

# USHER SYNDROM

- EN KORT BESKRIVELSE



**6. REVIDERTE UTGAVE**

**APRIL 2006**

**TILPASSET OG OVERSATT TIL NORSK ETTER TILLATELSE FRA  
VIDENSSENTRET FOR DØVBLINDBLEVNE V/SENTERETS LEDER  
OLE E. MORTENSEN**



## **Innhold:**

<b>1</b>	<b>FORORD TIL SJETTE UTGAVE</b>	<b>3</b>
<b>2</b>	<b>INNLEDNING</b>	<b>4</b>
<b>3</b>	<b>DØVBLINDHET</b>	<b>4</b>
<b>4</b>	<b>SYNDROMETS TYPER</b>	<b>5</b>
	Usher syndrom type I	6
	Usher syndrom type II	7
	Usher syndrom type III	9
	Andre typer	11
<b>5</b>	<b>RETINITIS PIGMENTOSA</b>	<b>12</b>
<b>6</b>	<b>ARVELIGHET</b>	<b>14</b>
<b>7</b>	<b>GENETISK KUNNSKAP</b>	<b>22</b>
<b>8</b>	<b>KOMMUNIKASJON</b>	<b>26</b>
<b>9</b>	<b>EMNEINDELTE LITTERATURLISTE</b>	<b>27</b>

## **1 FORORD TIL SJETTE UTGAVE**

Første utgave av denne beskrivelsen av Usher syndrom ble utgitt i 1995. Det satses flere steder i verden sterkt på forskning på dette området, og kunnskapsutviklingen går raskt. Derfor har det i løpet av de fire årene som har gått vært nødvendig med løpende revisjoner av stoffet for å sikre at det kan leve opp til det ønsket vi har med det: å presentere den nyeste kunnskapen om Usher syndrom.

Denne utgaven er sjette reviderte utgave. Det er en del endringer og tilføyelser i teksten, og disse gjenspeiler spesielt den nye kunnskapen om genetiske forhold vedrørende de tre typene av Usher syndrom. Videre er det flere fotnoter med supplerende detaljer og informasjon. Det er også tilføyd en lang rekke referanser til artikler der den særlig interesserte leseren kan finne mer informasjon.

Vi håper at denne utgaven vil bli mottatt med like stor interesse som de fire foregående, og vi vil svært gjerne høre fra deg, hvis du har kommentarer eller spørsmål til beskrivelsen i det følgende.

*Videnscentret for Døvblindblevne  
Herlev, april 2006*

### 2 Innledning

Usher syndrom er klart den vanligste enkeltårsaken til døvblindhet blant unge og yngre døvblindblitte. Hensikten med denne beskrivelsen er å gi et kort og (forhåpentligvis) noenlunde klart overblikk over noen av de sentrale aspektene ved dette syndromet. Beskrivelsen i dette heftet er imidlertid ikke *hele* sannheten om Usher syndrom. Vi har forsøkt å vise noen av de mest *typiske* trekkene ved Usher syndrom, men det er et syndrom som kan utvikle seg på mange forskjellige måter. Dessuten er det langt fra ferdig utforsket – dette gjelder særlig på det genetiske området – derfor kommer det hele tiden frem ny kunnskap.

Vi håper likevel at du ved å lese denne beskrivelsen vil finne svar på noen av spørsmålene dine – samtidig med at det sannsynligvis dukker opp flere *nye* spørsmål. På de bakerste sidene finnes det en emneinnfelt liste over relevant litteratur hvor du kan finne flere opplysninger.

### 3 Døvblindhet

Døvblindhet er en funksjonshemning som medfører store vanskeligheter i forbindelse med kommunikasjon, adgang til informasjon og orientering i omgivelsene. Den nordiske definisjonen ble forelagt av Nordisk Nämnd för Handikappfrågor i 1980<sup>1</sup>, og den lyder:

*"En person er døvblind når han/hun har en alvorlig grad av kombinert syns- og hørselshemning. Noen døvblinde er helt døve og blinde, andre har både syns- og hørselsrester. Kombinasjonen av hemningene reduserer gjensidig mulighetene for å utnytte eventuelle syns- og hørselsrester. Dette medfører at døvblinde ikke uten videre kan nyttiggjøre seg tiltak for synshemmede eller hørselshemmede. Døvblindhet medfører derfor ekstreme vanskeligheter mht. utdanning, opplæring, arbeidsliv, sosialt liv, kulturelle aktiviteter og informasjon. For de som er født døvblinde, eller som er blitt døvblinde i tidlig alder, kompliseres situasjonen av at de ofte har tilleggs-vanskeligheter av personlighets- og atferdsmessig art. Slike komplikasjoner reduserer ytterligere mulighetene for å utnytte eventuelle syns- og hørselsrester og vanskeliggjør utviklingen av andre funksjoner. Døvblindhet må således betraktes som en egen funksjonshemning som krever spesielle metoder for å kommunisere og mestre dagliglivets funksjoner."* (Oversatt til norsk av Statens sentralteam for døvblinde, 1992).

---

<sup>1</sup> Det arbeides i disse år på en revisjon av denne nordiske definisjon av døvblindhet, men ennå foreligger det ikke noe resultat.

Døvblinde inndeles i to grupper, *døvblindfødte* og *døvblindblitte* avhengig om døvblindheten inntreer før barnet har utviklet et språk (evt. er medfødt), eller om den først inntreer senere. Denne inndelingen blir gjort fordi de to gruppene er vidt forskjellige når det gjelder selve funksjonshemmingen, de kommunikasjonsformer som brukes, psykiske, utviklingsmessige, atferdsmessige og sosiale problemer og livssituasjonen for øvrig.

## 4 Syndromets typer

Usher syndrom er en arvelig sykdom som opptrer som en kombinasjon av et hørselstap – som kan variere fra moderat hørselsnedsettelse til egentlig døvhet – og øyesykdommen *retinitis pigmentosa*, også kalt RP som gradvis ødelegger øyets netthinne, og evt. kan medføre balanseproblemer.

Hørselstapet er sensorinevralt, dvs. det skyldes en forandring i den delen av det indre øre som kalles sneglehuset (eller *cochlea*). Normalt hører en person noe som er sluttresultatet av en prosess: ørets trommehinne treffes av lydbølger som hårcellene i sneglehuset omdanner til elektriske signaler som føres videre via hørselsnerven til hjernen der de oppfattes som lyd. Ved et sensorinevralt hørselstap forhindres denne prosessen, og lydbølgene som treffer øret blir ikke eller blir bare delvis oppfattet av hjernen.

Usher syndrom har fått navn etter en skotsk øyelege Charles Howard Usher som i 1914 var den første til å gi en detaljert beskrivelse av sammenhengen mellom medfødt døvhet og *retinitis pigmentosa*, med særlig vekt på arvelighetsfaktoren<sup>2</sup>. I 1922 påviste genetikeren Julia Bell som den første at det kunne være forskjeller på hørselstapet hos personer med Usher syndrom; noen var døve mens andre var hørselshemmede.

På bakgrunn av senere genetisk forskning og studier av sykdomsforløpet har en til nå foreløpig delt Usher syndrom opp i tre typer, Usher I, Usher II og Usher III. Disse skiller seg fra hverandre ved hørselstapets karakter, samt at balanseevnen er påvirket i noen tilfeller. Videre har man på grunnlag av genetisk forskning kunnet dele Usher syndrom type 1 og 2 inn i flere undergrupper avhengig av hvilken genfeil<sup>3</sup> som ligger til grunn for syndromet (se også side 1x).

Man regner med at forekomsten av Usher syndrom (alle tre typer) i Nord-Europa ligger et sted mellom 3,5 og 6,2 pr. 100.000 innbyggere. En dansk undersøkelse foretatt i

---

<sup>2</sup> Allerede i 1850 hadde den tyske øyenlegen Alfred von Graefe lagt merke til sammenhengen mellom *retinitis pigmentosa* (RP) og hørselsproblemer og fikk mistanke om en arvelig sykdom. Onkelen, Albrecht von Graefe beskrev kombinasjonen av hørselstap og RP hos te personer som var i slekt med hverandre i sitt eget vitenskapelige tidsskrift i 1858. I 1880 beskrev den tyske øyelegen Arthur Hartmann sammenhengen mellom døvhet, RP og arvelighet i et kapittel i en bok om døve. Enkelte mener derfor at syndromet burde hatt navn etter en av disse to legene.

<sup>3</sup> Den korrekte faglige betegnelsen er genmutasjon, men i denne presentasjonen har vi valgt å bruke det mer allmenlige ordet genfeil.

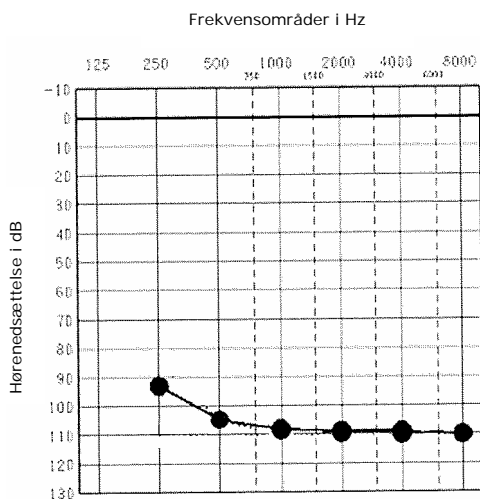
1997 viste en forekomst på 5 pr. 100.000 innbyggere, altså ca. 270 personer i Danmark (ca. 250 i Norge)<sup>4</sup>.

### ***Usher syndrom type I***

Personer med denne typen Usher syndrom er født døve, noe som vanligvis oppdages i løpet av de to første leveår. De får dessuten allerede tidlig i barndommen synsforandringer pga. RP. Problemene begynner vanligvis med nedsatt mørkesyn og deretter begynnende innsnevring av synsfeltet. Et viktig trekk ved Usher syndrom type I som skiller denne type fra Usher II og til dels Usher III, er et medfødt balanseproblem pga. nedsatt vestibulærfunksjon, det vil si at balanseorganet i det indre øret ikke fungerer normalt.

