

Vårdprogram för Ushers syndrom

Ushers syndrom är en ärftlig sjukdom som tillhör gruppen dövblindsyndrom.

Detta vårdprogram beskriver medicinska, kommunikativa och psykosociala konsekvenser av dövblindhet vid Ushers syndrom.

Vår förhoppning är att det kan vara till hjälp och stöd för personer med Ushers syndrom, familjer, vårdpersonal och alla andra som på olika sätt kommer i kontakt med personer som har syndromet.



Vårdprogrammet kan beställas och laddas ner på www.nkcdb.se

Vid framtagande har vetenskaplig litteratur hämtats från olika databaser, framför allt PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed). Författarens egen omfattande kliniska erfarenhet har också använts. För att underlätta läsandet har det stora antalet lästa referenser inte tagits med i referenslista utan kan återfinnas i Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågors forskningsöversikt rörande dövblindhet (www.nkcdb.se). Värdefulla kommentarer har lämnats av Alessandro Castiglione och Helene Engh, som också har redigerat texten.

Samma faktauppgifter förekommer flera gånger i vårdprogrammet, vilket beror på att vi valt att dela in det efter respektive Usher-typ då varje typ är ett eget syndrom men där många faktorer ändå är lika. Likaså är avsnittet om genetik vid Ushers syndrom mycket grundläggande och omfattande då kunskap om detta är av stor vikt inför framtida behandlingar.

© Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor, 2022

TEXT: Claes Möller. Professor emeritus i handikappvetenskap/audiologi och överläkare i audiologi. Sakkunnig i medicinska frågor vid Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor.

BILDKÄLLOR:

Figur 1: Socialstyrelsen

Figur 2: Lyes Tualbi, Maria Toms, Mariya Moosajee, USH2A-retinopathy: From genetics to therapeutics, *Experimental Eye Research*, Volume 201, 2020, 108330, ISSN 0014-4835, <https://doi.org/10.1016/j.exer.2020.108330>.

Figur 3: Castiglione A, Möller C. Usher Syndrome. *Audiol Res*. 2022 Jan 11;12(1):42-65. doi: 10.3390/audiolres12010005. PMID: 35076463; PMCID: PMC8788290.

LAYOUT: Lönegård & Co

TRYCK: Bohlins Grafiska

ISBN: 978-91-986540-7-3

Vad är dövblindhet?

Norden har en gemensam definition av dövblindhet som säger:

”Dövblindhet är en kombination av syn- och hörselnedsättning där graden av nedsättning är så allvarlig att syn och hörsel har svårt att kompensera för varandra. Dövblindhet medför därför, i relation till omgivningen, specifika funktionshinder.”

Detta innebär att man inte behöver sakna hörsel eller syn helt för att ha dövblindhet, utan man kan ha både syn- och hörselrester.

Definitionen pekar också ut tre områden som alltid påverkas vid dövblindhet, nämligen:

- Socialt samspel och kommunikation
- Tillgång till information
- Orientering och förflyttning

Därutöver visar ny forskning att det är vanligt med påverkan på både den fysiska och psykiska hälsan. Det är därför viktigt med tidig diagnostisering och tidiga insatser.

Dövblindhet kan ibland vara situationsberoende; en person med obefintligt mörkerseende och dövhet kan ha stora svårigheter att orientera sig ute i samhället, men kan i vissa fall läsa och kommunicera om belysningen är adekvat.

Dövblindhet är ovanligt och har vanligen genetiska orsaker. Det finns cirka 200 olika dövblindsyndrom vilket innebär att det finns många olika varianter och stora individuella skillnader. Vi räknar i dag med att det finns cirka 2 000 personer i Sverige under 65 år som har dövblindhet. Eftersom dövblindgruppen är så liten och geografiskt mycket spridd är det svårt att utveckla kunskap i professionella miljöer.

Ushers syndrom är den enskilt vanligaste orsaken till förvärvad dövblindhet, det vill säga när dövblindheten inträffar efter att man tillägnat sig ett språk. Mer om dövblindhet kan du läsa på www.nkcdb.se.

Ushers syndrom

Ushers syndrom är en ärftlig sjukdom som tillhör gruppen dövblindsyndrom. Det är det vanligaste syndromet inom denna grupp och även ett av de vanligaste syndromen inom gruppen medfödda hörselsjukdomar. Usher delas in i tre kliniska typer (1, 2, 3) som beskrivs närmare nedan.

Förekomst

Ushers syndrom är ett globalt förekommande syndrom. Dock finns stora geografiska variationer och prevalensen (förekomsten) är dåligt kartlagd i flertalet länder. Framför allt är prevalenskunskapen låg i Asien och Afrika. Baserat på de prevalensberäkningar som finns från de nordiska länderna, Nederländerna, Italien, Tyskland, England, Kanada och USA är fördelningen av de olika typerna enligt följande: typ 1: 30 %, typ 2: 60 % och typ 3: 10 %. En försiktig beräkning är att antalet personer med Ushers syndrom i världen är cirka 300 000.

I Sverige har noggranna kartläggningar vid flera tillfällen (1955–2020) visat att cirka 800–900 personer har Ushers syndrom, med en jämn könsfördelning. Varje år föds i Sverige cirka 10 barn med Ushers syndrom (10/100 000).

I Sverige är Ushers syndrom typ 1 (45 %) och Ushers syndrom typ 2 (45 %) lika vanliga. Att Ushers syndrom typ 1 är en förhållandevis vanlig klinisk typ i Sverige kan förklaras av tidigare geografiska isolat i framför allt norra Skandinavien. I Finland har under många år Ushers syndrom typ 3 varit vanligast. I många andra delar av världen är typ 2 dubbelt så vanlig som typ 1.

Ärftlighet

Ushers syndrom är inte ett utan flera olika genetiska syndrom. Det pågår mycket forskning kring genterapi med förhoppningar om att i framtiden kunna erbjuda behandling. Försök har inletts för att försöka stoppa utvecklingen av Retinitis Pigmentosa (RP) som är den ögonsjukdom som ingår i Ushers syndrom. Då många föräldrar till barn med Ushers syndrom och personer som lever med syndromet har funderingar kring ärftlighet följer här en utförlig sammanställning.

