



Připravila: Martina Pěčová

USHERŮV SYNDROM

ROZHOVOR S DOC. MUDR. PETROU
LIŠKOVOU, M.D., PH.D., LÉKAŘKOU
OČNÍ KLINIKY VFN A 1. LF UK

Popsala byste, prosím, co je Usherův syndrom, v čem je specifický, co je jeho příčinou, a v jakém věku se nejčastěji u dětí projeví? Je pro něj kombinace postižení sluchu a zraku typická?

Ano, současné postižení zraku a sluchu jsou základními projevy Usherova syndromu, který je nejčastějším onemocněním s kombinovaným postižením těchto dvou smyslů u dětí, adolescentů a mladých dospělých. Postižení sluchu se zjišťuje již záhy po narození, zatímco zrakové obtíže vznikají až později, podle typu Usherova syndromu (typ 1, 2 a 3) v první či druhé dekádě života. U typu 1 a 3 se dále přidružuje porucha rovnováhy, která se však s přibývajícím věkem u typu 1 lepší.

Usherův syndrom je z mého pohledu specifický tím, že zrakové postižení je progresivní a zatím jej nelze léčit. Příčinou onemocnění jsou změny v genech. Pokud bychom si veškerou genetickou informaci člověka představili jako knížku, jsou mutace něco podobného jako chyby v jednotlivých slovech, např. místo slova vinice je napsáno sinice. Někdy chybí i pár slov ve větě, někdy celá kapitola.

Každý z nás nese celou řadu chyb v genech (mutací), které mohou způsobovat různá závažná onemocnění, např. i Usherův syndrom. Protože se ale jedná o onemocnění s tzv. autozomálně recesivní dědičností, musí se náhodně potkat dva jedinci, kteří oba přenášejí vložku pro určitou chorobu ve stejném genu. Vzhledem k tomu, že genů je kolem 20 000, jedná se o velkou náhodu, často větší, než je pravděpodobnost výhry v loterii. I když se ale potkají dva nositelé, onemocnění se stále nemusí u dětí projevit. Naopak pravděpodobnost, že dojde k jeho vzniku, je totiž pouze 25 %, v 50 % se stávají děti přenašeči jedné mutace bez projevů onemocnění a ve 25 % se nepřeneše ani jedna z mutací.

Existují ještě nějaké další syndromy, které způsobují souběžnou sluchovou a zrakovou vadu?

Syndromů, které mohou způsobovat kombinované postižení sluchu a zraku projevujících se již v dětství, je celá řada. Na webových stránkách nationaldb.org/library/page/2084 jich je uvedeno více než 50, u řady pacientů jsou obtíže navíc blíže neurčeny, tj. není stanovena přesná diagnóza. Na našem pracovišti sledujeme dále např. pacienty s tzv. Harboyanovým syndromem, který se projevuje jako vrozený otok rohovek s hluchotou, která se ale rozvíjí až později, nejdříve ve čtyřech letech věku. Dalším relativně častým syndromem s kombinovaným postižením je Sticklerův syndrom.