Et barn med Usher I er derfor ganske ofte forsinket i sin motoriske utvikling og lærer kanskje ikke å gå før det er 18-24 måneder gammelt og trenger senere i barndommen oftest lang tid på å lære å sykle. Balanseproblemer opptrer imidlertid ikke bare hos personer som er døve pga. Usher syndrom. 25-30 % av alle døve barn har problemer med balansen.

Normalt fungerer balansesystemet ved hjelp av samspillet mellom påvirkninger fra synet, det indre øres balanseorgan og det *proprioceptive* system som består av impulser fra fotsåler, ledd, muskler, rygg og nakke. Personer med Usher syndrom – og især type I der balanseorganet i det indre øret ikke fungerer normalt – blir derfor svært avhengige av det proprioceptive system, når synet forverres. Det kan derfor ofte være nødvendig med trening for å styrke balansen.



Dette er et typisk audiogram<sup>5</sup> for en person med Usher I. Personen vil kanskje kunne høre visse dype lyder, men kan ikke bruke hørselen til kommunikasjon.

<sup>4</sup> Rosenberg, T. et al. *The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations*. Clinical genetics, 1997; 51 (5);314-321.

RP kan medføre en rekke problemer med synet; nedsatt synsstyrke<sup>6</sup>, innsnevret synsfelt<sup>7</sup>, grå stær<sup>8</sup> m.m. Generelt er synsproblemene større ved Usher I enn ved Usher II – RP opptrer med andre ord mer uttalt ved Usher I<sup>9</sup>, <sup>10</sup>,<sup>11</sup>.

RP er en meget sammensatt øyesykdom som derfor kan ha forskjellige individuelle forløp. Dette kan gjøre det enda vanskeligere å si noe presist om hvordan sykdommen vil utvikle seg ved de ulike typene Usher syndrom.

I en ny svensk undersøkelse<sup>12</sup> viste det seg dessuten at fra 45-årsalderen hadde menn med Usher I dårligere skarpsyn enn kvinner med Usher I og kvinner med Usher II.

I Danmark er det ca. 80 personer som har Usher I<sup>13</sup> (tilsvarende en forekomst på 1,5 per 100.000) (i Norge kjenner vi til 49 personer i 2005). Den svenske undersøkelsen viser omtrent de samme tallene som dem de har i Danmark (1,6 pr. 100.000). Det blir anslått at omkring 5% av alle døve har Usher syndrom type I.

### ***Usher syndrom type II***

Personer med Usher syndrom type II er født som middels til sterkt hørselshemmete, dvs. med en gjennomsnittlig hørselsnedsettelse som ligger mellom ca. 40 og 95 dB. De bedrer sin hørselsfunksjon ved hjelp av høreapparat og de vokser derfor vanligvis opp med norsk som morsmål. De har ikke de samme balanseproblemene som gruppen med Usher I, fordi Usher II vanligvis ikke medfører nedsatt vestibulærfunksjon<sup>14</sup>.

Hørselsnedsettelsen er symmetrisk: Det vil si at en måling av hørselen gir samme resultat for begge ører. Personer med Usher II hører dype toner (basslyder) best, mens høye toner (diskantlyder) høres dårlig, eller ikke i det hele tatt.

<sup>5</sup> Et audiogram er en grafisk fremstilling af hørselen. Det viser hvor stort hørselstapet er i dB i forskjellige frekvensområder. Det er især de høyeste frekvensene – primært fra ca. 1800 til ca. 2500 Hz – som er avgjørende for å kunne oppfatte tale.

<sup>6</sup> Dette betyr hvor godt sentralsynet er. Det kan måles med en synstest hos øyenlegen eller optikeren.

<sup>7</sup> Synsfeltet, som normalt er på ca. 180 grader reduseres gradvis ved RP.

<sup>8</sup> Les mer om RP på side 1x.

<sup>9</sup> Sahdegi, M. et al. *Long term visual prognosis in Usher I and Usher II* i Sahdegi, M. Usher syndrome – prevalence and phenotype-genotype correlations, Göteborg 2005

<sup>10</sup> Plantinga, R.F., Pennings; R.J.E. et al. *Visual impairment in Finnish Usher syndrome type III*. Acta Ophthalmologica Scandinavica 2006; 84; 36-41.

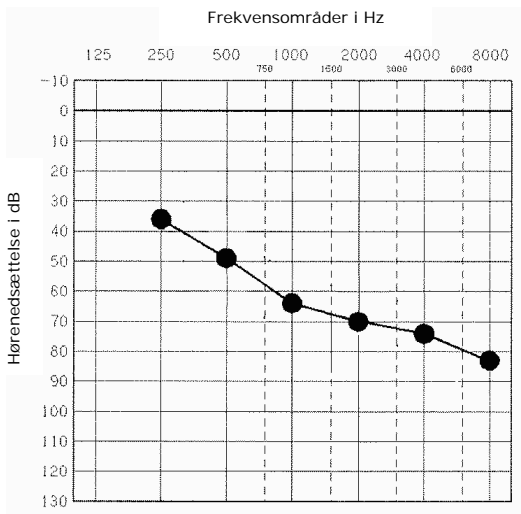
<sup>11</sup> Iannaconne, A., Kritchevsky, S.B. et al. *Kinaetics of visual field loss in Usher syndrome type II*. Investive Ophthalmology & visual science 2004;45 (3);784.

<sup>12</sup> Sahdegi, M. Usher syndrome – prevalence and phenotype-genotype correlations, Göteborg 2005.

<sup>13</sup> Rosenberg, Haim, Hauch og Parving: "*The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations*", 1997.

<sup>14</sup> Det blir imidlertid antatt at nedsatt vestibulærfunksjon i sjeldne tilfelle kan opptre i forbindelse med Usher II.





Her er et typisk audiogram for en person med Usher II. Hørselen er best i de lave frekvensene og dårligst i de høye.

Hørselstapet ved Usher II holder seg i mange tilfeller noenlunde stabilt hele livet<sup>15</sup>, mens andre opplever et progredierende hørselstap<sup>16</sup>. Ofte kan en persons følelse av at hans/hennes hørsel er blitt dårligere, også skyldes at *synet* er blitt svekket, slik at det er blitt vanskeligere å bruke munnnavlesning som støtte for hørselen.

Mye tyder på at hørselstapet i forbindelse med Usher syndrom type IIa (den oftest forekommende undergruppen av Usher II) er kraftigere enn ved andre undergrupper av Usher II<sup>17</sup>.

Som nevnt tidligere, utvikler RP seg ofte forskjellig fra person til person, også om vi ser bort fra de tre typene av Usher syndrom.

Det kan dessuten være forskjell på utviklingen av RP ved de ulike undergruppene av Usher II. Ved Usher IIc tyder det for eksempel på at symptomene på RP opptrer senere og forverrer seg langsommere enn ved andre typer Usher syndrom. Les mer om RP på side 9.

I undertypen IIc er også tannemaljen påvirket av såkalt emaljehypoplasi. Dette er en tilstand der tannemaljen – som ellers er ett av de hardeste materialer i kroppen vår –

<sup>15</sup> Det må nevnes at stort sett alle hørselstap tiltar med alderen. Personer med normal hørsel opplever ofte å få hørselstap i alderdommen.

<sup>16</sup> Medisinsk sett defineres et hørselstap som progredierende (økende/fremadskridende), hvis det øker mer enn 10dB over en 10-årsperiode. For personer over 50 år gjelder denne definisjonen likevel ikke pga. den hørselsnedsettelsen som kommer med alderen.

<sup>17</sup> Sahdegi, M. et al. *Audiological findings in Usher II syndrome types IIa and II (non IIa)*. International Journal of Audiology, 2004;43 (3); 136.143.

ikke er dannet korrekt. Den er tynnere eller mangler helt på en del av tannen, noe som ofte gir problemer med mange hull i tennene.

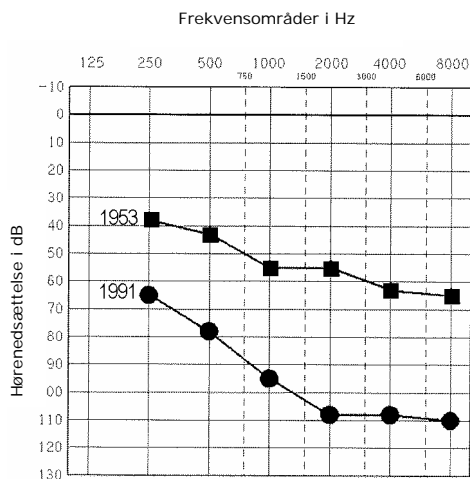
I den tidligere nevnte undersøkelsen foretatt av Rosenberg m.fl. ble antallet personer med Usher syndrom type II beregnet til 120 personer (2,2 per 100.000). I Norge ville en tilsvarende beregning bety at det finnes ca. 100 personer med Usher II hos oss (vi kjenner 64 personer i 2005). De nyeste svenske tallene ligger lavere enn de danske og er 1,4 pr 100.000<sup>18</sup>.

### ***Usher syndrom type III***

Denne typen er den som er oppdaget senest, og den er ikke like godt undersøkt enda som Usher syndrom type I og II. Den første artikkelen som beskriver Usher III kom i 1979<sup>19</sup>

Usher III-gruppen består av personer som er født med *noenlunde* normal hørsel, og deretter får et gradvis økende hørselstap samtidig som de utvikler RP og kanskje får balanseproblemer i forbindelse med det. Det begynnende hørselstapet kan ofte konstateres ved en hørselsundersøkelse allerede i småbarnsalderen, og det blir antatt at hørselstapet er til stede allerede fra fødselen av.

Barnet vokser opp med talespråk og har i noen tilfeller høreapparat. Hørselstapet utvikler seg ofte trinnvis, med stabile perioder mellom perioder da hørselen forverres. Hørselsproblemene varierer sterkt fra person til person. Usher syndrom type III kan føre til døvhets allerede i ung voksenalder.



Dette er et typisk audiogram for en person med Usher III, og det viser også utviklingen i hørselstapet fra barneårene til ca. 50-årsalderen.

<sup>18</sup> Sahhdegi, M. et al. *The prevalence of Usher syndrome in Sweden: a nationwide epidemiological and clinical survey*. *Audiological medicine*, 2004; 2; 220-228.

