



Usher syndrom

- en kort beskrivelse

Usher syndrom

- en kort beskrivelse

Tilpasset og oversatt til norsk av det statlige kompetansesystemet
for døvblinde etter tillatelse fra



Videnscenteret for døvblindblevne v/ senterets leder, Henrik Ottesen

© Det statlige kompetansesystemet for døvblinde, 2004

5. reviderte utgave, mai 1999

Tilpasset og oversatt til norsk av det statlige kompetanse-systemet for døvblinde etter tillatelse fra Videnscenteret for døvblindblevne v/ senterets leder, Henrik Ottesen

ISSN 1503-271X

ISBN 82-7740-024-1

Se www.statped.no/bibliotek/skriftserie for oversikt over alle utgivelsene i serien og for elektroniske versjoner av utgivelsene.

Innhold:

1	FORORD TIL FEMTE UTGAVE	4
2	INNLEDNING	5
3	DØVBLINDHET	5
	DØVBLINDFØDTE	6
	DØVBLINDBLITTE	6
4	SYNDROMETS TYPER	7
	USHER SYNDROM TYPE I	7
	USHER SYNDROM TYPE II	8
	USHER SYNDROM TYPE III	9
	ANDRE TYPER	10
5	RETINITIS PIGMENTOSA	10
6	ARVELIGHET	12
7	GENETISK KUNNSKAP	20
8	KOMMUNIKASJON	22
9	EMNEINNDELTE LITTERATURLISTE	24

1 FORORD TIL FEMTE 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 femte reviderte utgave, og denne gangen har revisjonen vært mer gjennomgripende enn de forrige. Det er en del endringer og tilføyelser i teksten og noen flere fotnoter med supplerende detaljer og 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, juni 1999*

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 emneinndelt liste over relevant litteratur hvor du kan finne flere opplysninger.

Det foreliggende stoffet er resultatet av innsamling og bearbeiding av informasjon hentet fra artikler, forelesninger, bøker og videoer. I tillegg er den aktuelle revisjonen av stoffet i stor utstrekning bygget på den nye kunnskapen som ble presentert på konferansen "Genetikk og døvblindhet" på Nordisk Uddannelsescenter for Døvblindepersonale i februar 1999. Blant foreleserne her var professor Claes Möller, Sverige, professor Bill Kimberling, USA, professor Lisbeth Tranebjærg, Norge, professor Alessandro Martini, Italia pluss overlege Ingeborg Stenström, Sverige.

3 Døvblindhet

Døvblindhet er et handikap som medfører store vanskeligheter i forbindelse med kommunikasjon, adgang til informasjon og orientering i omgivelsene. Den nordiske definisjonen ble foreslått av Nordisk Nämnd för Handikappfrågor i 1980¹, og den lyder:

"En person er døvblind når han/hun har en alvorlig grad av kombinert syns- og hørselshemning. Noen døvblinde er helt døde 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

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

syns- og hørselsrester og vanskeliggjør utviklingen av andre funksjoner. Døvblindhet må således betraktes som en egen funksjonshemming som krever spesielle metoder for å kommunisere og mestre dagliglivets funksjoner.” (Statens sentralteam for døvblinde, 1992).

Døvblinde deles i to grupper, døvblindfødte og døvblindblitte. Denne oppdelingen blir gjort fordi de to gruppene er vidt forskjellige når det gjelder selve funksjonshemmingen, de kommunikasjonsmetoder som brukes, psykiske, utviklingsmessige, atferdsmessige og sosiale problemer og livssituasjonen for øvrig.

Døvblindfødte

Til denne gruppen regner vi både de som er født døvblinde, og de som er blitt døvblinde i førspråklig alder, dvs. i løpet av de første 18 måneder. For denne gruppen kompliseres situasjonen ofte av tilleggsvansker av fysisk, nevrologisk, utviklings- eller atferdsmessig art som for eksempel autisme, dysfasi (dårlig/manglende språkutvikling pga. hjerneskade), cerebral parese (spastisk lammelse), epilepsi og dyspraksi (vansker med å huske tegns og ords betydning). Videnscenter for Døvblindfødte kan fortelle mye mere om denne gruppen (se adresselisten).

Døvblindblitte

Døvblindblitte utgjør absolutt den største gruppen av døvblinde. Det anslås at det finnes omkring 1100 døvblindblitte personer i Danmark, og felles for dem er at de er blitt døvblinde som større barn, unge, voksne eller eldre, dvs. etter at de har tilegnet seg et språk, enten talespråk eller tegnspråk. Gruppen døvblindblitte er svært heterogen, men kan deles i tre hovedgrupper på bakgrunn av det tidspunktet da syns- og hørselshemmingene har oppstått:

- **Primært døve/hørselshemmete:** Personer som er født døve eller sterkt hørselshemmete og senere også blir blinde eller sterkt synshemmete.
- **Primært blinde/synshemmete:** Personer som er født blinde eller sterkt synshemmete, og senere også blir døve eller sterkt hørselshemmete.
- **Primært seende og hørende:** Personer som er født med normalt syn og hørsel, og senere blir døve/sterkt hørselshemmete og blinde/sterkt synshemmete.

Aldersrelaterte syns- og hørselsnedsettelse er uten tvil årsak til de fleste tilfeller av døvblindhet. Omkring 900 av de anslåtte 1100 døvblindblitte personer i Danmark er eldre som er blitt døvblinde pga. aldersbetingede forandringer i hørsels- og synsorganene. Blant unge og yngre er Usher syndrom den største enkeltårsak til døvblindhet. Dessuten blir personer døvblinde pga. andre arvelige lidelser, sykdom (for eksempel meningitt) og ulykkestilfeller.

4 Syndromets typer

Usher syndrom² 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 RP³ som gradvis ødelegger øyets netthinne (RP beskrives nærmere på side 9). 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. På bakgrunn av 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 tilfeller av Usher syndrom type I.

Usher syndrom type I

Personer med denne typen Usher syndrom er født døde, 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 døde pga. Usher syndrom. 25-30 % av alle døde 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 – blir derfor svært avhengige av det proprioceptive system, når synet forverres. Det kan derfor ofte være nødvendig med trening for å styrke balansen.

² Syndrom er en fellesbetegnelse for en lidelse/sykdom som rammer flere organer samtidig.

³ RP kan også opptre *uten* sammenheng med Usher syndrom, dvs. hos personer med normal hørsel. Mellom 1200 og 1500 nordmenn er rammet av denne øyelidelsen.

