

## Informatie over het Usher syndroom

### **Wat is het Usher syndroom?**

Usher syndroom is een erfelijke aandoening waarbij er problemen zijn met zowel het horen als het zien. Bij deze combinatie wordt vaak gesproken over doofblindheid. De meeste mensen zijn echter niet volledig doof en blind, maar slechthorend en slechtziend. Usher syndroom is zeldzaam en in Nederland hebben naar schatting bij 600 - 1.000 mensen deze aandoening. Er zijn drie vormen van het syndroom van Usher: type 1, type 2 en type 3. Type 2 komt het meest voor.

Bij een kind met type 1 is sprake van doofheid en evenwichtsstoornissen vanaf de geboorte. Door de evenwichtsstoornissen gaan de kinderen later zitten en lopen. Op kinderleeftijd gaat het gezichtsvermogen achteruit.

Een kind met type 2 heeft gehoorverlies vanaf de geboorte en hoortoestellen werken over het algemeen goed. Bij sommige mensen gaat het gehoor in de loop van de tijd achteruit. In de puberteit of op jongvolwassen leeftijd begint de slechtziendheid. Het evenwicht werkt in principe normaal.

Type 3 is zeldzaam in Nederland. Kinderen met type 3 hebben een sterk verlies van het gehoor kort na de geboorte. Het evenwicht bij Usher type 3 kan soms ook uitgevallen zijn, maar dat hoeft niet. Het gezichtsvermogen gaat geleidelijk achteruit.

Voor alle typen geldt dat de leeftijd waarop problemen met het gehoor en het gezichtsvermogen ontstaan en de mate van achteruitgang daarvan per persoon kan verschillen.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Het Usher syndroom kan (nog) niet worden genezen. Bij het syndroom kunnen hulpmiddelen zoals een loep, vergroting op de computer, zo nodig geleidehond en/of taststok, gehoorapparaten en soms een cochleair implantaat uitkomst bieden. Verder kunnen onderwijsprogramma's helpen bij het leren omgaan met beperkingen van het gehoor- en gezichtsvermogen.

Aan (gentherapeutische) behandelingen om Usher syndroom te genezen wordt hard gewerkt. De verwachting is dat het nog zeker meerdere jaren duurt voordat deze behandelingen beschikbaar zijn. Bovendien werken deze waarschijnlijk alleen voor bepaalde vormen van het Usher syndroom. Daarnaast zijn er ook ontwikkelingen om een netvliesimplantaat te ontwikkelen. Zo'n implantaat zou de slechtziendheid kunnen beperken. Ook dit kan echter nog lang duren.

### **Wat is de oorzaak?**

Het syndroom van Usher wordt veroorzaakt door DNA-afwijkingen in verschillende genen, afhankelijk van het type Usher syndroom. Als er geen mutaties in één van de genen wordt gevonden, kan op basis van de kenmerken die iemand heeft soms toch de diagnose Usher syndroom worden gesteld.

### **Hoe erft het syndroom van Usher over?**

Het Usher syndroom erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen het syndroom als hij of zij in beide kopieën van een erfelijke eigenschap een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van de erfelijke aanleg een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in dezelfde erfelijke eigenschap, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Voor andere familieleden dan de ouders is de kans op een kind met Usher syndroom klein (<1%) omdat de kans klein is dat hun partner ook drager is. Wanneer een drager kinderen krijgt met een bloedverwant, is de kans op een kind met de aandoening wel duidelijk verhoogd. Voor erfelijkheidsadvies kunnen familieleden zoals ouders, broers en zussen, zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Als een paar kinderwens heeft en zij hebben samen een verhoogde kans op een kind met Usher syndroom, dan is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeborn kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de genetische afwijkingen in de familie bekend zijn.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor Usher syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokentest (rond de 12de week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16de week van de zwangerschap).

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de Stichting Usher Syndroom ([www.ushersyndroom.nl](http://www.ushersyndroom.nl)), de contactgroep Usher syndroom van de Oogvereniging (<https://www.oogvereniging.nl/ledengroep/ushersyndroom/>) en op de site van Doofblind.nl ([www.doofblind.nl](http://www.doofblind.nl)).