<sup>19</sup> Gorlin, R.J. *Usher's syndrome type III*. *Archives of Otolaryngology*, 1979; 105 (6); 335-354.

I barneårene kan hørselstapet ved Usher III ligne det man ser ved Usher II, mens det i voksenalderen ligner det man ser ved Usher I. Et barn på ni år med Usher III vil ofte ha et hørselstap av samme grad som en voksen med Usher II. I 40-50 årsalderen vil en person med Usher III typisk ha utviklet døvhets slik man møter den hos en person med Usher I. Personer med Usher III har ofte stabil hørsel i perioden 20–40 år<sup>20</sup>.

Synsproblemene ved Usher III starter tidligere enn ved Usher II<sup>21</sup>. Selve synsfunksjonen blir generelt dårligere i samme tempo som ved Usher I og Usher II, men innsnevringen av synsfeltet skjer hurtigere ved Usher III enn ved Usher II<sup>22</sup>. Som nevnt kan noen personer med Usher III få gradvis dårligere balanse, mens andre har normal balanse.

Som nevnt over, kan hørselen hos et barn med Usher III og et barn med Usher II ligne hverandre. Hvis barnet med Usher III ikke har problemer med balansen, er det kun en genetisk undersøkelse eller utviklingen over tid kunne vise hvilken type Usher syndrom det er tale om. I Sverige er gjennomsnittsalderen for diagnostisering av Usher III 19 år<sup>23</sup>.

Usher III er den sjeldneste typen Usher syndrom. Man regner at den utgjør 2-4% av alle tilfeller av Usher syndrom på verdensplan. I Finland derimot har ca. 40% av alle med Usher syndrom Usher III. På nåværende tidspunkt er de fleste kjente tilfeller av Usher III fra Finland eller er av finsk herkomst. I den tidligere nevnte danske undersøkelsen fant en tall som tilsier at 5 personer i Danmark skulle ha Usher syndrom type III (en forekomst på 0,1 pr. 100.000). I Norge ville dette da tilsi 4 eller 5 personer med Usher syndrom type III. Den svenske undersøkelsen viser litt høyere tall, nemlig 0,3 pr. 100.000 (4. personer er kjent i Norge i 2005).

Årsaken til en slik geografisk konsentrasjon av personer med denne typen Usher syndrom må en nok for en stor del regne med ligger i det faktum at det er en arvelig lidelse. Som alle andre arvelige lidelser har den en tendens til å være mer utbredt i isolerte samfunn – som for eksempel i visse steder i den nordlige delen av Finland – hvor det er større sannsynlighet for at slektninger som for eksempel fettere og kusiner gifter seg. Dermed blir sannsynligheten større for at en arvelig sykdom i deres familie blir gitt videre til barna.

Det samme gjør seg gjeldende når det er særlig høy forekomst av Usher I i andre avgrensede og isolerte områder, for eksempel i det nordligste Sverige<sup>24</sup>, i det sydvestlige

---

<sup>20</sup> Sahdegi, M. et al. *Audiological and vestibular features in persons affected with USH3: a genotype/phenotype correlation*. International Journal of Audiology, 2006, manuscript.

<sup>21</sup> Pennings, R. Keynote speech. 11<sup>th</sup> Usher study group meeting, Slovakia august 2005.

<sup>22</sup> Plantinga, R.F. et al. Visual impairment in Finnish Usher syndrome type III. *Acta ophthalmologica Scandinavica* 2006;84;36-41.

<sup>23</sup> Sahdegi, M. et al. *The prevalence of usher syndrome in Sweden: A nationwide epidemiological and clinical survey*. *Audiological medicine* 2004;2;220-228.

<sup>24</sup> Sahdegi, M. et al. *The prevalence of usher syndrome in Sweden: A nationwide epidemiological and clinical survey*. *Audiological medicine* 2004; 2; 220-228.

Louisiana i USA<sup>25</sup> og i den nordlige delen av Venezuela<sup>26</sup> der man på øya Margarita finner en forekomst av Usher Ib på 76 personer pr. 100.000.

### **Andre typer**

Forskning vil i fremtiden kanskje avsløre flere ulike typer Usher syndrom, eller man vil avdekke og beskrive flere undergrupper av de typene som er kjent i dag. I 1996<sup>27</sup> beskrev for eksempel Thomas Rosenberg og Agnete Parving et spesielt syndrom som opptrer i en enkelt dansk familie. Dette syndromet består av RP, økende hørselstap, dårlig balanseevne pluss medfødt grå stær, og det har altså klinisk sett flere vesentlige likhetstrekk med Usher syndrom.

For øvrig er hørselsnedsettelse ikke sjeldne hos personer med RP, også ut over gruppen av personer med Usher syndrom. Dette er bl.a. blitt påvist i den allerede omtalte undersøkelsen av hørselsproblemene hos 646 personer med RP<sup>28</sup>. Utover 89 personer med Usher syndrom fant man blant de undersøkte personene 29 med en annen sammenheng mellom RP og hørselstap.

På slutten av 70-tallet fikk den amerikanske genetiker Sandra Davenport mistanke om en fjerde type Usher syndrom som blant annet skulle atskille seg fra de andre typene ved en spesiell arvegang (kjønnsbundet arvegang). Hun fant imidlertid raskt ut at dette likevel ikke var tilfelle.

Det er også tidligere blitt hevdet at omkring 25 % av de som har Usher syndrom, også er psykisk utviklingshemmede. Dette tallet er nå blitt klart avvist, men sammenheng mellom forekomsten av psykisk utviklingshemming og psykotiske tilstander hos noen personer med Usher syndrom venter fortsatt på å bli undersøkt til bunns<sup>29</sup>.

---

<sup>25</sup> Boughman, J.A. et al. *Usher syndrome: Definition and estimate of prevalence from two high-risk populations*. Journal of chronic diseases, 1983; 36 (8); 595-603.

<sup>26</sup> Keogh, I.J. *Clinical and genetic linkage analysis of a large Venezuelan kindred with Usher syndrome*. International journal of pediatric otorhinolaryngology 2004; 68 (8); 1063-1068.

<sup>27</sup> Rosenberg, Thomas og Parving, Agnete: "A syndrome with retinitis pigmentosa, progressive hearing impairment, vestibular dysfunction, and congenital cataract", 1996.

<sup>28</sup> Rosenberg T. Et al. *The prevalence of usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations*. Clinical genetics, 1997; 51 (5); 314-321.

<sup>29</sup> Jamaian, A. Og Ferguson, K. *Psychosis in a patient with Usher syndrome: a case report*. East Mediterranean health journal, 2003; 9 (1-2); 215-218.

Hess-Rover, 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; 428-434.

## 5 Retinitis pigmentosa

Felles for alle typer Usher syndrom er som nevnt øyesykdommen retinitis pigmentosa (RP)<sup>30</sup>. Det er fellesbetegnelsen for en rekke forskjellige men beslektede progredierende øyesykdommer som langsomt ødelegger netthinnen. Netthinnen er bakveggen i øyet, og det er herfra synsinntrykkene som kommer inn gjennom pupillene sendes videre til hjernen. RP kan derfor ende med total blindhet, men det er ualminnelig at blindhet inntreffer (hvis det inntreffer) før fylte 60 år. En svensk undersøkelse viser at omkring 70% av de som er blitt synstestet og har Usher I og Usher II, hadde godt lese-syn som 60-åringer eller eldre<sup>31</sup>.

Det finnes en del forskjellige symptomer som opptrer i forbindelse med RP, og det kan være forskjell på hvordan og hvor raskt RP utvikler seg ved de ulike typene Usher syndrom. I tillegg er det store individuelle forskjeller mellom personer med samme type Usher. Selv hos søsken med samme type genfeil og som vokser opp under samme forhold, kan vi finne ulik utvikling av synsproblemene. Man har hittil ikke funnet noen forklaring på dette<sup>32</sup>.

Mange personer med Usher syndrom har en såkalt "typisk" RP – dvs. mange av de vanligste symptomene er til stede, men hos mange andre utvikler RP seg direkte atypisk. Derfor vil en person med Usher syndrom (eller bare RP for den saks skyld) ikke nødvendigvis ha alle symptomene som er beskrevet nedenfor.

Noen typiske symptomer ved RP er:

- *Nedsatt mørkesyn*: Dette er ofte det første synlige symptom på RP. Personen har vanskeligheter med å orientere seg i mørke og støter for eksempel ofte bort ting når han/hun går i dårlig opplyste omgivelser. Vedkommende vil imidlertid se lys fra lamper, reklamelys, biler, opplyste vinduer og lignende.
- *Innsnevret synsfelt*: Dette begynner med blinde flekker i det perifere synsfeltet<sup>33</sup>. Disse vokser etter hvert og resulterer i et meget innsnevret synsfelt; det såkalte kikkertsyn. Det kan sammenlignes med å se gjennom et rør. Av ukjente årsaker stanser innsnevringen av synsfeltet ofte ved omkring 10 graders synsfelt<sup>34</sup> i opp til 10-15 år.

---

<sup>30</sup> RP kan også opptre uten sammenheng med Usher syndrom, dvs. hos personer med normal hørsel. Forekomsten av hørselsproblemer er høyere blant personer med RP enn blant andre.

<sup>31</sup> Sahdegi, M. et al. *Long term visual prognosis in Usher I and Usher II* i Sahdegi, M. Usher syndrome – prevalence and phenotype-genotype correlations, Göteborg 2005.

<sup>32</sup> Pennings, R.J. Keynote speech. 11<sup>th</sup> Usher Syndrome Study Group meeting, Slovakia, august 2005.

<sup>33</sup> Den ytterste delen av synsfeltet.

<sup>34</sup> Ved 10 grader er synsfeltet så lite at det blir fylt ut av en persons ansikt på en meters avstand.

