

Tegnsprogsbrugere får med tiden problemer med at klare sig, som de er vant til, fordi tegnsproget hos den, de taler med, skal afpasses, så det kan ses indenfor det indsnævrede synsfelt. Den, der taler, må således ikke stå for tæt på en person med kikkertsyn, fordi synsfeltet så er for lille til at kunne omfatte både begge talerens hænder og ansigtet, hvor en væsentlig del af tegnsproget artikuleres. I en gruppediskussion kan kikkertsynet gøre det meget vanskeligt hurtigt at få øje på den, der taler, og dermed bliver man meget let hængt af.

De øvrige symptomer, som RP kan medføre, kan også være med til at give vanskeligheder i aflæsningen af tegnsprog. Dårligt kontrastsyn kan fx være et problem, hvis den talende bærer lyst tøj, for så kan det være vanskeligt at skelne de lyse hænder tydeligt fra blusen. Lysoverfølsomhed kan være et problem, hvis den talende har ryggen mod et vindue, for så kan man blive blændet af lyset fra vinduet, og dermed ikke se talerens ansigt og hænder.



Tegnsprogsbrugere kan blive nødt til at gå over til at aflæse tegnsproget taktilt, dvs. ved at holde i hænderne på den, der taler.

Personer med høreapparat eller CI er oftest afhængige af en kombination af udnyttelse af deres hørest og mundaflæsning. Men når synsproblemerne tiltager, bliver det sværere at klare sig uhindret blandt hørende, fordi mundaflæsningen vanskeliggøres betydeligt. Det bliver også svært fx hurtigt at lokalisere en ny person, der taler, når man sidder omkring et bord.

Hvis man ikke har nået at se, hvem der sagde noget, ved man heller ikke, til hvem man skal rette sit "Hvabehar?".

Personer med Usher III vil gennem deres liv have de samme problemer, når de går fra at være hørehæmmede til (i nogle tilfælde) helt døve.

Videnscentret for Døvblindblevne har udgivet et hæfte om kommunikation med døvblindblevne med praktiske råd om, hvordan ovennævnte og andre problemer kan imødegås, både ved kommunikation på tomandshånd og ved afholdelse af møder o.lign. Hæftet er gratis og [kan bestilles her](#).

---

## Litteratur

### FOREKOMST OG BESKRIVELSE

Boughman JA, Vernon M og Shaver KA. Usher syndrome: definition and estimate of prevalence from two high-risk populations. *Journal of Chronic Diseases* 1983; 36(8); 595-603

Hess-Rover J, Crichton J, et al. Diagnosis and treatment of a severe psychotic illness in a man with dual severe sensory impairments caused by the presence of Usher syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* 1999; 43 (Pt 5); 428-434

Jumaian A og Fergusson K. Psychosis in a patient with Usher syndrome: a case report. *East Mediterranean Health Journal* 2003 ; 9(1-2); 215-218

Keogh IJ, Godinho RN, et al. Clinical and genetic linkage analysis of a large Venezuelan kindred with Usher syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2004; 68(8); 1063-1068

Pakarinen L. Usher Syndrome Type III (USH3). *Acta Universitatis Tampereensis* 574, Tampere Universitet, Finland, 1997

Rosenberg T og Parving A. A syndrome with retinitis pigmentosa, progressive hearing impairment, vestibular dysfunction, and congenital cataract. *Acta Ophthalmologica Scandinavia* 1996; 74 (Suppl 219); 50-53



Rosenberg T, Haim M, et al. The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations. *Clinical Genetics* 1997; 51; 314-321

Sadeghi M, Kimberling WJ, et al. The Prevalence of Usher Syndrome in Sweden: a Nationwide Epidemiological and Clinical Survey. *Audiological Medicine* 2004; 2; 220-228

Smith RJH, et al. Clinical Diagnosis of the Usher Syndromes, *American Journal of Medical Genetics* 1994; 50; 32-38

## GENETIK

(For overblikkets skyld står artiklerne i dette afsnit listet efter hvilken type af Usher syndrom, de behandler – dvs. fra Usher Ia til Usher III)

Gerber S, Bonneau D, et al.: USH1A: Chronicle of a slow death. *American Journal of Human Genetics* 2006; 78; 357

Weil D, Blanchard S, et al. Defective myosin VIIA gene responsible for Usher syndrome type 1B. *Nature* 1995; 374(6517); 60-61

Smith RJ, Lee EC, et al. Localization of two genes for Usher syndrome type I to chromosome 11. *Genomics* 1992; 14(4); 995-1002.