Ifølge en undersøkelse⁴ av forekomsten av Usher syndrom og lignende kombinasjoner av hørselsnedsettelse og RP, skulle det i Danmark være omkring 75 personer med Usher I (Tilsvarende en forekomst på 1,5 per 100.000). Ifølge utenlandske opptellinger og undersøkelser foretatt i et internasjonalt samarbeid om Usher syndrom skulle forekomsten av Usher I imidlertid være noe høyere, nemlig 4 per 100.000, tilsvarende omkring 200 personer i Danmark. Omkring 5% av alle døve skulle altså være døve pga. 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 vestibulærfunksjon⁵.

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. Hørselstapet oppdages vanligvis i løpet av de fire første leveår.

Hørselstapet ved Usher II holder seg noenlunde stabilt hele livet. Det skal imidlertid sies at nesten alle hørselstap blir større med alderen – på samme måte som mange mennesker med normal hørsel får en hørselsnedsettelse med alderen – men ikke i så betydelig grad at hørselstapet kan kalles progredierende (økende) medisinsk sett⁶. 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 munnavlesning som støtte for hørselen.

Mye tyder på at RP i forbindelse med Usher syndrom type II starter langsommere (dvs. problemene viser seg senere), men til gengjeld utvikler seg hurtigere og mer aggressivt enn ved type I. Det er imidlertid også en vanlig oppfatning at selve synsstyrken påvirkes mindre ved Usher II enn ved Usher I. Det kan dessuten være forskjell på utviklingen av RP i Usher II avhengig av hvilken genfeil som fører til syndromet (se mer på side 19 om de forskjellige genfeil). Så vidt en vet er det likevel ingen sammenheng mellom typen av Usher syndrom og risikoen for endelig total blindhet. Bare de færreste med Usher syndrom blir helt blinde. I en enkelt undertype av Usher II – IIc –

⁴ Rosenberg, Haim, Hauch og Parving: "The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations", 1997.

⁵ Det blir imidlertid antatt at nedsatt vestibulærfunksjon i sjeldne tilfelle *kan* opptre i forbindelse med Usher II.

⁶ Medisinsk defineres et hørselstap som økende/fremadskridende (progredierende), hvis det er på mer enn 10dB over en 10-årsperiode. For personer over 50 år gjelder denne definisjonen likevel ikke pga. den hørselsnedsettelsen som kommer med alderen.

er også tannemaljen påvirket og er tynnere, noe som ofte gir problemer med mange hull i tennene.

I den tidligere nevnte undersøkelse foretatt av Rosenberg, Haim, Hauch og Parving ble antall personer med Usher syndrom type II beregnet til 110 personer (2,2 per 100.000). I Norge ville en tilsvarende beregning bety at det finnes ca. 100 personer med Usher II hos oss. Ifølge internasjonale tall skulle forekomsten av Usher II ligge på samme nivå som (eller ennå høyere enn) Usher I, dvs. 4 per 100.000, tilsvarende omkring 200 personer i Danmark. I Norge skulle antallet personer med Usher II da være omkring 180.

Usher syndrom type III

Denne typen er som sagt nokså nyoppdaget og ennå ikke særlig godt beskrevet. Den kan dessuten være vanskelig å skjelne fra Usher II i sin måte å opptre på. 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. 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. Hørselstapet utvikler seg ofte trinnvis, med stabile perioder mellom perioder da hørselen forverres. Usher syndrom type III kan føre til døvhets allerede i ung voksenalder.

RP utvikler seg noenlunde som ved Usher syndrom type II. Det vil altså si at den starter langsomt men utvikler seg hurtig sammenlignet med Usher syndrom type I. I motsetning til Usher II tyder dessuten mye på at balanseevnen også *kan* bli gradvis dårligere, men en er som nevnt langt fra ferdig med undersøkelsene av dette.

På nåværende tidspunkt er de fleste kjente tilfeller av Usher III fra Finland, og det er foreløpig ikke funnet særlig mange personer med Usher III andre steder. 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 per 100.000). I Norge ville dette da tilsi 4 eller 5 personer med Usher syndrom type III. Det hittil største antall identifiserte personer med Usher III er funnet i en nyere finsk undersøkelse⁷. Her fant man 91 personer med Usher III. Av de 8 personer med Usher III, man har kjennskap til i Sverige, er 6 av direkte finsk avstamning.

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 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 er også visse undertyper av Usher I som er vanlige i meget avgrensede geografiske områder, og ellers er sjeldne (se nærmere side 19).

⁷ Pakarinen, Leenamarija: "Usher syndrome Type III (USH3)", 1997.

Andre typer

Eksistensen av Usher syndrom type III er først blitt endelig påvist i løpet av 1990-årene, og mye tyder på at forskningen i tiden som kommer vil avsløre flere forskjellige typer – eller danne grunnlag for en ytterligere oppdeling av de allerede kjente typene. I 1996⁸ 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 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 som ble foretatt av Rosenberg, Haim, Hauch og Parving. Utover 89 personer med Usher syndrom fant man blant de undersøkte personene 29 med en annen sammenheng mellom RP og hørselsnedsettelse.

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, men ryktene hadde rukket å spre seg, og derfor kan vi stadig støte på omtaler av Usher syndrom type IV. I øyeblikket har vi imidlertid ikke klassifisert flere enn de tre typer av Usher syndrom som er beskrevet her.

Det er også tidligere blitt hevdet – og kan stadig leses i blant annet visse lærebøker i genetikk – at omkring 25 % av personene med Usher syndrom også er psykisk utviklingshemmede. Dette tallet er nå blitt klart avvist, men sammenhengen mellom forekomsten av psykisk utviklingshemming og psykotiske tilstander hos noen personer med Usher syndrom – type I, II og III – venter fortsatt på å bli undersøkt til bunns.

5 Retinitis pigmentosa

Felles for alle typer av Usher syndrom er tilstedeværelsen av retinitis pigmentosa (RP). 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 en mener likevel at RP i forbindelse med Usher syndrom ofte opptrer i litt mildere grad enn ellers. Det er som nevnt et fåtall personer med Usher syndrom som blir helt blinde.

⁸ Rosenberg, Thomas og Parving, Agnete: "A syndrome with retinitis pigmentosa, progressive hearing impairment, vestibular dysfunction, and congenital cataract", 1996.

Det finnes en del forskjellige symptomer som opptrer i samband med RP, men det skal understrekes at RP utvikler seg *meget* individuelt. 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 RP alene for den saks skyld) ikke nødvendigvis ha alle de symptomene. Som beskrives i det følgende.