- *Lysoverfølsomhet:* Mange personer med RP opplever blinding i kraftig lys fra for eksempel snø, solskinn, skarp kunstig belysning eller reflekser fra en vegg, tavle, bordplate eller lignende.
- *Synsskarphet:* Synsstyrken i den sentrale delen av synsfeltet, som ofte er det eneste resterende synsfelt, kan også avta etterhvert.
- *Adaptasjonsproblemer:* Øyet kan få vansker med å venne seg til lysendringen vi opplever når vi flytter oss fra et dårlig opplyst rom til et sterkt opplyst rom eller omvendt. Omstilling til nye lysforhold tar lenger tid, kanskje flere minutter.
- *Kontrastsyn:* Mange får problemer med å skjelle mellom svake kontraster, for eksempel mellom lysegrått og hvitt. En lysegrå tallerken på en hvit duk kan altså være vanskelig å se.
- *Fargesyn:* RP påvirker fargesynet, og det blir vanskeligere å skille pastellfarger fra hverandre.
- *Grå stær:* Mange personer med RP får andre øyesykdommer i tillegg. Ett eksempel på dette er grå stær som er en uklarhet i øyets linse og fører til tåkesyn<sup>35</sup>. Blant personer med Usher syndrom i alderen fra 20 til 30 år, har omtrent 20 % grå stær. I aldersgruppen over 50 år har omtrent 75 % grå stær.

De symptomene som er nevnt ovenfor kan dukke opp på forskjellige tidspunkt i sykdomsutviklingen, men det er karakteristisk at nedsatt mørkesyn og innsnevret synsfelt er noen av de første symptomene som viser seg; ofte allerede i 2-5 års alder. Adaptasjonsproblemer er også et symptom som ofte kan gi mistanke om RP hos barn på et relativt tidlig tidspunkt.

RP utvikler seg vanligvis symmetrisk og rammer begge øyne likt, bortsett fra eventuelle tilleggspolproblemer som for eksempel grå stær – det kan ramme øynene i forskjellig grad. RP oppdages sjelden ved en alminnelig synstest som den optikeren foretar, der synsstyrken i sentralsynet er det som testes. Sentralsynet er ganske ofte upåvirket langt ut i utviklingen av RP. Derfor får mange stilt diagnosen Usher syndrom ganske sent. En svensk undersøkelse viser at Usher I i gjennomsnitt diagnostiseres ved 15 år og Usher II ved 26 år<sup>36</sup>, og da på bakgrunn av andre symptomer. I Sverige diagnostiseres for eksempel Usher syndrom type I vanligvis når barnet er mellom 8 og 15 år, og Usher II vanligvis når personen er mellom 14 og 25 år. Blant lærere og miljøarbeidere som arbeider med døve og hørselshemmete barn, er det imidlertid en voksende oppmerksomhet over for symptomer som kan gi mistanke om RP, og dermed Usher syndrom hos barna. I Norge ønsker en at alle som blir født døve får en undersøkelse som kan utelukke eller bekrefte RP eller Usher.

<sup>35</sup> En mener at dette skyldes at netthinnen utskiller stoffer – radikaler – som skader linsen bakfra.

<sup>36</sup> Sahdegi, M. et al. *The prevalence of Usher syndrome in Sweden: a nationwide epidemiological and clinical survey.* Audiological medicine, 2004, 2; 220-228.

Dette er særlig viktig for å kunne tilby Cochlea-implantat så tidlig at talespråkopplæring kan gå lettere.

Dersom det er mistanke om RP, blir en henvist til spesielle undersøkelser som for eksempel ERG (ElectroRetinoGram = elektronisk netthinneundersøkelse). Ved denne undersøkelsen måles netthinnens elektriske impulser, og dermed kan en avsløre de netthinneforandringene som er et tegn på RP.

## 6 Arvelighet

Et menneskes særtrekk bestemmes i stor utstrekning av genene som nedarves fra foreldrene. Et menneske har omkring 30.000 gener i kroppens celler, og hvert gen har sin egen funksjon.<sup>37</sup> Genene er en slags bruksanvisning for kroppen når den blir utviklet. Noe firkantet uttrykt kan vi si at ett gen bestemmer (*koder*) hårfargen, et annet om en person får krøller eller ikke osv. Noen av menneskets arvelige særtrekk bestemmes ikke bare av ett gen, men av flere gener i fellesskap. Flere hundre gener har for eksempel innflytelse på hørselen. Fram til i dag er det funnet omkring 400 forskjellige genetiske årsaker til hørselstap.

De genene som medfører Usher syndrom påvirker proteinstoffer som har særlige funksjoner i øyets netthinne og i det indre øre. Når det er en feil eller mutasjon i et av disse genene, blir den koden som skal danne proteinstoffet forstyrret, og proteinet dannes ikke korrekt. Dette fører til problemer med syn og hørsel og eventuelt også balansen.

Genene er plassert på kromosomene som sitter sammen i par. Mennesket har normalt 46 kromosomer<sup>38</sup>, fordelt på 23 kromosompar med tusenvis av gener på hvert, og hvert kromosompar består av et kromosom som er arvet fra moren og et som er arvet fra faren. Når en person får en arvelig lidelse som Usher syndrom, skyldes det altså en bestemt genfeil<sup>39</sup> som han/hun har fått via begge foreldrenes kromosomer. Det er flere forskjellige genfeil som alle kan føre til Usher syndrom (se side 12-16).

Hvert gen er altså i realiteten et *genpar* der den ene halvdel kommer med et kromosom fra faren, og den andre halvdel kommer med et kromosom fra moren. Det kan være feil på et gen i bare ett av kromosomene eller i begge, og det er helt tilfeldig hvilket det er av morens eller farens to kromosomer i deres kromosompar som arves av barnet. Det betyr at selv om det for eksempel er en genfeil i det *ene* kromosomet i morens kromosompar nr. 11, er det ikke sikkert at barnet arver denne feilen. Kanskje får barnet kromosomet med det normale genet, kanskje får det kromosomet med genfeilen

---

<sup>37</sup> Menneskets gensystem - genom - er beskrevet i et stort internasjonalt prosjekt The Human Genome Project (HGP). Les mer om dette på [www.genome.gov/HGP/](http://www.genome.gov/HGP/).

<sup>38</sup> Det finnes imidlertid unntak. Personer med Down syndrom ("mongolisme" på folkemunne) har for eksempel 47 kromosomer.

<sup>39</sup> Alle mennesker har mellom 5 og 50 betydelige feil i genene som kan komme til uttrykk på forskjellig måte. Det genetisk perfekte menneske finnes ikke!

på. Hvis moren derimot har samme genfeil i begge sine kromosomer i paret, arver barnet feilen, uansett hvilket av kromosomene som gis videre.

Arvegangen for Usher syndrom er vikende – eller recessiv. Det vil si at genfeilen må finnes i *begge* kromosomene i det aktuelle kromosomparet hos en person, for at han eller hun skal utvikle syndromet. Begge foreldrene må altså gi denne spesielle genfeilen videre til barnet for at det skal få Usher syndrom. Hvis bare den ene av foreldrene gir genfeilen videre, har barnet feilen bare i det ene av kromosomene i det aktuelle paret, eller med andre ord bare i den ene halvdel av genparet. Da får barnet ikke Usher syndrom, men blir *bærer* av genfeilen og kan gi den videre til sine egne barn. Det anslås at 1 person av 70 er bærer av en av de genfeilene som kan medføre Usher syndrom.

Hvis vi utelukkende fokuserer på Usher syndrom og utelukker alt annet som kan nedarves – hårfarge, kroppsbygning osv. – kan vi si at moren og faren kan ha to slags gener i sine kromosomer: Normale gener (her kalt **N**) og "Usher - gener" (her kalt **U**), dvs. gener med en feil som fører til Usher syndrom. Det er altså tre mulige kombinasjoner i barnets kromosompar som vi vet blir dannet av ett kromosom fra moren og ett fra faren:

1. *Kombinasjon NN*: Barnet får to kromosomer med normale gener. Han/hun *har ikke* Usher syndrom og er heller ikke *bærer* av genfeilen som fører til Usher syndrom.
2. *Kombinasjon NU*: Barnet har ett kromosom med normale gener og ett med en genfeil som fører til Usher syndrom: Han/hun *har ikke* Usher syndrom selv, men er frisk og likevel *bærer* av genfeilen. Som bærer av genfeilen merker en ikke noe til den, og mange er derfor bærere av feilen uten å vite det, men kan gi den videre til sine barn<sup>40</sup>.
3. *Kombinasjon UU*: Barnet har to kromosomer med samme genfeil, og har dermed Usher syndrom.

På de følgende sidene illustreres mulighetene for kombinasjoner av kromosomene hos to personer samt de konsekvensene det kan ha for eventuelle barn. Hver av foreldrene gir ett av sine to kromosomer videre til hvert barn, og det er dermed fire forskjellige kombinasjonsmuligheter av farens to og morens to kromosomer. For å vise alle mulighetene har alle parene i de følgende modellene fått fire barn med hver sin kombinasjon av farens og morens kromosomer.

Det må understrekes at dette er en illustrasjon basert på ren statistikk. Hvis parene får fire barn i virkeligheten, kan fordelingen av barn med og uten Usher syndrom selvsagt se helt annerledes ut. Det er for øvrig likegyldig hvem av foreldrene det er

---

<sup>40</sup> Undersøkelser tyder imidlertid på at personer som er friske bærere av genfeilen, kanskje *likevel* utvikler mindre problemer i form av dårlig nattsyn og et visst hørselstap. Dette kan være en mulig genbæreffekt.