Genetik

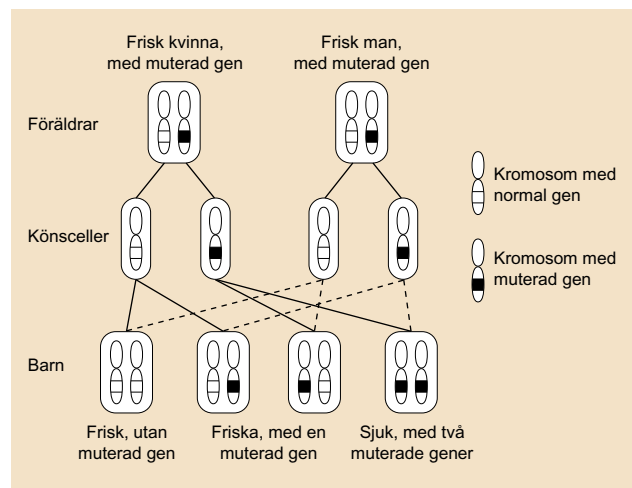
Genetik (ge'nesis 'ursprung', 'uppkomst') beskriver genomets (arvsmassans) uppbyggnad och funktion, men också förändringar av generna (arvsanlagen) samt biologisk variation. DNA är vår karta för att tillverka och styra gener samt tillverka proteiner. DNA är en förkortning av deoxyribonucleic acid, deoxyribonukleinsyra. DNA består av två strängar av nukleinsyror som är tvinnade runt varandra (dubbelspiral). Det andra begreppet som är viktigt att känna till är RNA (ribonukleinsyra). RNA är enkelsträngad och det finns tre sorter. De förkortas mRNA (messenger-RNA), tRNA (transport-RNA), och rRNA (ribosom-RNA).

mRNA är en arbetskopior av DNA som tillverkas i cellkärnan. Sedan transporteras mRNA ut ur cellkärnan till ribosomerna i cellen där den används som mall vid proteintillverkningen. Ribosomerna rör sig över mRNA-molekylen och sätter samman aminosyror till proteiner. Proteinerna transporteras sedan till rätt plats av tRNA. När informationen som finns lagrad i en gen omvandlas till ett protein kallas det för att genen uttrycks. En del gener uttrycks hela tiden i alla celler eftersom de kodar för proteiner som behövs till cellernas grundläggande funktioner. Andra gener uttrycks bara i vissa celler eller vid vissa tidpunkter. Olika celler i kroppen har behov av olika proteiner.

Ibland läses koden av på ett felaktigt sätt vilket leder till en variation (mutation). Vårt DNA finns placerat i kromosomer (23 par = 46 kromosomer) som finns i cellkärnan i alla våra celler. Kromosomer kan liknas vid förvaringsboxar och är uppbyggda av en kort arm (p) och en lång arm (q). Genens placering i en kromosom anges med ett mått (centimorgan) som är avståndet från mitten av kromosomen och ut på respektive arm (p, q). Könskromosomerna är X och Y (kvinnor XX och män XY). De andra 44 kromosomerna kallas autosomala. En kromosom i varje par ärvs från äggcellen respektive spermien. En förutsättning för att en mutation ska gå i arv är att den finns i äggcellen/spermien hos den ena eller båda föräldrarna. Mutationen kan således finnas i någon av de autosomala kromosomerna (44) eller i könskromosomerna (X, Y).

Vår genetiska uppsättning kallas genotyp och hur den sedan tar sig uttryck i kroppen kallas fenotyp. Många mutationer märks inte. Om mutationen kommer till uttryck och bidrar till fenotypen beror också på om den är dominant eller recessiv. Dominant nedärvning innebär att det räcker att man fått en gen från den ena föräldern för att egenskapen ska visa sig. Detta betyder inte alltid att den muterade genen måste synas (visa sig i fenotypen).

Ushers syndrom nedärvs autosomt recessivt. Det innebär att båda föräldrarna är friska anlagsbärare av en muterad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procent risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder) vilket leder till sjukdom. I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i enkel uppsättning (från en av föräldrarna) och blir liksom föräldrarna frisk anlagsbärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen blir man inte bärare alls av den muterade genen. Detta sker dock slumpartat, varför ett par där båda har ett Usher-anlag kan få inget, ett eller flera barn med Usher.



Figur 1. Autosomal recessiv nedärvning.

Ushers syndrom typ 1, 2 och 3 kan orsakas av flera olika gener. Forskning har visat att många av de olika generna som kan orsaka Ushers syndrom ingår i ett slags nätverk (Usher syndrome protein network). Det verkar som att mutation i en gen kan medföra att andra gener också förlorar sin funktion. Detta kan vara en förklaring till att de olika generna som kan orsaka Ushers syndrom typ 1, 2 och 3 kan ge liknande fenotyper (syn- och hörselproblem). För närvarande (2022) är mutationer i elva av dessa gener kartlagda men sannolikt finns fler som kan orsaka Ushers syndrom. De gener som ännu inte upptäckts kommer dock att vara extremt sällsynta och kanske bara förekommer i någon familj eller i ett mycket begränsat geografiskt område. Usher-generna kodar för proteiner som är av betydelse för hårcellernas och fotoreceptorernas funktion (se tabell 1).

Här följer en kort genomgång av hårceller i innerörat och fotoreceptorer i näthinnan. Detta för att belysa vad vi i dag vet om Usher-genernas funktion och lokalisation i hårceller och fotoreceptorer. Ny forskning om hur hörsel- och synsignaler från innerörat och näthinnan förmedlas till hjärnan visar att systemen till viss del liknar varandra på cellulär nivå, vilket kan förklara att Ushers syndrom involverar öga och öra.

Örat

Hårcellerna i innerörat finns i snäckan (cochlea) och är av två typer: yttre och inre. De yttre hårcellerna är till stor del mekaniska celler som kan förkortas och förlängas genom att de innehåller muskelfibrer. Det gör de genom små korta flimmerhår (stereocilier) som skjuter en gelatinös massa fram och tillbaka (tektorialmembranet). De inre hårcellerna leder nervimpulserna inåt till hörselnerven. Ljudvågen från mellanörat omvandlas till en vätske-

Typ	Gen	Kromosom	Protein
1B	MYO7A	11q13.5	myosin VIIa
1C	USH1C	11p15.1	harmonin
1D	CDH23	10q22.1	cadherin 23
1E	okänd	21q21.3	okänt
1F	PCDH15	10q21.1	protocadherin 15
1G	USH1G	17q25.1	sans
1H	USH1H	15q22-q23	okänt
1J	CIB2	15q25.1	CIB2 calcium and integrin binding family member 2
1K	okänd	10p11.21-q21.1	okänt
2A	USH2A	1q41	usherin
2C	ADGRV1	5q14.3	adhesion G protein coupled receptor V1
2D	WHRN	9q32	whirlin
3A	CLRN1	3q25.1	clarin-1
3B	HARS	5q31.3	histidyl tRNA syntetase 1