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 borti 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 synsfeltet⁹. 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 synsfelt¹⁰ i opp til 10-15 år.
- *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 skjelne 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 tåkesyn¹¹. Blant

⁹ Den ytterste del av synsfeltet.

¹⁰ Ved 10 grader er synsfeltet så stort (lite) at det blir fylt ut av en persons ansikt på en meters avstand.

¹¹ En mener at dette skyldes at netthinnen utskiller stoffer – radikaler – som skader linsen bakfra.

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 tilleggsproblemer som for eksempel grå stær. Det finnes for tiden ingen behandling verken mot RP eller Usher syndrom i seg selv. Forskjellige metoder har vært forsøkt for å behandle RP, blant annet store tilskudd av A vitamin, men uten hell. Det forskes dessuten flere steder i verden på transplantasjon av netthinner, enten fra personen selv – hvor celler fra et friskt sted på netthinnen erstatter celler på et angrepet sted – eller celler kan hentes fra en annen donor. Resultatene ser inntil videre lovende ut, men det er fortsatt en lang vei å gå. Grå stær som er et vanlig tilleggsproblem ved Usher syndrom, kan derimot ofte avhjelpes ved en operasjon der den uklare linsen byttes ut med en kunstig linse.

RP oppdages sjelden ved en alminnelig synstest som den optikeren foretar, der synstyrken 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, 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.

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. Det er anslått at et menneske har mellom 50.000 og 100.000 gener i kroppens celler, og hvert gen har sin egen funksjon. 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 hørselsnedsettelse.

Genene er plassert på kromosomene som sitter sammen i par. Mennesket har normalt 46 kromosomer¹², 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 genfeil¹³ som han/hun har fått via begge foreldrenes kromosomer. Det er flere forskjellige genfeil som alle kan føre til Usher syndrom (se side 19).

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 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 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 altså 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.

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

¹² Det finnes imidlertid unntak. Personer med Down syndrom ("mongolisme") har for eksempel 47 kromosomer.

¹³ 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!

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 barn¹⁴.

3. *Kombinasjon UU*: Barnet har to kromosomer med samme genfeil, og har dermed Usher syndrom.

På de følgende sidene vil vi illustrere mulighetene for kombinasjoner av kromosomene hos to personer samt hvilke konsekvenser det kan ha for eventuelle barn. Hver av foreldrene gir ett av sine to kromosomer videre til hvert barn, og det er altså 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.

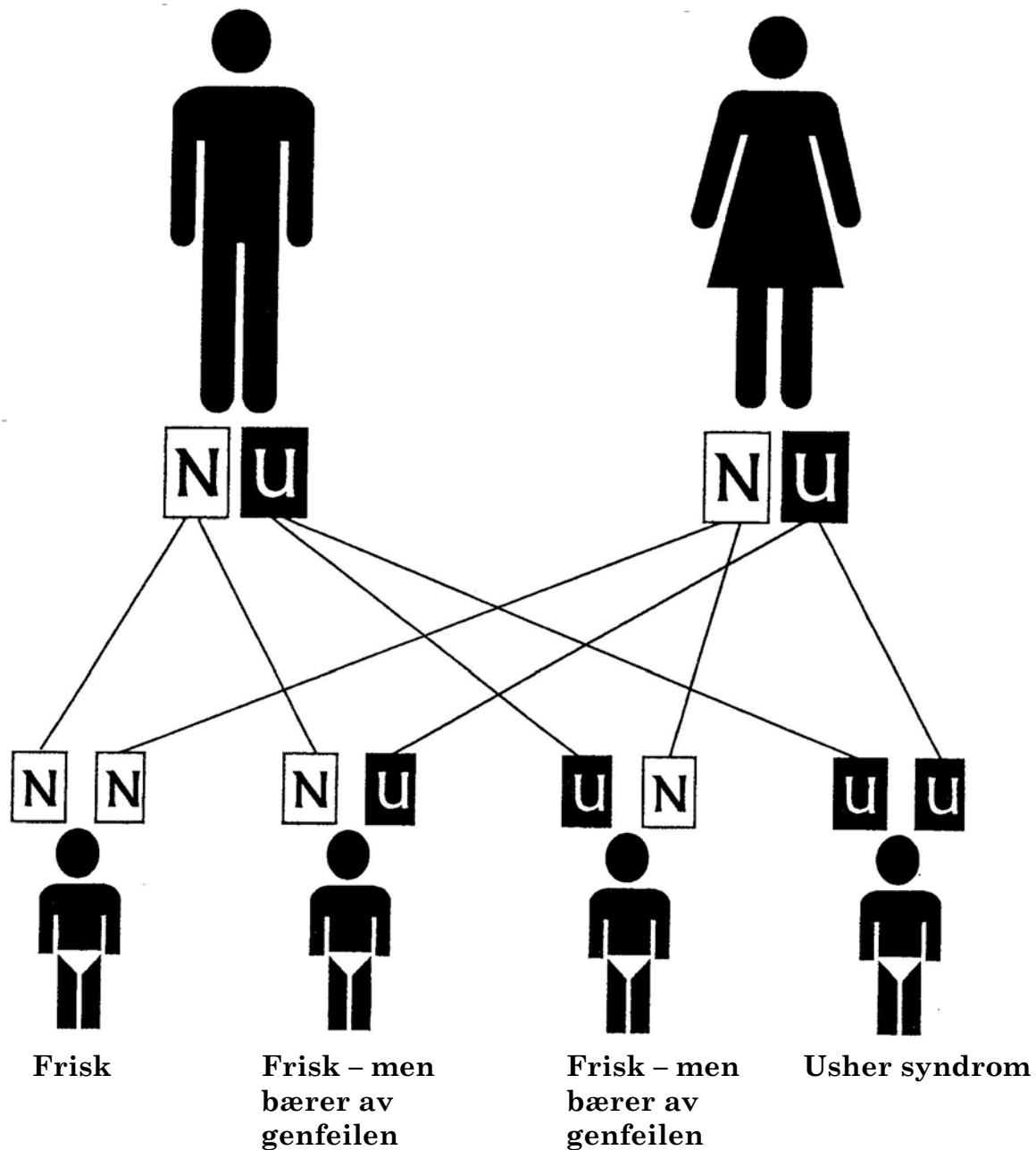
Det må understrekes at dette er en illustrasjon basert på ren statistikk. Hvis parene får fire barn i virkeligheten, kan fordelingen av barn med og uten Usher syndrom selv sagt se helt annerledes ut. Det er for øvrig likegyldig hvem av foreldrene det er som videregir det normale genet, og hvem som videregir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

¹⁴ 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.