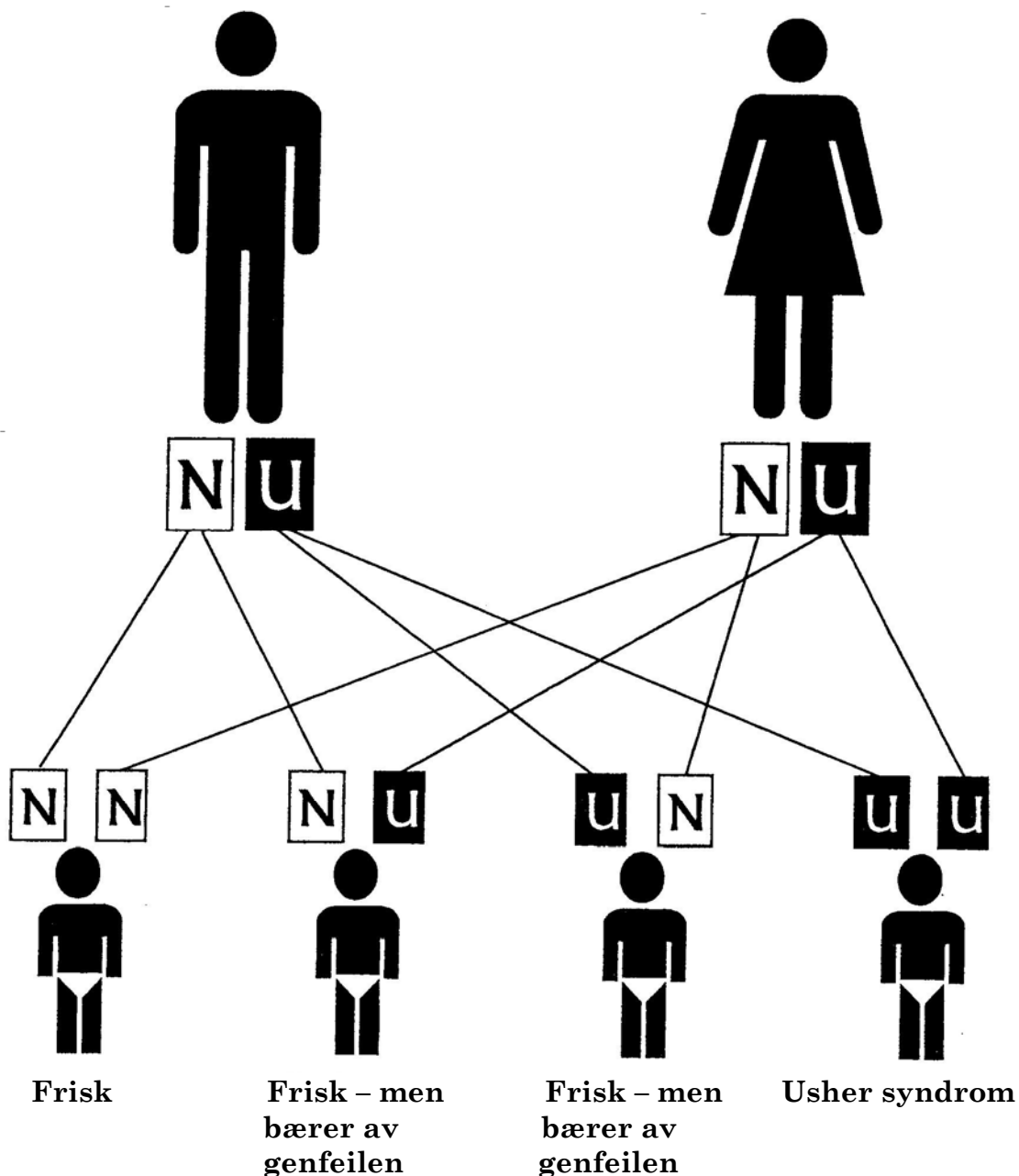


som videregir det normale genet, og hvem som videregir "Usher - genet". Resultatet blir det samme for barna deres.

Det er allerede sagt at Usher syndrom kan skyldes flere forskjellige genfeil. Det er for eksempel minst seks forskjellige genfeil som fører til Usher syndrom type I, og det er viktig, å merke seg at begge foreldrene må ha *samme* genfeil, dersom barnet skal utvikle Usher syndrom. I de følgende modellene er det altså tale om den samme genfeilen både hos moren og hos faren (se mer på side 19 om plasseringen av genfeilene.)

På modellene kaller vi for enkelhets skyld en person som verken har Usher syndrom eller er bærer av genfeilen, for "frisk". Dette må selvsagt ikke oppfattes slik at personer som har Usher syndrom, eller er bærere av genfeilen, dermed skal oppfattes som "syke".

**Mulighet 1:** Begge foreldrene er friske, men er bærere av samme genfeil.

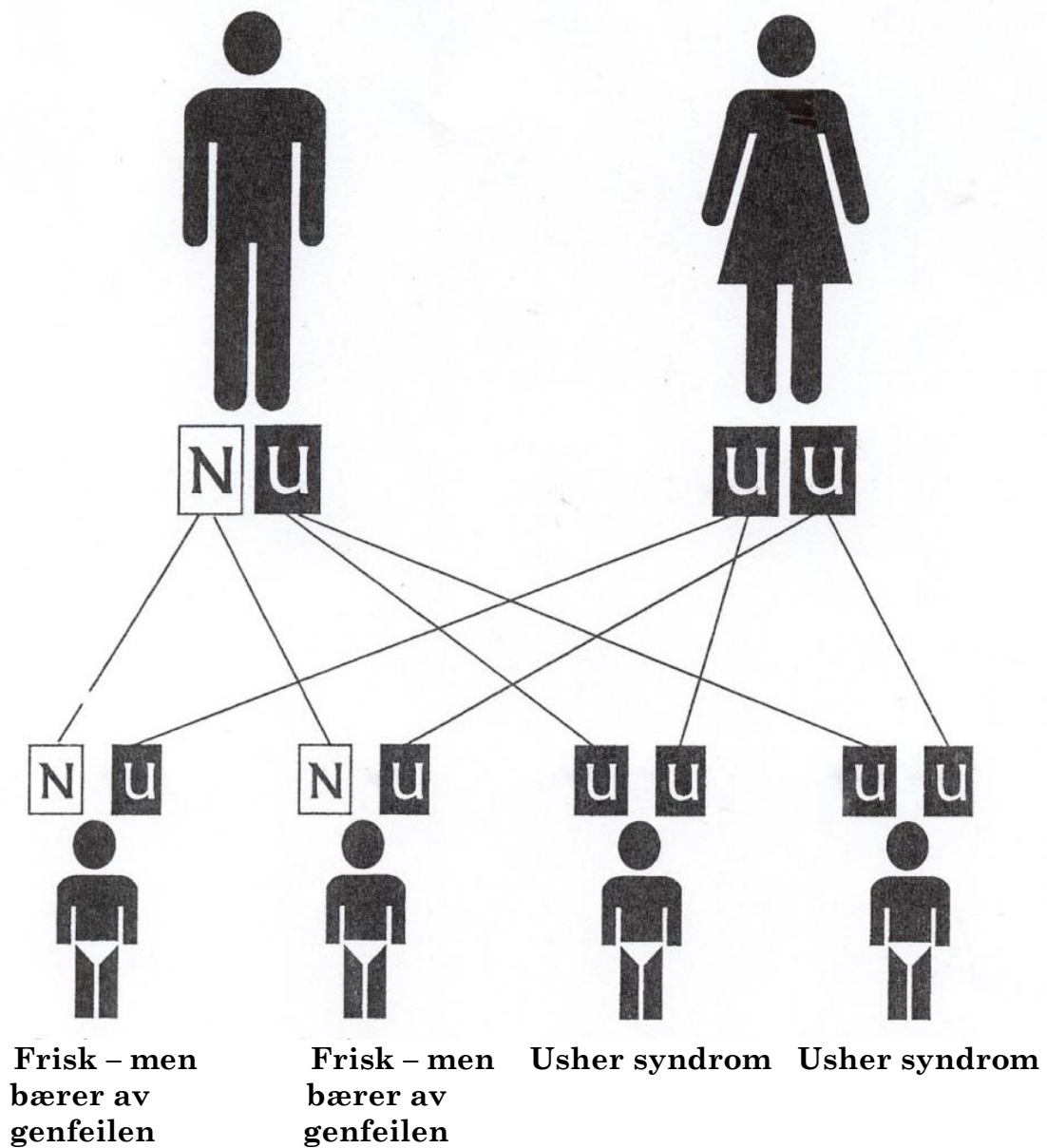


Her er begge foreldrene friske, men bærere av samme genfeil. Det er

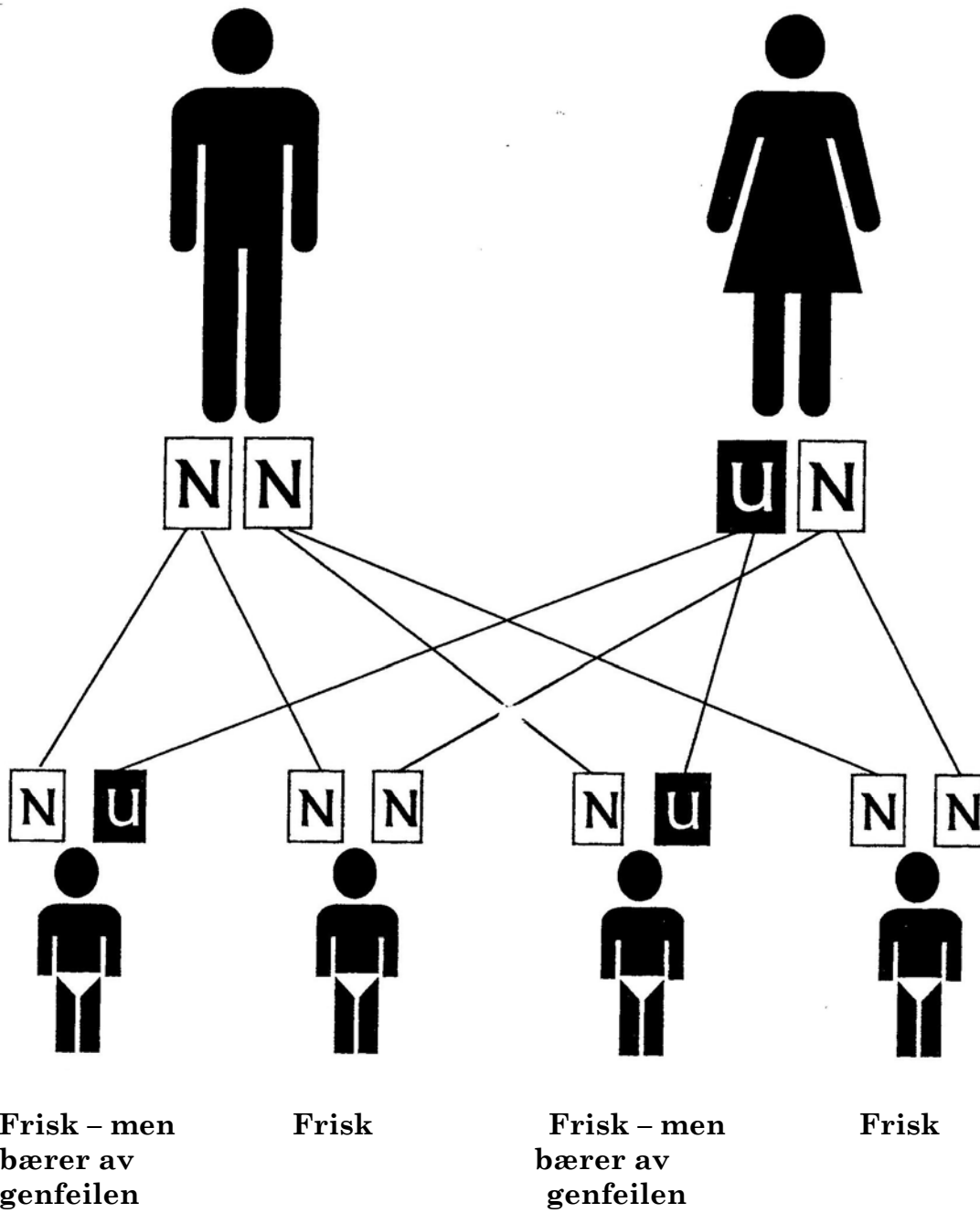
- 25% sannsynlighet for å få et friskt barn
- 50% sannsynlighet for å få et friskt barn som er bærer av genfeilen
- 25% sannsynlighet for å få et barn med Usher syndrom