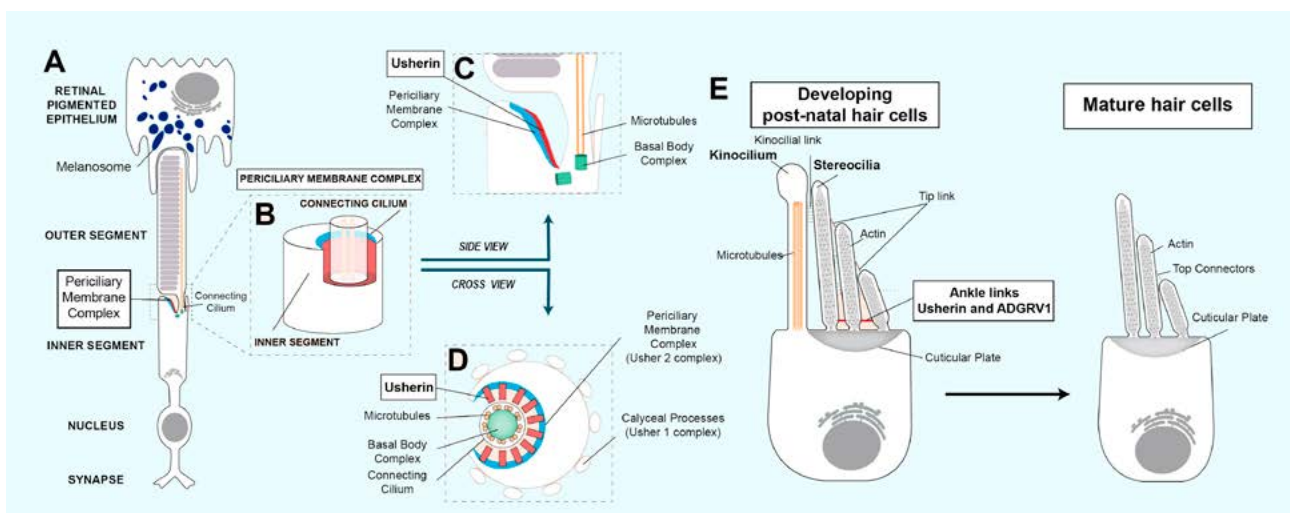
Tabell 1. Översikt över klinisk typ, kromosom och proteiner som påverkas.

våg i snäckan. De yttre hårcellerna böjs av vätskevågen varvid tektorialmembranet rör sig. De inre hårcellernas flimmerhår som sticker upp i tektorialmembranet börjar på så sätt röra sig. Stereocilierna är kopplade till varandra med små tunna trådar (tip links). Vid rörelse sker en kemisk reaktion som resulterar i en elektrisk impuls som fortleds till nervtrådar i hörselnerven, vilka skickar nervsignalerna till hörselcentrum i tinningloberna. I innerörat finns också balansorganet (labyrinten, vestibularis) som på liknande sätt med hårceller registrerar kroppens läge och rörelser, och skickar nervimpulser via balansnerven till hjärnans balanscentrum (se figur 2).

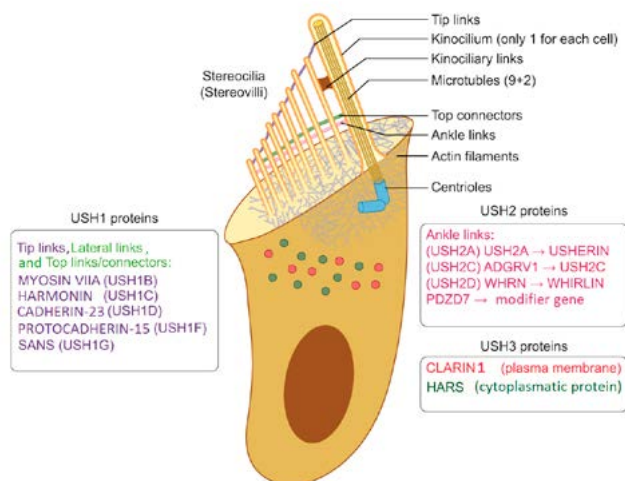
Ögat

Nätthinan har i huvudsak, liksom innerörat, två typer av celler (fotoreceptorer) vilka i ögat benämns stavar och tappar. Det finns, liksom i innerörat, ytterligare en celltyp som kan stimuleras. Den heter gangliecell.

Både stavar och tappar består av en proteindel (stavar: opsin, tappar: fotodopsin). När proteinet utsätts för strålning av en särskild våglängd och intensitet (det vill säga ljus inom det synliga spektrat) bryts ett ämne (retinal) ner. Denna process startar en signal som, liksom i innerörat, öppnar och stänger cellmembranet vilket förorsakar en



Figur 2. Genetiskt uttryck i ögats fotoreceptorer (ABCD) respektive genetiskt uttryck i örats hårceller (E).



Figur 3. De olika genernas lokalisering i en inre hårcell.

elektrisk impuls som via synnerven slutligen når syncentrum. Stavarna sitter perifert i näthinnan och är mycket ljuskänsliga, vilket gör att de fungerar även i mycket svagt ljus. De kan inte skilja mellan olika färger och har dålig synskärpa. Tapparna som finns centralt i näthinnan fungerar bäst under goda ljusförhållanden och ansvarar för synskärpan. Olika sorters tappar reagerar också på olika färger. Tapparna har störst koncentration i gula fläcken (fovea). Det finns således mycket stora likheter mellan syn- och hörselsinnet (figur 2 och 3).

Mutationer vid Ushers syndrom innebär att vissa proteiner saknas helt eller får nedsatt funktion. Mutationerna medför att hårcellerna i örat är skadade redan vid födseln, antingen helt som vid Ushers syndrom typ 1, eller delvis som vid Ushers syndrom typ 2 och typ 3. Vid Ushers syndrom typ 1 är både inre och yttre hårceller kraftigt skadade (medfödd dövhet). Vid Ushers syndrom typ 2 och 3 börjar sannolikt de yttre hårcellerna förstöras först och senare drabbas även de inre. I näthinnan är det på samma sätt, att de i periferin liggande stavarna degenererar först. Då det finns betydligt fler fotoreceptorer än hårceller så märks inte stavbortfallet och därmed synnedsättningen lika tidigt som hörselnedsättningen.

Några av de i dag kända mutationerna kan i mycket sällsynta fall innebära enbart hörselnedsättning utan synnedsättning.

- **Ushers syndrom typ 1**
Den vanligaste mutationen kodar för proteinet MYO7A (typ 1B). Den näst vanligaste är typ 1D.
- **Ushers syndrom typ 2**
Den vanligaste mutationen kodar för proteinet Usherin (typ 2A). Cirka 80–90% av personer med Usher typ 2 har typ 2A.