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

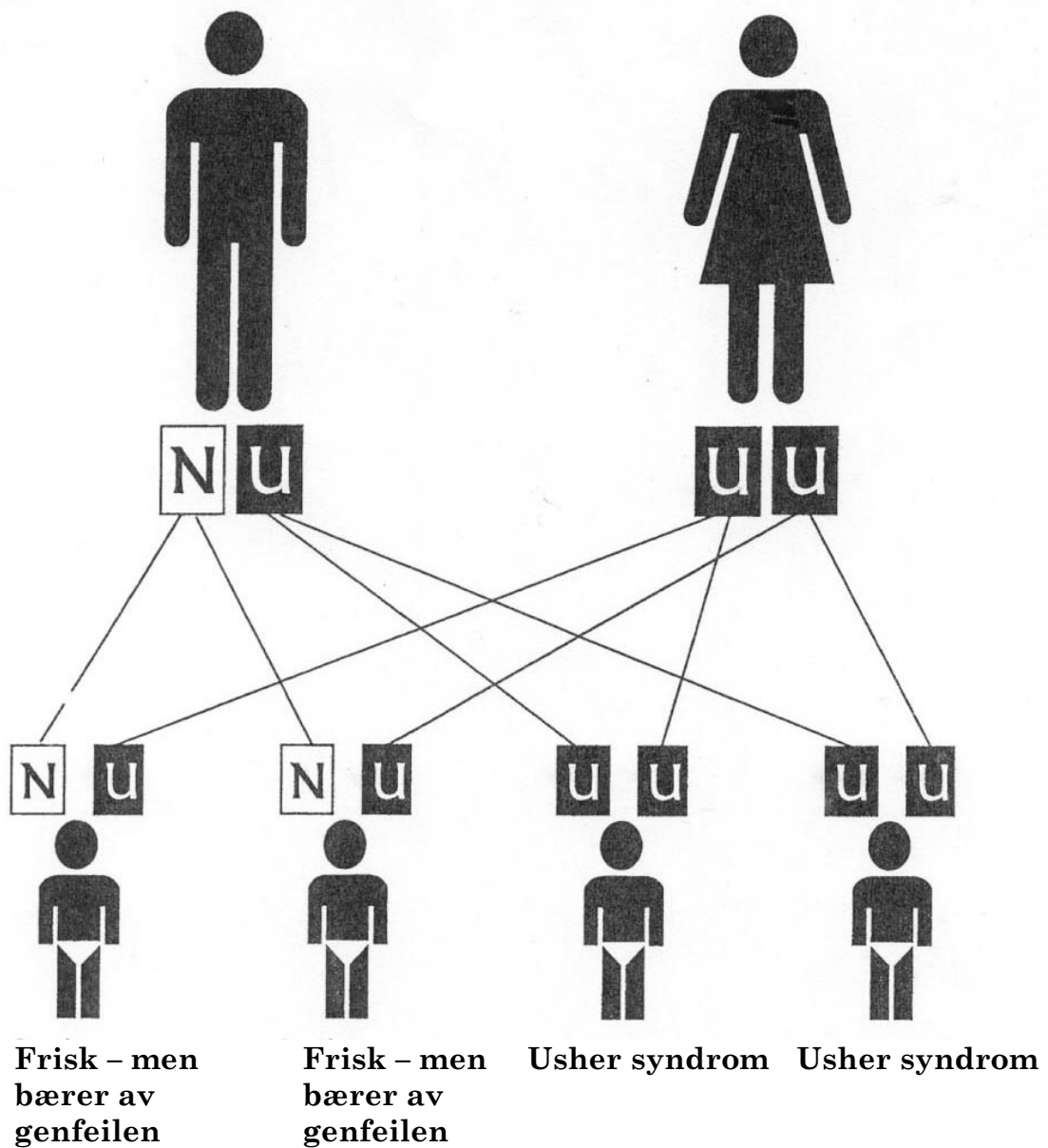


Her er begge foreldrene friske, men bærere av samme genfeil. Det er

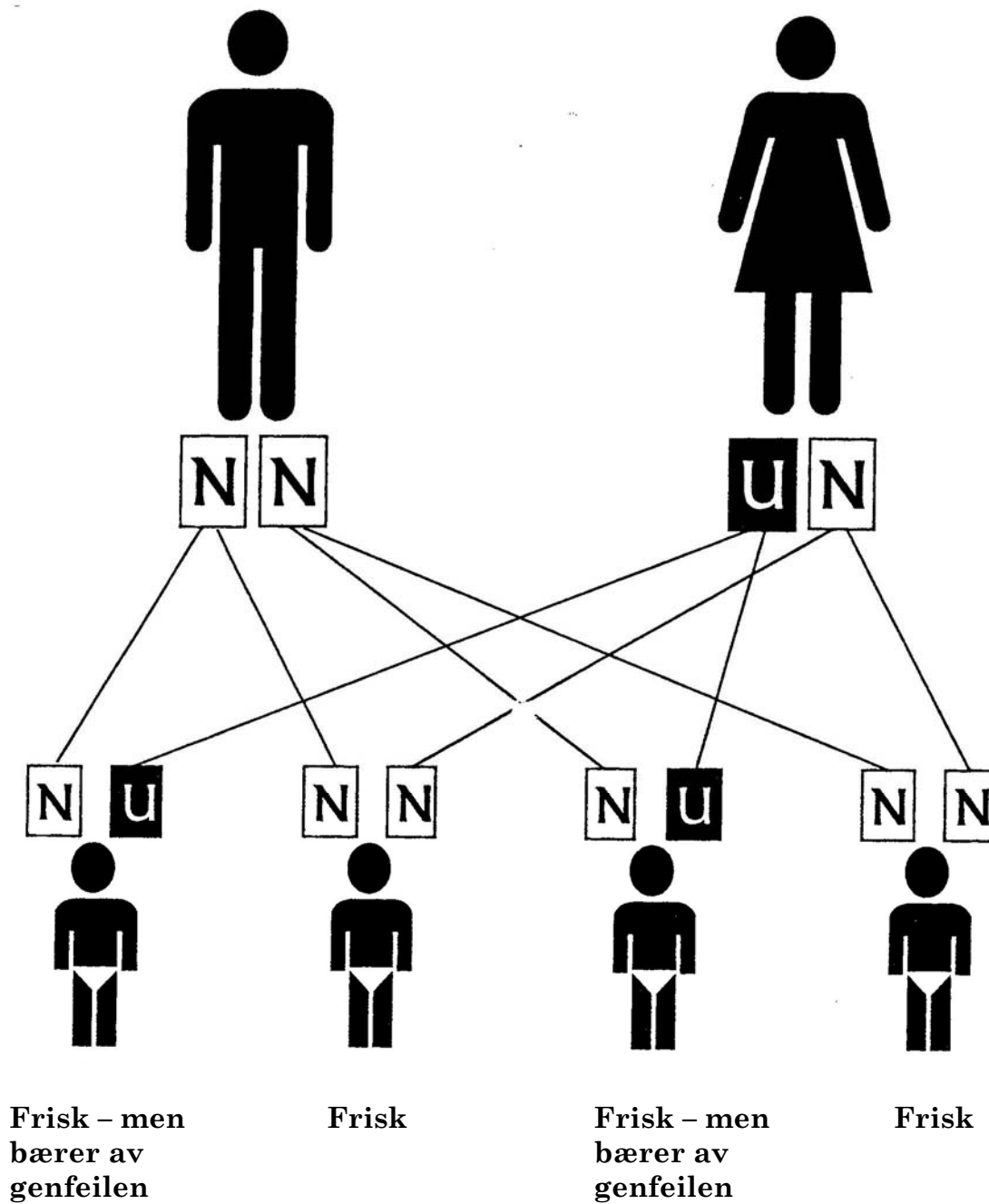
- 25% sannsynlighet for å få et friskt barn
- 50% sannsynlighet for å få et friskt barn som er bærer av genfeilen
- 25% sannsynlighet for å få et barn med Usher syndrom