Med andre ord: Hvis paret får fire barn, vil det statistisk være ett av dem som får Usher syndrom, to av dem som blir friske bærere av genfeilen, og en som ikke blir berørt av genfeilen i det hele tatt.

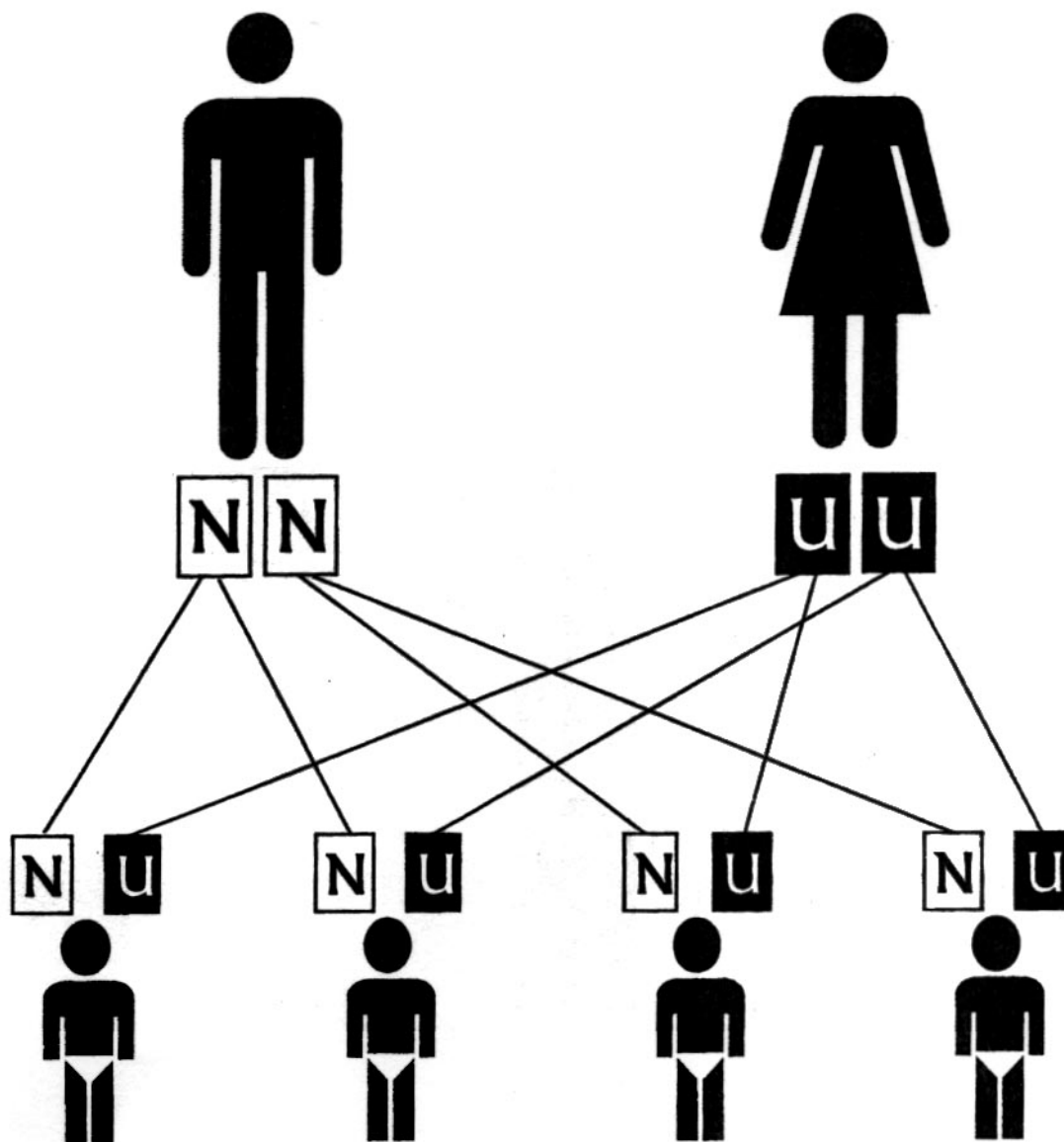
*Mulighet 2: Den ene av foreldrene er frisk, men er bærer av en genfeil – den andre har Usher syndrom med samme genfeil.*



**Mulighet 3:** Den ene av foreldrene er frisk – den andre er frisk, men er bærer av en genfeil.



*Mulighet 4:* Den ene av foreldrene er frisk, den andre har Usher syndrom



Frisk – men  
bærer av  
genfeilen

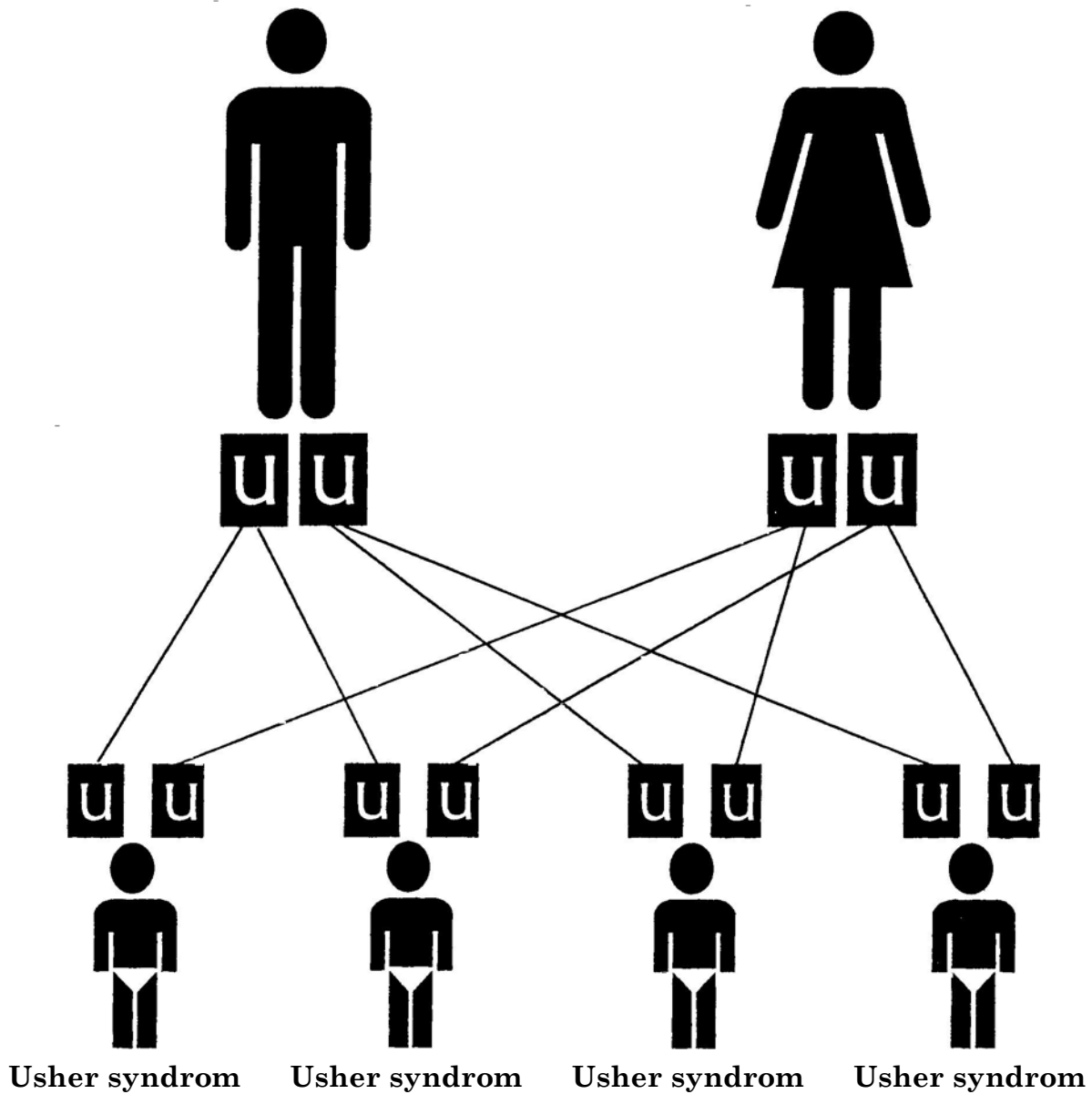
Frisk – men  
bærer av  
genfeilen

Frisk - men  
bærer av  
genfeilen

Frisk - men  
bærer av  
genfeilen

Når den ene av foreldrene er frisk, og den andre har Usher syndrom, vil alle parets barn bli friske bærere av genfeilen, men ingen av dem vil få Usher syndrom.