- **Ushers syndrom typ 3**

Typ 3A har två kända gener, CLRN1 och HARS.

I tabell 1 visas detaljerad information om de olika typerna med de muterade generna. Kromosomerna där generna är lokaliserade listas också, liksom de proteiner som generna är mallar (kodar) för.

Diagnostik

För att få en korrekt diagnos vid Ushers syndrom krävs noggranna genetiska, hörsel-, syn- och balansundersökningar.

Genetisk diagnostik

Alla barn som misstänks ha Ushers eller något annat syndrom ska erbjudas genetisk utredning. Korrekt genetisk diagnostik är nödvändig för rehabilitering och behandling. Genetisk diagnostik av Ushers syndrom är i dag säker och mycket kostnadseffektiv. Vid ett stort antal genetiska laboratorier kan man i dag med hjälp av genpaneler, exom- och genomsekvensering fastställa Ushers syndrom och andra dövblindsyndrom. I samband med att diagnosen ställs är det mycket viktigt att familjen erbjuds genetisk vägledning, vilket innebär information om syndromet och hur det ärvs. Bedömning av sannolikheten för att få fler barn med samma syndrom ingår också. Om mutationen i familjen är känd finns det för många ärftliga syndrom möjlighet till anlagsbärande- och fosterdiagnostik, liksom pre-implantatorisk genetisk diagnostik/testning (PGD/PGT) i samband med provrörsbefruktning (IVF).

Hörseldiagnostik

Hörselskadan är vid alla typer av Ushers syndrom medfödd och upptäcks vanligen direkt efter födseln. Hörselnedsättningen ska kunna bekräftas före två månaders ålder. Olika hörselmätningar (audiometri) ska göras mycket tidigt för att fastställa lokaliseringen och graden av hörselnedsättning.

Otoakustiska emissioner (OAE) mäter de yttre hårcellernas funktion i innerörat. De yttre hårcellerna reagerar på kraftigt ljud genom att böja sig. De sänder då ut ett "ljud" (emission) som kan fångas upp med hjälp av mikrofoner i hörselgången. Detta test görs rutinmässigt på alla barn redan på BB. Om man inte får ett godkänt svar remitteras barnet till hörselvården.

Hjärnstamsaudiometri (ABR) är en annan metod för att objektivt mäta graden av hörselnedsättning. Vid ABR testas barnets hörsel elektrofysiologiskt med hjälp av klickljud i hörlurar, samtidigt som elektroder fästa vid bar-

nets tinningar registrerar svaret i hjärnans olika hörselbanor. Vid ABR gör man så kallade tröskelmätningar för att se vid vilken stimuleringsnivå (decibel) man kan se tydliga svar. En särskild form av hjärnstamsaudiometri är ASSR (auditory steady-state response). Med den kan man mäta hur hörselnedsättningen varierar vid olika frekvenser. Dessa undersökningar kan göras på nyfödda barn under naturlig sömn.

Observations- och lekaudiometri är en annan metod som kan användas för lite äldre barn (1–5 år).

Ton- och talaudiometri är en undersökning som testar förmågan att uppfatta toner och talat språk och kan vanligen användas från 5–6 års ålder.

Alla barn med svår hörselnedsättning eller dövhet bör också undersökas med datortomografi (CT) och/eller magnetkamera (MR) för att kontrollera innerörats och hörselnervens utseende.

Nästan alla barn som föds med Ushers syndrom typ 1 (döva) får numera cochleaimplantat (CI) inopererade. Detta bör göras innan 1 års ålder. Vid Ushers syndrom typ 2 och typ 3 får barnen hörapparater vid 3–4 månaders ålder. Balansorganens funktion ska undersökas hos alla barn med hörselnedsättning/dövhet. Om dessa inte fungerar bör man misstänka Ushers syndrom typ 1.

Balansdiagnostik

Vid balansundersökningar är observationer av barnet samt föräldrarnas berättelser om den motoriska utvecklingen mycket värdefulla. Det är också viktigt att barnläkare och/eller en öron-, näs- och halsspecialist får undersöka barnets grovmotoriska utveckling, där vissa normala tidsfönster finns för olika parametrar. Det kan till exempel gälla förmågan att rulla runt, sitta utan stöd, krypa och gå. Vid Ushers syndrom typ 1 är dessa försenade och det är inte ovanligt att barnet är "stjärthasare" istället för att barnet kryper. Barnets gångålder vid Ushers syndrom typ 1 inträffar vanligtvis vid 18 månader.

Rotationsprov görs för att undersöka balansfunktionen i inneröronen. Barnet får sitta i förälderns knä i en stol som vrids fram och tillbaka. Barnet har då på sig glasögon med infraröda videokameror. De registrerar ryckiga och ofrivilliga ögonrörelser (nystagmus) som avslöjar att balansorgan fungerar. Vid Ushers syndrom typ 1 ser man inte denna nystagmus utan barnets ögon är helt stilla under rotationen.

Video head impulse test (VHIT) används för att undersöka balansorganen. Det innebär att man med särskilda

glasögon under snabba huvudvridningar kan avgöra hur balansorganen fungerar.

Kaloriskt prov är en annan diagnosmetod för tonåringar och vuxna. Då spolar man hörselgången med vatten av olika temperatur, vilket normalt ger nystagmus (ögonrörelser). Vid Ushers syndrom typ 1 ger kaloriskt prov ingen nystagmus.

Syndiagnostik

För att fastställa diagnosen retinitis pigmentosa (RP) på små barn räcker det inte med att undersöka näthinnan visuellt.

Elektroretinografi (ERG) bör göras tidigt för att bekräfta RP. Vid ERG registreras elektriska strömmar från ögats näthinna (retina) vid inverkan av ett bestämt ljus, vilket ger viktiga upplysningar om näthinnans funktion. Med ERG kan man numera undersöka hur olika delar av näthinnan fungerar (multifokalt ERG), något som ger möjlighet att följa eventuell försämring av näthinnefunktionen. På små barn måste dessa undersökningar göras i narkos. Som tidigare nämnts så finns det sällsynta fall med Usher-mutationer som endast har hörselnedsättning, varför denna undersökning är nödvändig för korrekt diagnos.

Fundoskopi undersöker ögonbotten visuellt. Detta kan dock vara svårt på små barn i vaket tillstånd. Hos barn med Ushers syndrom kan fundoskopin vara normal då det krävs ganska stort stavbortfall innan man ser näthinneförändringar.