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.

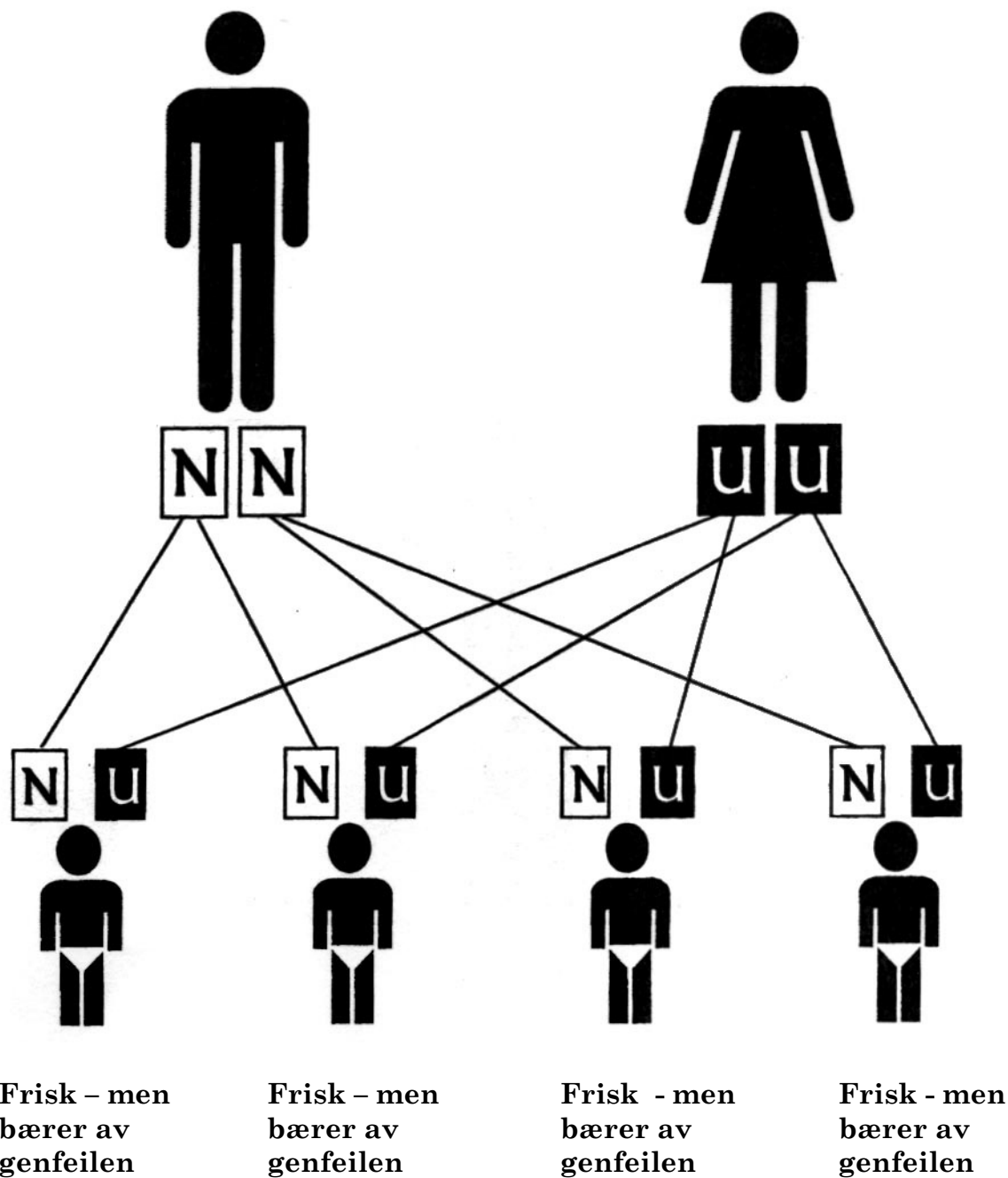
Mulighet 2: Den ene av foreldrene er frisk, men bærer av en genfeil – den andre har Usher syndrom med samme genfeil.