*Mulighet 5: Begge foreldrene har Usher syndrom med samme genfeil.*



Når begge foreldrene har Usher syndrom av samme type og med samme genfeil, vil alle parets barn også få Usher syndrom av denne typen.

Det kan gå atskillige generasjoner mellom hver gang det blir født barn med Usher syndrom i en familie. Derfor kommer det ofte som en stor overraskelse fordi syndromet kanskje ikke gir tydelige symptomer for en frisk bærer, og derfor kan det ha vært nedarvet skjult i en familie gjennom flere generasjoner. Det kan også være slik at det aldri før har vist seg. Det blir anslått at mellom 1 og 3 % av hele befolkningen – mellom 50.000 og 150.000 personer i Danmark – er bærere av en genfeil som kan føre til Usher syndrom av en av de tre typene. Tilsvarende tall for Norge vil være mellom 45.000 og 135.000.

Vi har etter hvert så mye genetisk kunnskap at vi i en del tilfeller klarer å oppspore de som er bærere av Usher syndrom, men det er fortsatt langt igjen før vi har klart å etablere en virkelig god og effektiv forebyggende screening.

Undersøkelser for å avdekke eventuelle genfeil tok tidligere veldig lang tid på grunn av alle arveanleggene som skulle undersøkes. Nå har imidlertid et estisk firma, Asper Ophthalmics heter det og har gentester som spesialfelt, utviklet en chip som er programmert til på samme tid å screene for alle de genfeilene som kan medføre Usher syndrom. Når testen er gjort, er det screenet for 430 forskjellige feil på 8 forskjellige gener som kan gi en av de 8 undergruppene av Usher syndrom: Ib, Ic, Id, If og Ig, Ila og Iic, samt III. Slik er undersøkelse for eventuelle genfeil nå blitt langt mer overkommelig<sup>41</sup>.

## 7 Genetisk kunnskap

For å kunne fastslå om en person har Usher syndrom, eller om han/hun er bærer av en genfeil som kan medføre det, er det viktig å vite, *hvor* en skal lete etter genene med feil på. Med andre ord: Hvor på kromosomene sitter de? Det er som nevnt anslått at mennesket har mellom 50.000 og 100.000 gener, så det er et svært omfattende arbeid å kartlegge dem. Kartleggingsarbeidet er imidlertid i full gang, og en regner med å være ferdig i løpet av 2003<sup>42</sup>.

Når det gjelder Usher syndrom, har en hittil funnet ut at minst 10 forskjellige genfeil hver for seg medfører Usher syndrom av forskjellige typer. De følgende genfeilene er funnet, og en har klart å lokalisere deres plass på kromosomene:

Usher type	Undertype	Kromosom <sup>43</sup>	Utbredelse
Usher I	Ia	14q	Særlig utbredt i Poitou-Charentes i Frankrike, ellers ikke utbredt
Usher I	Ib	11q	60-80% av alle tilfelle av Ushers I skyldes denne genfeilen
Usher I	Ic	11p	Særlig utbredt i Louisiana i USA,

---

<sup>41</sup> Les mer om dette i Videnscenterets nyhetsbrev nr- 1/2006, <http://www.dbcent.dk/vcfddb/subpage151.aspx#chip>

<sup>42</sup> Man kan lese mer om The Human Genome Project – også kalt HUGO – på adressen [www.nhgri.nih.gov/HGP/](http://www.nhgri.nih.gov/HGP/)

<sup>43</sup> Hvert kromosom består av en lang arm og en kort arm som kalles hhv. "q" og "p". 11p og 11q ligger derfor forskjellige steder på samme kromosom.

			ellers ikke utbredt
Usher I	Id	10q	Sjelden
Usher I	Ie	21q	Sjelden
Usher I	If	10q	Sjelden
Usher II	Ila	1q	Omkring 80% av tilfellene av Ushers II skyldes denne genfeilen
Usher II	Ilb	5q	Ikke utbredt
Usher II	Ilc	?	Sjelden
Usher III		3q	Særlig utbredt i Finland.



*Usher syndrom type I:* De fleste – mellom 60 og 80 % – med Usher I har undergruppen Ib med genfeilen MYO7A på kromosom 11q. De andre undergruppene er mer sjeldne og ofte bare utbredt i visse geografiske deler av verden. Man mangler fortsatt å identifisere minst ett Usher I-gen.

*Usher syndrom type II:* De fleste personer (omkring 80 %) med Usher II har undergruppen IIa med genfeilen USH2A på kromosom 1q, mens andre har en feil på kromosom 5q (undergruppe IIc). Noen relativt få med Usher II har likevel *ikke* disse feilene, så det er snakk om minst en uoppdaget genfeil. Inntil 1989 trodde en at Usher I og II var genetisk like og bare kom til uttrykk i forskjellige former.

*Usher syndrom type III:* For Usher III er det hittil bare lokalisert en genfeil USH3 som sitter på kromosom 3q. Men som for de øvrige typene, er det slik at det må eksistere minst en feil til, for vi kjenner til personer med Usher III som ikke har akkurat denne feilen. Denne typen av Usher syndrom er svært utbredt i Finland, men ikke ellers.

Bortsett fra å lokalisere genene, må vi også *identifisere* dem og finne ut hva de gjør – og dermed også hvorfor en bestemt genfeil fører til en bestemt sykdom. Dette er et større arbeid enn bare å lokalisere dem. For eksempel er en feil på genet MYO7A årsaken til langt de fleste tilfellene av Usher I. Genet koder for produksjon av proteinet myosin VIIa, og ved Usher syndrom har denne prosessen vært defekt.

Myosin VIIa er et såkalt motorprotein som gjør at celler er elastiske. En forklaring på hørselstap kan være at det er dette proteinet som sørger for at hårcellene i det indre øret har den rette bevegelse for å kunne reagere på lydbølger. Proteinets finnes også normalt i netthinnen. Mangler det, kan det ha betydning for utviklingen av RP. Det finnes dessuten i testiklene, men her er funksjonen tydeligvis ikke så viktig at personer med denne genfeilen blir sterile.

Det er dessuten et samarbeid i gang mellom Danmark, Norge, Sverige og Litauen for å identifisere genfeilen som fører til Usher 2a, dvs. den genfeilen som sitter på kromosom 1q.

Det er viktig å understreke at begge foreldre må gi *samme* genfeil videre til barnet, for at det utvikler Usher syndrom. Et barn kan for eksempel ha en far med en Usher I – genfeilen MYO7A og en mor med Usher I – med genfeilen CDH23. Begge genfeil kan føre til Usher syndrom type I, men av forskjellig undergruppe. Selv om begge foreldrene gir hver sin genfeil videre, får barnet *ikke* Usher syndrom. I dette tilfellet blir barnet *bærer* av begge genfeilene, men det krever to *like* genfeil for å utvikle Usher syndrom.

Den oversikten over arvegangen som er vist ovenfor forutsetter altså at det er snakk om nøyaktig den samme genfeilen - med andre ord den samme *undertype* av syndromet hos begge foreldre - og ikke bare den samme typen av Usher syndrom (I, II eller III). Som nevnt er imidlertid mellom 60 og 80 % av forekomstene av Usher syndrom type I forårsaket av den samme feilen, akkurat som omkring 80 % av forekomstene av

Usher type II skyldes de samme feilene. Dessuten er noen av de øvrige undertypene spesielt utbredt i visse geografiske regioner. Dette øker risikoen for at to personer som er bærere av samme genfeil, møtes og får barn med Usher syndrom.

Det er usikkert hvorfor de forskjellige genfeilene som er beskrevet over alle fører til det samme syndromet. De genetiske studiene er kompliserte, men forskningen på området foregår med full kraft, bl.a. i Skandinavia og USA, og det kommer hele tiden nye resultater. Videnscentret for Døvblindblevne vil orientere fortløpende om utviklingen, bl.a. gjennom Videnscentrets gratis nyhetsbrev og hjemmeside (www.dbcent.dk).

## BEHANDLING

Det er ikke for tiden noen egentlig behandling verken for RP eller for Usher syndrom. Forskjellige metoder har vært prøvd for å kurere RP, store tilskudd av A-vitamin kan nevnes som eksempel på en kur som ikke har hatt avgjørende effekt. Det blir flere steder i verden forsket på nethinne transplantasjoner, enten fra personen selv – celler fra et friskt sted på netthinnen erstatter celler på et angrepet sted – eller fra en annen donor. Resultatene ser inntil videre lovende ut, men det er fortsatt lang vei frem. Grå stær, som er en hyppig følgesykdom ved Usher syndrom, kan derimot ofte helbredes med laseroperasjon, der den uklare linsen skiftes ut med en kunstig linse.

Den økte kunnskapen om de involverte gener og proteiner gir imidlertid nytt håp om behandlingsmuligheter i fremtiden. Forskning fokuserer på genterapi<sup>44</sup>, stamcelleterapi og utvikling av medisiner som kan påvirke den underliggende årsaken (det defekte proteinet). Med hensyn til behandling av RP fokuserer man også på transplantasjon av nethinnceller eller kunstige implantater i nethinnen – litt på samme måte som cochlea implantater (CI) for døve<sup>45</sup>.

I mangel av en egentlig kur mot Usher syndrom behandler man i stedet de symptomene som syndromet medfører. Når det gjelder hørselstapet, er høreapparat eller CI mulige løsninger. Nye screeningsmetoder gjør det relativt enkelt å undersøke spedbarn for hørselstap. Dermed kan man raskt sette inn med tiltak som tegnspråk, høreapparat, CI m.m. Et tilbud om hørselsscreening av alle nyfødte er på vei.

De synsproblemene som følger av Usher syndrom må også avhjelpes ved tilrettelegging av de fysiske omgivelsene – for eksempel godt lys ved arbeidsbordet eller skolepulten – tegnspråk tilpasset synsfeltet (se nedenfor) og opplæring i teknikker for synshemmede i ADL og mobilitet.

---

<sup>44</sup> I 2001 ble Lancelot, en fransk gjeterhund som hadde en særlig type RP, behandlet med genterapi i netthinnen med veldig godt resultat. Tidligere støtte han på møblene da han gikk omkring inne i stuen, etter behandlingen kunen han fange baller som ble kastet til ham. Det er håp om at denne behandlingen på et tidspunkt også kan brukes på mennesker. Kilde: *The Foundation Fighting Blindness' årsrapport 2001*: [www.blindness.org/contentfiles/pdf/2001ann.pdf](http://www.blindness.org/contentfiles/pdf/2001ann.pdf).