Wayne S, Der Kaloustian VM, et al. Localization of the Usher syndrome type ID gene (Ush1D) to chromosome 10. *Human Molecular Genetics* 1996; 5(10); 1689-1692

Chaib H, Kaplan J, et al.: A newly identified locus for Usher syndrome type I, USH1E, maps to chromosome 21q21. *Human Molecular Genetics* 1997; 6(1); 27-31

Ahmed ZM, Riazuddin S, et al. Mutations of the protocadherin gene PCDH15 cause Usher syndrome type 1F. *American Journal of Human Genetics* 2001; 69(1); 25-34

Wayne S, Lowry RB, et al. Localization of the Usher syndrome type IF to chromosome 10. *American Journal of Human Genetics* 1997; 61; A300

Weil D, El-Amraoui A, et al. Usher syndrome type I G (USH1G) is caused by mutations in the gene encoding SANS, a protein that associates with the USH1C protein, harmonin. *Human Molecular Genetics* 2003; 12(5); 463-471

Mustapha M, Chouery E, et al. A novel locus for Usher syndrome type I, USH1G, maps to chromosome 17q24-25. *Human Genetics* 2002; 110(4); 348-350

Ahmed ZM, Riazuddin S, et al.: USH1H, a novel locus for type I Usher syndrome, maps to chromosome 15q22-23. *Clinical Genetics* 2009; 75 (1); 86-91

Kimberling WJ, Weston MD, et al. Localization of Usher syndrome type II to chromosome 1q. *Genomics* 1990; 7(2);245-249



Eudy JD, Weston MD, et al. Mutation of a gene encoding a protein with extracellular matrix motifs in Usher syndrome type IIa. *Science* 1998; 280(5370); 1753-1757

Hmani M, Ghorbel A, et al. A novel locus for Usher syndrome type II, USH2B, maps to chromosome 3 at p23-24.2. *European Journal of Human Genetics* 1999; 7(3); 363-367

Weston MD, Luijendijk MW, et al. Mutations in the VLGR1 gene implicate G-protein signaling in the pathogenesis of Usher syndrome type II. *American Journal of Human Genetics* 2004; 74(2); 357-366

Pieke-Dahl S, Moller CG, et al. Genetic heterogeneity of Usher syndrome type II: localisation to chromosome 5q. *Journal of Medical Genetics* 2000; 37(4); 256-262

Ebermann I, Scholl HPN, et al. A novel gene for Usher syndrome type 2: mutations in the long isoform of whirlin are associated with retinitis pigmentosa and sensorineural hearing loss. *Human Genetics* 2007; 121; 203-211

Sankila EM, Pakarinen L, et al. Assignment of an Usher syndrome type III (USH3) gene to chromosome 3q. *Human Molecular Genetics* 1995; 4(1); 93-98

#### FORSKNING I SYN OG HØRELSE

Iannacone A, Kritchevsky SB, et al. Kinetics of Visual Field Loss in Usher Syndrome type II. *Investigative Ophthalmology & Visual Science* 2004; 45 (3); 784

Plantinga RF, Pennings RJE, et al. Visual impairment in Finnish Usher syndrome type III. *Acta Ophthalmologica Scandinavica* 2006; 84; 36-41

Sadeghi M, Cohn ES, et al. Audiological findings in Usher syndrome types IIa and II (non-IIa). *International Journal of Audiology* 2004; 43(3); 136-143

Sadeghi M, Eriksson K, et al. Long-term visual prognosis in Usher syndrome type I and II i Sadeghi M: Usher syndrome – prevalence and phenotype-genotype correlations. Göteborg Universitet 2005

Hmani-Aifa M, Ben Arab S, et al. Distinctive audiometric features between USH2A and USH2b subtypes of Usher Syndrome. *Journal of Medical Genetics* 2002; 39; 281-283

#### PSYKOSOCIALE ASPEKTER

[Se liste over anbefalet læsning om dette emne](#)

#### AT LEVE MED DØVBLINDHED

[Se liste over anbefalet læsning om dette emne](#)

#### KOMMUNIKATION





[Se liste over anbefalet læsning om dette emne](#)

Desuden:

Mesch, Johanna: "Teckenspråk i taktil form – turtagning och frågor i dövblindas samtal på teckenspråk", Stockholms Universitet, 1998.

Raanes, Eli: "Å gripe inntrykk og uttrykk - interaksjon og meningsdanning i dövblindes samtaler", NTNU 2006:143

Sauerburger, Dona: "Independence without sight or sound", American Foundation for the Blind, USA, 1993

Smith, Theresa B.: "GUIDELINES: Practical tips for working and socializing with deaf-blind people", Sign Media Inc., Maryland, USA, 2004

#### TIDSSKRIFTER

"NYT", udgives fire gange om året af Videnscentret for Døvblindblevne. Almindelig skrift, lyd, storskrift og punktskrift. Gratis. [Bestilles her](#).

"DbI Review", halvårligt tidsskrift for Deafblind International. Sortskrift og på diskette. Sendes til medlemmerne af Deafblind International. Individuelt medlemskab koster 30 Euro om året. [www.deafblindinternational.org](http://www.deafblindinternational.org)

"Medlemsnyt", udgives af Foreningen af Danske DøvBlinde. Gratis html-version. [www.fddb.dk](http://www.fddb.dk)

"RP-NYT", udgives 2-3 gange om året af Dansk Blindesamfunds retinitis pigmentosa-gruppe. Storskrift og lyd. Gratis. [www.dkblind.dk](http://www.dkblind.dk)

"Deaf-Blind Perspectives", udkommer tre gange om året. Det udgives af Teaching Research Institute på Western Oregon University. Gratis pdf-udgave via på [www.tr.wou.edu/tr/dbp](http://www.tr.wou.edu/tr/dbp)