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

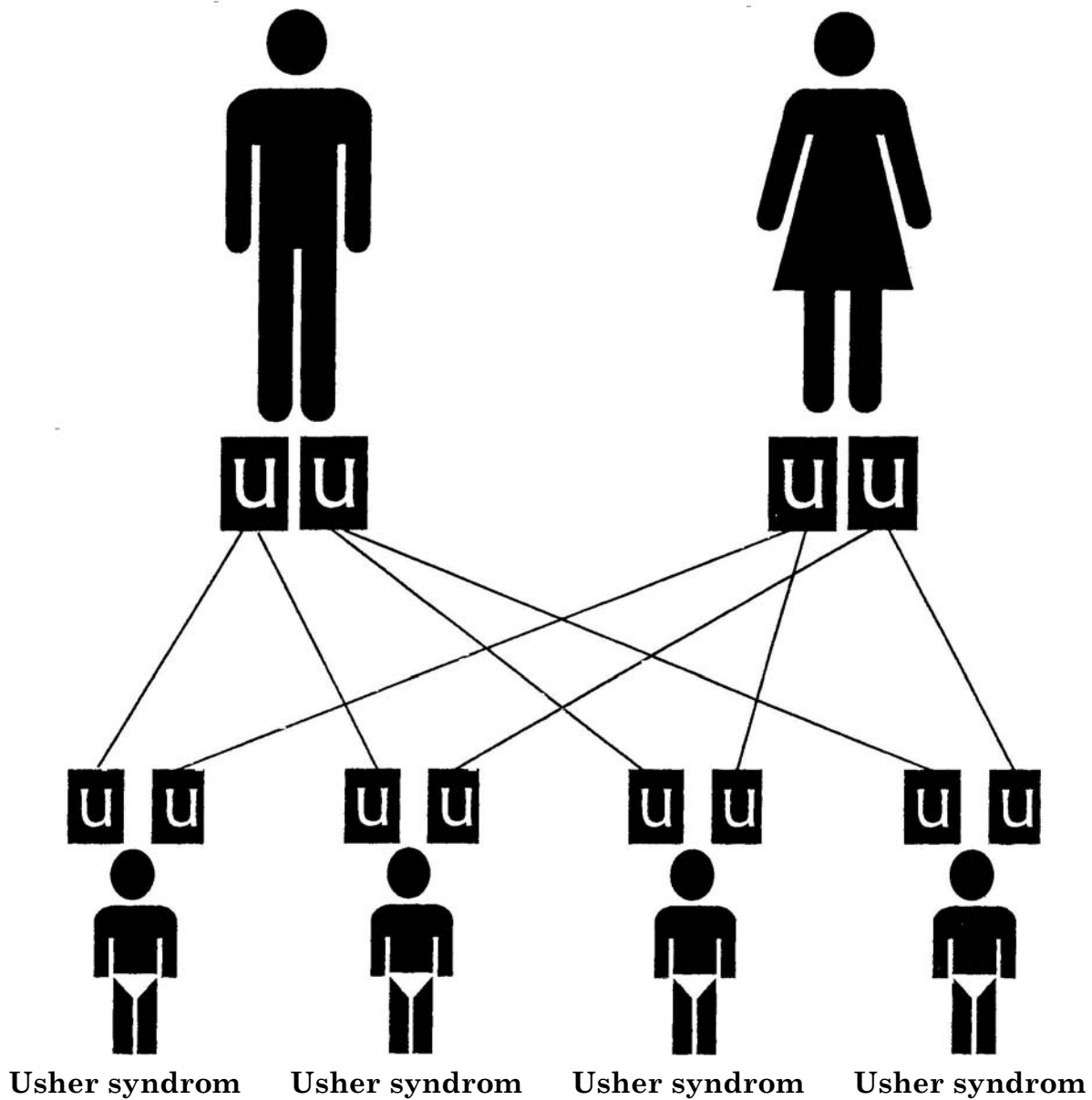


Mulighet 4: Den ene av foreldrene er frisk, den andre har Usher syndrom



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 ha vært nedarvet skjult i en familie gjennom flere generasjoner, eller kanskje aldri før ha 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.

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 2003¹⁵.

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 ¹⁶	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, ellers ikke utbredt
Usher I	Id	10q	Sjelden
Usher I	Ie	21q	Sjelden
Usher I	If	10q	Sjelden
Usher II	IIa	1q	Omkring 80% av tilfellene av Ushers II skyldes denne genfeilen
Usher II	IIb	5q	Ikke utbredt
Usher II	IIc	?	Sjelden
Usher III		3q	Særlig utbredt i Finland.

¹⁵ Man kan lese mere om The Human Genome Project – også kalt HUGO – på adressen www.nhgri.nih.gov/HGP/

¹⁶ Hvert kromosom består av en lang arm og en kort arm som kalles hhv. "q" og "p". 11p og 11q ligger altså forskjellige steder på samme kromosom.

Usher syndrom type I: De fleste – mellom 60 og 80 % – med Usher I har genfeilen på kromosom 11q. Andre har genfeil på kromosom 11p, 14q, 10q eller 21q. Feilene på 14q og 11p er utbredt i visse geografiske deler av verden, og opptrer ellers ikke særlig hyppig.

Usher syndrom type II: De fleste personer (omkring 80 %) med Usher II har en genfeil på kromosom 1q, mens andre har en feil på kromosom 5q. 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 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, og hittil har en bare klart å identifisere et enkelt Usher - gen. Det dreier seg om den genfeilen som sitter på kromosom 11q, og er årsak til de fleste tilfeller av Usher I. Dette genet koder for produksjonen av proteinet Myocin VIIa, og ved Usher syndrom er det en defekt i denne prosessen. Myocin VIIa er et såkalt motorprotein som medvirker til at celler kan strekke seg og slappe av. En forklaring kan derfor være at dette proteinet er ansvarlig for at hårcellene i øret har den korrekte bevegelse til å kunne reagere på lydbølger og dermed gi normal hørsel. Dette proteinet finnes også i netthinnen hvor det kan 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 - genfeil på kromosom 14q og en mor med Usher I - genfeil på 11p. 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 (på kromosom 11q), akkurat som omkring 80 % av forekomstene av Usher type II skyldes den samme feilen (på kromosom 1q). Dess-

uten 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.

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 www.dbcent.dk.

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.:

Bulckaert, Paul: "*Mental health problems in Usher syndrome*", forelesning på European Society for Mental Health and Deafness, Second International Congress, 9. -11. mai 1991

Dansk Blindesamfund: "*Retinitis Pigmentosa – en arvelig sykdom i øjets nethinde*", 1998.

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

Gardner, Ann: "*Mental Health and Usher syndrome*", forelesning på European Society for Mental Health and Deafness, Second International Congress, 9. -11. mai 1991

Lahtinen, Riitta og Sinikka Miettinen: "*Usher syndrom; kombinert syn-/hørselshandikapp hos ungdomar i grundskolan*", Nordisk vejleder nr. 16, Forlaget Nord-Press, Dronninglund, Danmark, 1993

Miner, Ilene: "*The impact of Usher syndrome, type 1, on adolescent development*", i *Proceedings from 8th European Usher syndrome Study Group Meeting*, 1995.