Synfält och synskärpa bör kontrolleras regelbundet. Synskärpeförändringar kommer ganska sent vid Ushers syndrom (20–30 år) medan synfältsförändringar ibland kan märkas redan vid 5–6 års ålder.

Kontrastseende och mörkerseende (mörkeradaptation) kan liksom synfält testas när barnet är cirka 6–7 år. Ögonen bör undersökas regelbundet så att man kan följa eventuell synförsämring. De första synförsämringarna på grund av retinitis pigmentosa (RP) upptäcks vanligtvis tidigare hos barn med Ushers syndrom typ 1 än typ 2 och 3, eftersom de med typ 1 även har balanssvårigheter. Balansproblemen bidrar till att de första tecknen på begynnande nattblindhet blir mer märkbara vid typ 1. Vid Ushers syndrom typ 2 och 3 dröjer tyvärr ofta den korrekta diagnosen till tonåren, om man inte är uppmärksam eller har utfört genetisk testning. Det är viktigt att komma ihåg att en rutinundersökning där man inte ser några förändringar på ögonbotten inte utesluter retinitis pigmentosa. Därför är det viktigt att diskreta

symtom som till exempel ljuskänslighet uppmärksammas. Osäkerhet i mörker bör föranleda noggrann undersökning med ERG.

Symtom

De första symptomen vid Ushers syndrom är medfödd dövhet (typ 1) eller hörselnedsättning (typ 2 och typ 3). Hörselnedsättningen är vid alla tre typerna av den grad att den upptäcks vid nyföddhetscreeningen. Hörselnedsättningen vid typ 2 är relativt stabil under de första 40 åren. Vid typ 3 är hörselnedsättningen progressiv. Vid 4–5 års ålder tillkommer symtom på synnedsättning orsakad av ögonsjukdomen retinitis pigmentosa (RP), som vid Ushers syndrom vanligen har ett långsamt förlopp.

Synförsämringen varierar med de olika typerna av syndromet. Den skiljer sig också från person till person, vilket troligen beror på faktorer som inte är kända i dag. Generellt försämras synen med ett förhållandevis långsamt förlopp med undantag av nattblindhet, vilket innebär svårigheter att se i skymning och mörker. Den centrala synskärpan är ofta relativt god även i vuxen ålder. Nästan alla vuxna med Ushers syndrom får grå starr (katarakt). RP vid Ushers syndrom innebär en långsam nedbrytning av stavarna i ögats näthinna, vilket gradvis försämrar deras förmåga att omvandla ljussignaler till nervimpulser. Vid Ushers syndrom är nedbrytningen vanligen långsam under de första levnadsåren, med försämrat kontrastseende och ökad ljuskänslighet. I förskoleåldern följs dessa symtom av sämre mörkerseende (nattblindhet). Några år senare tillkommer minskande synfält med så kallat kikar- eller tunnelseende, senare i livet försämras synskärpan då även tapparna förstörs till följd av försämrat blodflöde i näthinna. Synsvårigheterna kan märkas tidigt genom att barnet till exempel snubblar och välter saker. Hen tycker ofta att det är obehagligt med mörker och har svårt att röra sig i svagt ljus och mörker.

Synproblemen ökar vanligtvis kraftigt i 30-årsåldern, då grå starr (katarakt) ofta tillkommer. I 30–40-årsåldern har synfältet vanligen krympt kraftigt till cirka 5–10 grader mot normala 60–80 grader. De flesta äldre har kvar en liten central synfunktion, men i 70–80-årsåldern är 20–30 procent helt blinda.

Nedan beskrivs först de psykosociala konsekvenserna av att leva med Ushers syndrom. Med rätt insatser behöver inte bilden bli så dystert som den beskrivs här. Därefter beskrivs varje Usher-typ för sig, då de egentligen är olika syndrom men med vissa gemensamma nämnare. Detta gör att vissa sjukdomsmanifestationer nämns flera gånger.

Psykosociala konsekvenser

Den nordiska definitionen slår fast att dövblindhet är en kombination av nedsatt syn och hörsel, vilket avsevärt begränsar möjligheten att delta i aktiviteter och socialt liv. Då såväl Ushers syndrom typ 1 och 2 som 3 innebär progressiv försämring av hörsel, syn och balans präglas hela livet av återkommande omställningar. Personer med Ushers syndrom behöver lära nya sätt för att ta del av information, kommunicera, orientera och förflytta sig tryggt och säkert samt delta i meningsfulla aktiviteter och uppleva delaktighet. Detta finns väl dokumenterat i ett antal projektrapporter kring "livsomställningsteorin" som kan beställas och laddas ner på www.nkcdb.se. I ett antal studier har personer med olika typer av Ushers syndrom intervjuats och känt väl igen sig i teorin kring livsomställning och hur man kan tänka kring vilka insatser som bör erbjudas när, så kallad "timing". Det har också utkristalliserats ett antal teman som personer med Ushers syndrom anser vara särskilt viktiga att reflektera kring och få stöd i:

1. Progression och livslopp
2. Osäkerhet och sårbarhet
3. Identitet och självbild
4. Dövblindbegreppets laddade innebörd
5. Ensamhetens olika skepnader
6. Socialt liv och kommunikation
7. Kraft och energi
8. Dela erfarenhet med andra
9. Betydelsen av stöd och hjälpmedel
10. Mötet med professionella.

Dövblindheten kan leda till upplevelser av att vara anorlunda. Tonåren är en extra känslig period då det kan vara svårt att växa upp med Ushers syndrom. Hörselnedsättningen/dövheten har funnits sedan födseln medan synproblemen progredierar. Många förnekar symtom som ljuskänslighet, försämrat mörkerseende och inskränkt synfält oavsett om man har fått information om sin diagnos eller ej. Erfarenheten visar att ju tidigare ett barn får kunskap om sin funktionsnedsättning, desto mer tid finns att bearbeta och komma fram till acceptans, och att se möjligheter i stället för svårigheter. Särskilt problematiskt blir det om diagnosen ställs först vid 16–18 års ålder då körkort och bilkörning kan vara aktuellt.

Att ha nedsättning på syn och hörsel, som är våra fjärrsinnen, kräver oerhört mycket av hjärnan. En person med dövblindhet måste hela tiden försöka pussla ihop de fragment som erhålls genom syn- och/eller hörselrester och komplettera med intryck från andra sinnen; känsel, lukt och ibland smak. Hjärnans arbetsminne får

därmed arbeta hårt vilket kan ge hjärntrötthet, koncentrationsproblem samt fysisk och psykisk trötthet. Detta i sin tur leder ofta till allmän fysisk och psykisk ohälsa.