<sup>45</sup> Pennings R. Keynote speech. 11th Usher Study Group Meeting, Slovakia august 2005.

### 8 Kommunikasjon

I sammenheng med at de to viktigste kommunikasjonssansene, hørselen og synet, svekkes (og den ene er helt borte fra begynnelsen av slik det er tilfellet hos døve), vil personer med Usher syndrom få stadig større og større vanskeligheter med å kommunisere som de pleier.

Personer med Usher I som altså er tegnspråkbrukere, får etterhvert problemer med å klare seg slik de er vant til fordi tegnspråket hos den de snakker med må tilpasses slik at det kan sees innenfor det innsnevrede synsfeltet til dem med Usher syndrom. Den som snakker må for eksempel ikke stå for tett innpå en person med kikkertsyn, fordi vedkommendes synsfelt er for lite til å kunne omfatte *både* den snakkendes hender og ansiktet, hvor en vesentlig del av tegnspråket artikuleres. I en gruppediskusjon kan kikkertsynet gjøre det svært vanskelig å få raskt nok øye på den som snakker, og dermed blir en veldig lett koblet ut av hele samtalen.

Øvrige symptomer ved RP kan også være med på å gi vanskeligheter i avlesningen av tegnspråk. Dårlig kontrastsyn kan for eksempel være et problem, hvis den som snakker bruker lyse klær fordi det kan gjøre det vanskelig å skjelne de lyse hendene tydelig nok fra blusen. Lysoverfølsomhet kan være et problem hvis den som snakker står med ryggen mot et vindu, da en kan bli blendet av lyset fra vinduet og ikke se talerens ansikt og hender.

Personer med Usher II er oftest avhengige av å kombinere munnavlesning med utnyttelse av hørselsresten og bruk av høreapparat. Men når synsproblemene blir større, blir det stadig vanskeligere å fungere godt blant hørende fordi munnavlesningen blir vanskeliggjort i betydelig grad. Det blir også svært vanskelig å lokalisere en ny person som snakker når en sitter rundt et bord.

Hvis en ikke har rukket å se hvem som sa noe, vet en heller ikke hvem en skal svare. Personer med Usher III vil selvsagt få de samme vanskelighetene når deres hørselstap og RP når et visst nivå. For dem er det dessuten et tilleggsproblem at de risikerer å bli helt døve og dermed må gå over til visuell eller taktil kommunikasjon.

Videnscentret for Døvblindblevne har gitt ut et hefte om kommunikasjon med døvblindblitte. Her blir det gitt praktiske råd om hvordan problemer kan overvinnes både ved kommunikasjon på tomannshånd og ved gjennomføring av møter eller lignende. Hftet er gratis og kan bestilles på Videnscentret.

## 9 Emneinndelt litteraturliste

*I tillegg til den litteraturen som er nevnt her, kan Videnscentret gi henvisninger til mer litteratur, både om Usher syndrom og andre emner med relasjon til døvblindhet.*

### BESKRIVELSE AV SYNDROMET M.M.:

Dansk Blindesamfund. *Retinitis Pigmentosa – en arvelig sykdom i øjets netbinde*. 1998.

Duncan, Prickett, Finkelstein, Vernon og Hollingsworth: "Usher's Syndrome – What It Is, How to Cope, and How to Help", Charles C Thomas - Publisher, Springfield, Illinois, USA, 1988.

Möller C & Sadeghi M. "Ushers Syndrom". Artikel i *Nyt fra VidensCentret for DøvBlindBlevne*, nr. 3, 2002.

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

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

### PSYKOSOSIALE ASPEKTER

Bulckaert P. *Mental health problems in Usher Syndrome*, forelesning på European Society for Mental Health and Deafness, Second International Congress, 1991.

Gardner A. *Mental Health and Usher Syndrome*, forelesning på European Society for Mental Health and Deafness, Second International Congress, 1991.

Hess-Rover 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.

Miner I. *Psychosocial implications of Usher syndrome, Type 1, throughout the life cycle*. Journal of Visual Impairment and Blindness 1995; 89; 287-296.

Miner I. *Psychotherapy for People with Usher Syndrome*, i *Psychotherapy with Deaf Clients from Diverse Groups*, Gallaudet University 1999.

Nordeng H. "*Psykososiale problemer ved Usher syndrom*". Arbejdstekst nr. 25, Nordisk Uddannelsescenter for Døvblindepersonale, Danmark, 1993.

Stiefel, Dorothy H: "*Dealing With The Threat of Loss*", The Business of Living Publications, Texas, USA, 1982. Storskrift.

Stiefel, Dorothy H: "*Knotholes are for Seeing – Therapy through poetry, prose, and other writings*", The Business of Living Publications, Texas, USA, 1994. Storskrift.

Stiefel, Dorothy H: "*Stress and Well-Being*", The Business of Living Publications, USA, 1987. Storskrift.

Stiefel, Dorothy H: "*The Madness of Usher's*", The Business of Living Publications, USA, 1991. Om Usher II. Storskrift.

### GENETIKK

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

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

Smith RJ 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 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 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 et al. *Localization of the Usher syndrome type IF to chromosome 10*. American Journal of Human Genetics 1997; 61; A300.

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

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

Eudy JD 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 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 et al. *Mutations in the VLGRI 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 Set al. *Genetic heterogeneity of Usher syndrome type II: localisation to chromosome 5q*. Journal of Medical Genetics 2000; 37(4); 256-262.

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

## Å LEVE MED DØVBLINDHET

Andersson, Bo (red.): "*Dövblinda berättar*", Tolk- och Översättarinstitutet, Stockholm, Sverige, 1998.

Bejsnap, Ove: "*Om dövblindes livskvalitet*". Artikkel i "Nyt fra VidensCentret for DøvBlindBlevne" mai 1995.

Entwistle, Dorothy: "*Empowerment*", innlegg på seminar om dövblindblitte i Holland, mars 1994. Oversettelse i "Nyt fra VidensCentret for DøvBlindBlevne" nr. 1 1994.

Eriksen, Jane: "*My Life with Usher 1*", innlegg på Sense's Weekend Away, Birmingham 1996.

Isakower, Robert I.: "*En tunnel af lys*", artikkel, "Nyt fra VidensCentret for DøvBlindBlevne" mars 1996. Om RP.

Miner I & Cioffi J. *Usher Syndrome in the School Setting*. Helen Keller National Center, USA, 1997.

VidensCentret for DøvBlindBlevne: "Ikke helt som andre. Livet set med dövblinde øjne – som ung, som voksen som forældre". Video om unge døve med synstap, 2002.

## KOMMUNIKASJON

Dalum, Jeppesen, Myrup, Pedersen: "*Taktil Tegnsprogs kommunikation*", KC – Center for Tegnsprog og Tegnstøttet Kommunikation, København, 1997

Fuglesang, Live & Mortensen, Ole E.: "*Communicative Strategy – including transfer to tactile mode*", forelesning fra den europeiske konferansen om dövblindhet i Madrid, Spania, 1997.

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

Nordisk Uddannelsescenter for Døvblindepersonale: "*Kommunikation med dövblindblevne – Om sprog og kommunikationsformer, tilpasning og gennemførelse af kommunikation med personer, som er dövblindblevne*", Nordisk Vejleder nr. 22, Forlaget Nord-Press, Dronninglund, 1998

Ohlson, Stig: "*Hvad er meningen?*", i *Hverdag for Døve*, Institutionen for Døve, 1994.

Reed, Charlotte et al.: "*A Study of the Tactual Reception of Sign Language*", Journal of Speech and Hearing Research, s. 477-489, USA, 1995.

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, 1994.

Snider, Bruce D. (red.): "*Being in touch: Communication and Other Issues in the Lives of People who are Deafblind*", Gallaudet University Press, USA, 1994.

VidensCentret for DøvBlindBlevne: "*Døvblindes kontaktpersoner*", video, 1996. Utlånes gratis.

VidensCentret for DøvBlindBlevne, Videnscenter for døvblevne, døve og hørehæmmede og Videncenter for Synshandicap: "*God kommunikation med patienter med nedsat syn og/eller hørelse*", hefte, 1998.

VidensCentret for DøvBlindBlevne: "*Hvis man ikke kan se og høre må man føle – Om døvblinde, punktskrift og information*", hefte, 1996.

VidensCentret for DøvBlindBlevne: "*Kommunikation med døvblindblevne*", hefte, 1997.

### TIDSSKRIFTER

"*DbI Review*", halvårlig tidsskrift for Deafblind International. Sortskrift og på diskett. Sendes til medlemmene i Deafblind International. Individuelt medlemskab koster 30 Euro om året. [www.deafblindinternational.org](http://www.deafblindinternational.org)

"*DøvBlindeBladet*", utgis 15 ganger i året av Foreningen af Danske DøvBlinde. Lydbånd, storskrift og punktskrift. Gratis. [www.fddb.dk](http://www.fddb.dk)

"*Nat-Cent News*", utgis tre ganger årlig af Helen Keller National Center, New York, USA. Storskrift. Årligt abonnement 10 \$. [www.hknc.org](http://www.hknc.org)

"*Nyt fra VidensCentret for DøvBlindBlevne*", utgis fire ganger i året av Videnscentret for Døvblindblevne. Lydbånd, storskrift, svartskrift og punktskrift. Gratis. [www.dbcent.dk](http://www.dbcent.dk)

"*RP-NYT*", utgis 2-3 ganger i året av Dansk Blindesamfunds retinitis pigmentosa-gruppe. Storskrift og bånd. Gratis. [www.dkblind.dk](http://www.dkblind.dk)

"*Talking Sense*", utgis tre ganger i året av Sense, England. Sendes gratis til medlemmene i Deafblind International (se under "*DbI Review*" ovenfor.) Der kan også tegnes særskilt abonnement hos SENSE. [www.sense.org.uk](http://www.sense.org.uk)

"*Deaf-Blind Perspectives*", utkommer tre ganger i året av 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)