Nordeng, Halvor: "*Psykososiale problemer ved Usher syndrom*" Arbeidstekst nr. 25, Nordisk Uddannelsescenter for Døvblindepersonale, Danmark, 1993.

Pakarinen, Leenamarja: "*Usher syndrome Type III (USH3)*", Acta Universitatis Tampereensis 574, Tampere Universitet, Finland, 1997.

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

Rosenberg, Haim, Hauch og Parving: "*The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations*", Clinical Genetics, 1997: 51: 314-321.

SENSE: "*Oh really, you have Ushers's?*", video, SENSE, England, 1998

SIH läromedel: "*Besök hos ögon- och öronläkare. Unga Döva med Synproblem – information kring Usher syndrom. Del 2B*", video, Örebro, Sverige

Smith, R. J. H. et al.: "*Clinical Diagnosis of the Usher syndromes*", American Journal of Medical Genetics 50:32-38, 1994

Tranebjærg, Lisbeth: "*Genetic causes of deaf-blindness*", forelesning på Nordisk Konferansen om Døvblindhet, Norge, august 1994. Arrangør: NUD

Å LEVE MED DØVBLINDHET

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

Bejsnap, Ove: "*Om dövblindenes livskvalitet*", innlegg på Castberg-konferansen, oktober 1994 på Københavns Universitet, Amager. Utdrag brakt i "Nyt fra VidensCentret for Døvblindblevne" mai 1995.

Bejsnap, Ove og TV-båndværkstedet: "*I en anden verden*", TV-program, DR, 1990

Entwistle, Dorothy: "*Empowerment*", innlegg på seminar om dövblindblitte i Holland, mars 1994. Oversettelse brakt 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 av lys*", artikkel, "Nyt fra VidensCentret for Døvblindblevne", mars 1996. Om RP.

Lundström, Beata: "*Än lyser gräset grönt*", LIC Förlag, Sverige, 1988

Miner, Ilene & Cioffi, Joe: "*Usher syndrome in the School Setting*", Helen Keller National Center, USA, 1997.

SIH läromedel: "*Hjälpmedel och miljöanpassning. Unga Döva med Synproblem – information kring Usher syndrom. Del 2A*", video, Örebro, Sverige (uten årstall).

SIH läromedel: "*Att leva med RP. Unga Döva med Synproblem – information kring Usher syndrom. Del 2C*", video, Örebro, Sverige (uten årstall).

SIH läromedel: "*Usher syndrom typ 2 – en informationsfilm*", video, Örebro, Sverige (uten årstall).

SIH läromedel: "*Tekniska hjälpmedel för personer med Usher syndrom typ 2*", video, SIH läromedel, Örebro, Sverige (uten årstall).

Stichting Doof-Blinden: "*The dying of the light*", video, Holland, 1989

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 Ushers's*", The Business of Living Publications, USA, 1991. Om Usher syndrom type II. Storskrift.

Tvärfackliga arbetsgruppen i Örebro för syn-/hörselskadade och dövblinda: "*Dövblind – en informationsfilm*", SIH läromedel, Sverige, 1996.

KOMMUNIKASJON

Dalum, Jeppesen, Myrup, Pedersen: "*Taktil Tegnsprogskommunikation*", 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, 1997.

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

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

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

Ottzen, Per, og Henning Petersen, Jysk Telefon: "*Telekommunikation for døvblinde*", artikel, Teleteknik, side 157-164, 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.

SENSE: "*Keeping in Touch*", video, SENSE, England (uten årstall).

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.

Stichting Doof-Blinden: "*Anders gezegd*", video, Holland, 1993.

VidensCentret for Døvblindblevne: "*At føle en fodboldkamp*", artikel, Døves Jul, 1994.

VidensCentret for Døvblindblevne: "*Døvblindes kontaktpersoner*", video, 1996.

VidensCentret for Døvblindblevne, Videnscenter for døvblevne, døve og hørselshæmmede og Videnscenter for Synshandicap: "*God kommunikation med patienter med nedsat syn og/eller hørsel*", 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. Svartskrift og diskett. Sendes til medlemmene av Deafblind International.

"*Døvblindebladet*", udgis 15 gange om året av Foreningen af Danske DøvBlinde. Lydbånd, storskrift og punktskrift. Gratis.

"*Nat-Cent News*", udgis tre gange årligt av Helen Keller National Center, New York, USA. Storskrift.

"*Nyt fra VidensCentret for Døvblindblevne*", utgis fire ganger om året av VidensCentret for Døvblindblevne. Lydbånd, storskrift, svartskrift og punktskrift. Gratis.

"*RP-NYT*", utgis 2-3 ganger om året av Dansk Blindesamfunds retinitis pigmentosa-gruppe. Storskrift og bånd. Gratis.

"*Talking Sense*", utgis fire ganger om året av SENSE, England.

"Ushers Around The World", et amerikansk nyhetsbrev om Usher syndrom for personer med Usher syndrom, deres familier og for tjenesteytere. Utgis kvartalsvis. Lydbånd, punktskrift og storskrift.