Framgångsfaktorer för gott mående är att lära sig om sin egen diagnos, hur man fungerar och vad man behöver och även att berätta för andra om Ushers syndrom och dövblindhet. Erfarenhet visar att många förnekar sin RP och därför inte söker kontakt med syncentral för att få stöd, lära sig använda synhjälpmedel eller hitta nya strategier. Att undvika att berätta om sin RP leder ofta till missförstånd och problem med arbetskamrater, arbetsanpassning med mera. Det kan leda till försämrat psykiskt mående med depression, ångest, medicinering och sjukskrivning som följd.

Utifrån ovanstående är det alltså av största vikt att diagnostisera tidigt och att tidigt berätta för barnet om dess diagnos. Det är också viktigt att erbjuda stöd och information kontinuerligt under uppväxten, gärna i kombination med stödsamtal och möjlighet att få träffa andra i samma situation.

Med dövblindheten förändras kommunikation samt möjlighet till aktivitet och delaktighet, vilket också kan påverka individens yrkesval och förmåga att arbeta. Omfattande forskning, framför allt i Sverige under de senaste tio åren, visar att många vuxna med Ushers syndrom typ 1, 2 och 3 möter stora utmaningar i sin vardag vilket leder till allvarligt försämrade fysisk och psykisk hälsa. Extrem trötthet (fatigue), värk i nacke/axlar samt huvudvärk är mycket vanliga problem. Många rapporterar även sömnsvårigheter och oro/ångest. Själv-mordstankar och självmordsförsök är vanligare än i en normalpopulation. Det är viktigt att tidigt fundera över yrkesval och att arbetsgivare i ett senare skede kan göra arbetsplatsanpassningar. För att motverka dessa psykosociala problem krävs omfattande insatser till personen och hans nätverk. Om inte samhällets stöd fungerar så leder dövblindhet mycket ofta till social isolering. Vetenskap och beprövad erfarenhet visar att social isolering är en av de största riskfaktorerna för kraftigt nedsatt psykisk och fysisk hälsa. Samhällets stöd måste därför vara inriktat på att skapa förutsättningar för aktivitet och delaktighet.

Till personer med Ushers syndrom krävs samordnad rehabilitering. Då dövblindhet inte är funktionsnedsättningarna hörsel- och synnedsättning utan är att betrakta som en egen unik funktionsnedsättning krävs helhets-syn och sammanhållen rehabilitering. Idealt erbjuds denna från tidig ålder av ett dövblindteam med hörsel-, syn- och beteendevetenskaplig kompetens. Insatser bör

samordnas inom det medicinska, pedagogiska, psykologiska, sociala och tekniska området. Tidiga insatser ska bestå av utredning, utprovning av hjälpmedel, information och erbjudande om samtalsstöd. Information ska också ges om det samhällsstöd som finns att få samt råd inför anpassning av bostaden och andra miljöer som personen vistas i.

Även föräldrar, syskon, partner och andra viktiga personer i nätverket bör erbjudas stöd från samhället. Senare i livet blir digitala lösningar med anpassningar som möjliggör distanskommunikation i olika former outhärliga hjälpmedel. Att träffa andra med liknande svårigheter är betydelsefullt. Att underlätta vardagsaktiviteter blir mycket viktigt. Det kan gälla enkla saker som att promenera, handla, städa, delta i fritidsaktiviteter med mera.

Personer med Ushers syndrom har därför i vuxen ålder omfattande behov av kontinuerlig kontakt med olika delar av samhällets stöd. Det kan handla om regionernas rehabiliterande verksamheter som hörselvård, synvård, dövblindteam och tolktjänst. Det kan också handla om kommunala insatser som till exempel ledsagning, personlig assistans och färdtjänst.

Ushers syndrom typ 1

0–2 år

Barn med Ushers syndrom typ 1 föds döva och saknar balanssignaler från innerörat. Alla nyfödda barn genomgår hörselscreening (OAE) på BB. Om denna indikerar hörselnedsättning skickas remiss till hörselvården för specialmätningar. Hörselnedsättning/dövhet bör kunna fastställas senast vid två månaders ålder. Diskussion om cochleaimplantat (CI) för att ge möjlighet till hörsel och talkommunikation bör inledas så snart som möjligt och om det beslutas bör operation utföras mellan 6 och 12 månaders ålder. I dag (2022) får i stort sett alla barn med Ushers syndrom typ 1 CI. Cochleaimplantation görs på båda öronen (bilateral CI) vilket i flera studier har påvisat mycket goda resultat med vanligen normal talspråksutveckling. Kommunikation via hörsel och tal bör vid Ushers syndrom typ 1 förstärkas av visuell kommunikation via teckenspråk som ett andra språk, då barn med svår hörselnedsättning eller dövhet ofta är mycket visuellt orienterade och en stor del av inläringen sker med hjälp av synen. Även om barnet får god nytta av CI så saknas hörsel när CI av någon anledning inte kan användas. Vi vet inte heller hur hörsel via CI kommer att utvecklas och att då ge tillgång till teckenspråk är bra för barnet. Teckenspråksundervisning för familjen är därför av stort värde och bör erbjudas tidigt och kontinuerligt.

Eftersom barn med Ushers syndrom typ 1 saknar fungerande balansorgan blir utvecklingen av grovmotoriken försenad. Det innebär bland annat att barnen är sena med att rulla runt, lyfta huvudet, sitta, stå och gå. Gångålder vid Ushers syndrom typ 1 är som regel 18 månader och barnen är ofta mycket ostadiga. Balansorganen måste undersökas.

Genetisk undersökning ska göras följt av ögonundersökning med ERG i narkos då ögonundersökning utan ERG vanligen inte kan upptäcka RP i dessa åldrar.

RP hos barn med Ushers syndrom typ 1 är mycket mild och brukar inte vara noterbar de första åren. Förskolan bör dock informeras och få kunskap om Ushers syndrom.

2–4 år

Hörselhabilitering fortsätter. Språkutveckling underlättas genom regelbunden kontakt med logoped och specialpedagog. Många i Sverige använder en metod kallad auditory verbal therapy (AVT). Språkutvecklingen beror mycket på föräldrarnas engagemang och sagoläsning. Gemensamma upplevelser att samtala kring bör uppmuntras. Fortsatt fokus på att även erbjuda teckenspråk är viktigt. Balansträning är viktig.

Barn med Ushers syndrom typ 1 får tidigt nedsatt kontrastseende och ökad ljuskänslighet som leder till besvär med bländning, vilket ofta är märkbart vid 3–4 års ålder. Symptomen är dock subtila och långsamt ökande vilket gör dem svåra att upptäcka utan specialundersökningar av synen. Var uppmärksam på om barnet upplever starkt solsken som extra obehagligt eller verkar ha svårigheter att se vissa kontraster. Några barn kan tycka att det är obehagligt med mörker och vilja ha en nattlampa tänd. När det blir skymning/mörkt kan en del barn vilja hålla handen. Det är viktigt att förstå att barnet självt nästan aldrig klagar, då hen ju inte vet "hur andra ser". Regelbunden kontakt med ögonklinik är viktig. En klinisk observation är att många med Ushers syndrom också har närsynthet, vilket bör kontrolleras tidigt.

Det är av stor vikt att förskolepersonalen har god kunskap om Ushers syndrom. Här kan både regionernas dövblindverksamheter och resurscenter dövblind vid Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) vara till stor hjälp.

4–6 år

Hörselhabilitering fortsätter och är det som engagerar familjen. Synproblemen är i dessa åldrar mycket milda men ökar, om än sakta.

Balanssvårigheterna kan ställa till det. Till exempel har barnen svårigheter att lära sig cykla och delta i andra aktiviteter som kräver god balans. Detta gör att det finns risk att barnen betraktas som klumpiga och sent utvecklade utan att man förstår varför, om man inte konstaterat balanssvårigheter. Balansproblemen är särskilt påtagliga i dämpad belysning och skymning, på grund av nedsatt mörkerseende. Synskärpan är vanligen mycket god, men vissa små synfältsinskränkningar kan finnas (skotom). Årliga kontroller på ögonklinik rekommenderas.

De flesta barn med CI går i dag i vanlig förskola med ganska stora barngrupper. Det finns även de med Ushers syndrom typ 1 (både med och utan CI) som går i förskola med grupper där det finns tecken som stöd, eller rent teckenspråkiga grupper. Det är viktigt att förskolan är informerad och har god kunskap för att kunna ta hänsyn till placering i rummet och tydliga kontraster med mera. Förskolan bör erbjuda extra gymnastik med balansträning. Barnet bör informeras om Ushers syndrom för ökad förståelse om varför hen upplever sig klumpig i förhållande till kamrater.

Teckenspråksundervisning för familjen är fortsatt viktig.

6–12 år

Hörselproblem hos barn med Ushers syndrom typ 1 och CI liknar vanligen de man finner hos barn med måttlig hörselnedsättning. Kontroller av CI brukar ske årligen. Nu börjar skolan och föräldrarna väljer skolform till sitt barn. Det kan vara en skola där all undervisning sker med tal och med klasskamrater som inte har syn- och hörselproblem, hörselklass där undervisning sker med tal i små grupper med mycket hörselteknik och där alla elever har hörselnedsättning, eller specialskola för döva och hörselskadade, där undervisningen främst sker på teckenspråk. Stora klasser och dåligt anpassade skollokaler ger ofta stor koncentrationsansträngning, huvudvärk och trötthet. Det är av stor vikt att skolpersonalen har god kunskap om Ushers syndrom. Här kan både regionernas dövblindverksamheter och resurscenter dövblind vid Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) vara till stor hjälp.

Synproblem med framför allt nedsatt mörkerseende (nattblindhet) blir nu mer tydliga. Barnet kommer att ha svårt att se i skymning och mörker och märkbara svårigheter i dåligt belysta lokaler, varför såväl hem som skola bör få råd om belysningsanpassning. Även problem med bländning blir nu tydligare, till exempel vid starkt solljus. Solglasögon liksom keps rekommenderas. En del barn får nu tydligare synfältsinskränkningar, vilket gör att en del aktiviteter kan bli svårare att delta i, till exempel bollsporter.

Avsaknad av balanssignaler från innerörat och begynnande nattblindhet gör att barn med Ushers syndrom typ 1 rör sig försiktigare än tidigare och lätt snubblar när det är mörkt eller svagt ljus. De blir också mer osäkra i mörker och vill ofta hålla någon i handen. Fortfarande har de god förmåga att se i dagsljus. Barnen bör stimuleras att vara mycket fysiskt aktiva.

Det är viktigt att prata med barnet om Ushers syndrom och vad det kan innebära, för att barnet ska förstå varför hen ibland fungerar annorlunda än sina kamrater.

12–18 år

I skolan kan problemen accentueras genom begynnande synfältsinskränkningar, samt försämrat kontrast- och mörkerseende. Många barn kan nu få svårt att följa undervisningen om man valt en så kallad vanlig skola. Hörselklass med mindre antal elever bör övervägas. I hörselklass kan ofta extra teckenspråksundervisning erbjudas. Även i hörselklass eller specialskola behöver undervisningen anpassas utifrån ett minskande synfält som kan göra det svårt att följa med även i en teckenspråkig, visuell kommunikation.

Regelbundna kontakter med syn- och hörselvård är viktiga. I de här åren bör barnet/ungdomen erbjudas eget samtal med läkare som kan ge information om Ushers syndrom. Uppföljande samtal med kurator kan vara värdefullt för att samtala kring vad detta har väckt för tankar och känslor och hur man funderar kring framtiden. Det är inte ovanligt med förnekande, nedstämdhet och ångest med mera. Många uttrycker också att det är värdefullt att träffa andra med samma diagnos. Körkort är inte aktuellt vid Ushers syndrom. Liksom vid övriga Usher-typer kan det vara extra viktigt att noggrant fundera över framtida yrkesval, för att minska risken att senare inte kunna fortsätta inom valt yrke.

Vuxenlivet

De flesta vuxna med Ushers syndrom typ 1 är i dag teckenspråkiga, då de äldsta med tidigt implanterade bilaterala CI i dag är cirka 15–20 år gamla. Utvecklingen av RP varierar stort. Alla vuxna med Ushers syndrom typ 1 har obefintligt mörkerseende. Synskärpan brukar försämrats med stigande ålder. De flesta har dock kvar relativt god synskärpa (0,2–0,5) vid 40–50 års ålder. Synfältsinskränkningar är dock uttalade och de flesta har vid 40–50 års ålder ett kikarseende på 5–10 grader (normalt 60–70 grader). Detta innebär att visuellt teckenspråk kan vara problematiskt i många situationer. Om RP-utvecklingen blir mycket allvarlig kan övergång till taktilt teckenspråk och punktskrift vara nödvändig. Användande av socialhaptiska signaler liksom syntolkning blir viktigt. Många får problem att orientera och förflytta sig tryggt och säkert på egen hand, till exempel till mataffären. Dessa problem är betydligt mer uttalade under den mörka årstiden.