Tidligere utgivelser i Statped skriftserie

Se www.statped.no/bibliotek/skriftserie for mer utfyllende informasjon

- Nr. 1 Skavlan, Sigvald: *Thronhjems Døvstumme-Institut Program udgivet i anledning af institutets 50-aarige bestaaen*. Møller kompetansesenter, 2002
- Nr. 2 Hoven, Grete: *Veiledning til KALA*. Trøndelag kompetansesenter, 2002
- Nr. 3 Hoven, Grete: *Leik og leik, fru Blom En studie av AD/HD-barns leikatferd*. Trøndelag kompetansesenter, 2002
- Nr. 4 Nordtvedt, Trine og Øvrelid, Marit: *Synlig men blir vi sett - hørt og tatt på alvor?* Trøndelag kompetansesenter, 2003
- Nr. 5 Skogseth, Olav: *Datamaskiner formidlet gjennom folketrygden*. Trøndelag kompetansesenter, 2003
- Nr. 6 Østvik, Jørn, Aagård, Mia, Myklebust, Arne: *Taleteknologi - en bro til samhandling* Trøndelag kompetansesenter, 2003
- Nr. 7 Onsøyen, Ragnhild, Øvrelid, Marit, Hoelgaard, Liv Margrete: *Synlig - men ikke sett*. Trøndelag kompetansesenter, 2003
- Nr. 8 Vetthus, Bjarne: *Matematikk og AD/HD - En kartlegging av vansker og tiltak*. Sørlandet kompetansesenter, 2003
- Nr. 9 Rolandsen, Wenche: *Bedre utnyttelse av IKT-hjelpemidler*. Trøndelag kompetansesenter, 2003
- Nr. 10 Samuelsen, Anne Sofie Salberg: *Læring i skolenettverk - En studie av lærings-utbyttet i en skolebasert nettverksmodell*. Trøndelag kompetansesenter, 2003
- Nr. 11 Falsen, Lise, Lindeberg, Tove Bjørner: *Hørselshemmede i norsk litteratur*. Møller kompetansesenter, 2003
- Nr. 12 Aas, Berit: *Word 2000, Tastaturhefte*. Huseby kompetansesenter, 2003
- Nr. 13 Bjelland, Terje: *Noen norske barn med AD/HD med påvist nytte av sentralstimulerende medikamenter*. Sørlandet kompetansesenter, 2003
- Nr. 14 Holten, Mali, Nordskog, Åsmund, Sorkmo, Jørgen: *"(...) Samla sett det beste opplæringstilbudet (...)"*. Øverby kompetansesenter, 2003
- Nr. 15 Skogseth, Olav: *Rapport fra prosjektet Samspill via skjerm*. Trøndelag kompetansesenter, 2003
- Nr. 16 Bartlett, Ingalill: *Kroppsoving i klasse med elev som er synshemmet*. Huseby kompetansesenter, 2003
- Nr. 17 Brevik, Kari, Grøstad, Kjersti, Jessen, Edle, Qvale, Annelise, Torgersen, Sissel: *Kunst og håndverk i klasse med elev som er synshemmet*. Huseby kompetansesenter, 2003

- Nr. 18 Øvrelid, Marit, Hoelgaard, Liv Margrete: *Dialogens kraft - en mulighet til utvikling*. Trøndelag kompetansesenter, 2004
- Nr. 19 Eric, Maia: *"Jeg er ikke så flink til å snakke - men har mye å fortelle!"*. Trøndelag kompetansesenter, 2004
- Nr. 20 Eckhoff, Gro, Handorff, Jan Arne: *Nonverbale lærevansker (NLD)*. Torshov kompetansesenter, 2004
- Nr. 21 FOM felles oppmerksomhet, Huseby og Tambartun kompetansesentra, 2004
- Nr. 22 Østvik, Jørn, Lauvsnes, Frode: *Bilder til dialog og opplevelse*, Trøndelag kompetansesenter, 2004
- Nr. 23 Ulland, Tor: *Bruke Windows XP med skjermleser*, Huseby kompetansesenter, 2004
- Nr. 24 Slåtta, Knut: *VEILEDER, Bruk av individuelle opplærings- og deltagelsesplaner (IODP) for elever med multifunksjonshemming*, Torshov kompetansesenter, 2004
- Nr. 25 Bergrud, Gunleik: *Lær blindeskrift punkt for punkt*, Huseby kompetansesenter, 2004
- Nr. 26 Marit Kval Hagemoen, Kari Opsal, Kerstin Hellberg, Sissel Krabbe, Arve K. Borøy, Stephen von Tetzchner: *"Jeg har noe å si - strategisk språkbruk hos barn som utvikler alternativ og supplerende kommunikasjon"*, Berg gård skole, 2004
- Nr. 27 Fauske kommune, Spesialpedagogisk senter i Nordland, Møller kompetansesenter: *Sluttrapport fra prosjektet "Overgang barnehage-skole for hørselshemmede"*, Møller kompetansesenter, 2004
- Nr. 28 Liv Astrid Agledahl, Svein Erik Jensen, Ann Kristin Kjemsaa, Svein Størksen: *Atferds/samspillsproblematikk - forståelse og kompetanseheving i et systemperspektiv*, Nordnorsk spesialpedagogisk nettverk, 2004
- Nr. 29 Kari Brevik, Annelise Qvale: *Punktvís Kurs i punktskrift for ungdom og voksne - del 1*, Huseby kompetansesenter, 2004
- Nr. 30 Grete Hoven, Anne Lise Angen Rye: *"Flere hoder tenker bedre enn ett" Læringsstrategier for elever med AD/HD. En kasusstudie av læringsprosesser i to klasserom*, Trøndelag kompetansesenter, 2004
- Nr. 31 Henny Oppedal Krafft: *Lek og bevegelse - Bevegelsesutvikling hos små barn som er blinde og sterkt svaksynte CD med barnesanger*, Huseby kompetansesenter, 2004
- Nr. 32 Usher syndrom - en kort beskrivelse, Det statlige kompetansesystemet for døvblinde, 2004



Usher syndrom - en kort beskrivelse

Usher syndrom er klart den vanligste enkeltårsaken til døvblindhet blant unge og yngre døvblindblitte. Hensikten med dette heftet er å gi en kortfattet beskrivelse av noen av de sentrale aspektene ved dette syndromet og også si noe om døvblindhet som er den funksjons-hemningen syndromet med tiden forårsaker.

Vi har forsøkt å vise noen av de mest typiske trekkene ved Usher syndrom, som 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 – og det kommer hele tiden frem ny kunnskap.

Vi håper at du ved å lese denne beskrivelsen vil finne svar på noen av de spørsmålene du måtte ha. Det kan også dukke opp flere nye spørsmål. På de bakerste sidene finnes det en emneinndelt liste over relevant litteratur hvor du kan finne mer informasjon. Det statlige kompetansesystemet for døvblinde, se www.statped.no, kan hjelpe deg med informasjon og annet, og ved behov henvise deg til steder både i Norge og andre land som har mye informasjon om Usher syndrom. Et av disse stedene er naturligvis VidensCentret for Døvblindblevne, kunnskaps-senteret i Danmark som har forfattet originalteksten til dette heftet.

Utgiver: Huseby kompetansesenter
Adresse: Gamle Hovsetervei 3, 0768 OSLO
Telefon: 22 02 95 00
Faks: 22 92 15 90
E-post: huseby@statped.no

Utgivelsesår: 2004
Rettigheter: Det statlige kompetansesystemet for døvblinde

Se www.statped.no/bibliotek/skriftserie for mer informasjon om Statped skriftserie.

ISSN 1503-271X
ISBN 82-7740-024-1



Statlig spesialpedagogisk støttesystem