Samhällsinsatser i form av synrehabilitering (mobility, vit käpp, synanpassad dator, ledarhund), ledsagning, färdtjänst, assistans, anpassad arbetsplats och så vidare blir ofta nödvändiga. Det är viktigt att inse att det handlar om dövblindhet när insatser ges, vilket gör att det krävs specifik kompetens hos den som ger insatsen.

Äldre personer med Ushers syndrom typ 1 har på grund av mycket dålig syn samt avsaknad av fungerande balansorgan stor risk att falla och ådra sig olika frakturer. Detta gör att många som inte har assistans eller ledsagning blir inaktiva, vilket ytterligare försämrar fysisk och psykisk hälsa. Information om Ushers syndrom och dövblindhet till äldreomsorgens personal kan göra stor skillnad.

Ushers syndrom typ 2

0–2 år

Barn med Ushers syndrom typ 2 föds med hörselnedsättning, vilken vanligen upptäcks vid nyföddhetscreening (OAE) och sedan bekräftas inom hörselvården med specialmätningar (se ovan). Hos barn med Ushers syndrom typ 2 är den medfödda hörselnedsättningen bilateral symmetrisk (lika på båda öronen). Den är måttlig i bas- och mellanregistret och uttalad i diskantfrekvenser. Hörapparatanpassning påbörjas vid 3–4 månaders ålder. Initialt innebär detta frekventa besök hos audionom, då insatser i hörselgången måste bytas ofta allteftersom örat växer. Kommunikation via hörsel och tal kan förstärkas av visuell kommunikation via teckenspråk som ett andra språk, då barn med svår hörselnedsättning eller dövhet ofta är mycket visuellt orienterade och en stor del av inläringen sker med hjälp av synen. Teckenspråksundervisning för familjen är därför av stort värde och bör erbjudas tidigt och kontinuerligt.

Balansfunktionen är normal varför barnen har normal grovmotorisk utveckling. Genetisk undersökning bör erbjudas, följd av ögonundersökning med ERG i narkos. Ögonundersökning utan ERG kan vanligen inte upptäcka RP i dessa åldrar. RP hos barn med Ushers syndrom typ 2 är mycket mild och brukar inte vara noterbar de första åren. Förskolan bör informeras och ha kunskap om Ushers syndrom.

2–4 år

Hörselhabilitering fortsätter med regelbundna kontroller. Det är av vikt att barn med Ushers syndrom typ 2 liksom vid typ 1 går på kontroller hos logoped och även har kontakt med specialpedagog för att uppnå så god tal- och kommunikationsförmåga som möjligt, då vissa diskantljud (konsonanter) kan vara svåra att uppfatta.

Regelbunden kontakt med ögonklinik är viktig även om synproblem kan vara svåra att observera. Barn med Ushers syndrom typ 2 får tidigt nedsatt kontrastseende och ökad ljuskänslighet som leder till besvär med bländning, vilket kan vara märkbart vid 3–4 års ålder. Symptomen är dock subtila och långsamt ökande vilket gör dem svåra att upptäcka utan specialundersökningar av synen. Att vara uppmärksam på är om barnet upplever starkt solsken som extra obehagligt eller verkar ha svårigheter att se vissa kontraster. Några barn kan tycka att det är obehagligt med mörker och vilja ha en nattlampa tänd. Det är viktigt att förstå att barnet nästan aldrig klagar, då hen inte vet "hur andra ser". Regelbunden kontakt med ögonklinik är viktig. En klinisk ob-

servation är att många med Ushers syndrom också har närsynthet, vilket bör kontrolleras tidigt.

Då barnen har normal balansfunktion är det svårare att upptäcka diskreta synproblem tidigt.

Det är av stor vikt att förskolepersonalen har god kunskap om Ushers syndrom. Här kan både regionernas dövblindverksamheter och resurscenter dövblind vid Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) vara till stor hjälp.

4–6 år

Hörselnedsättningen är stabil men så pass uttalad att barnet har behov av hörapparater i alla situationer. Synskärpan är vanligen mycket god, men vissa synfältsinskränkningar kan finnas (skotom). Årliga kontroller på ögonklinik rekommenderas. En del barn får nu tydligare synfältsinskränkningar, vilket gör att en del aktiviteter kan bli svårare att delta i (till exempel bollsporter). Synsvårigheterna kan dock vara svårare att upptäcka än vid Ushers syndrom typ 1, eftersom de inte är lika påtagliga när barnet har normal balansförmåga. Nattblindhet är ofta det första tydliga tecknet, vilket vanligtvis visar sig i denna ålder. I dag (2022) får barnet (om hen inte är genetiskt testad) tyvärr ofta sin diagnos först i tonåren, även om problem har funnits sedan tidigare.

De individuella variationerna kan vara stora vid Ushers syndrom typ 2. Erfarenhet visar att föräldrar som har äldre barn med samma syndrom upptäcker problem redan i denna ålder. Förskolan bör ha kunskap om specialpedagogik och göra anpassningar såväl utifrån akustik som belysning. Barnet bör informeras om Ushers syndrom för ökad förståelse om varför hen kan uppleva sig som klumpig i förhållande till kamrater.

6–12 år

Barn i denna ålder har väsentligen en likartad situation som barn med hörselnedsättning och bör följa samma hörselhabilitering. Synproblem med framför allt nedsatt mörkerseende (nattblindhet) kan nu bli tydligare vilket innebär att barnet har svårt att se i skymning och mörker. Märkbara svårigheter uppstår i dåligt belysta lokaler, varför såväl hem som skola bör få råd om belysningsanpassning. Det kan även bli problem med bländning, till exempel vid starkt solljus. Solglasögon och keps rekommenderas.

Barnet börjar nu skolan och de flesta med Ushers syndrom typ 2 går integrerade i vanlig grundskola. En del

väljer hörselklass eller specialskola (undervisning på teckenspråk). Stora klasser och dåligt anpassade lokaler ger ofta stor koncentrationsansträngning, huvudvärk och trötthet. Det är av stor vikt att skolpersonalen har god kunskap om Ushers syndrom. Här kan både regionernas dövblindverksamheter och resurscenter dövblind vid Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) vara till stor hjälp.

Det är viktigt att prata med barnet om syn- och hörselnedsättningen och vad den kan innebära, för att barnet ska förstå varför hen ibland fungerar annorlunda än sina kamrater.

12–18 år

Hörselnedsättningen är fortsatt stabil och balansfunktionen är normal. I skolan kan problemen accentueras genom begynnande synfältsinskränkningar, samt försämrat kontrast- och mörkerseende. Det medför att skolarbete i stor klass kan vara ansträngande då det kan vara svårt att hinna med att se och höra vem som talar och vad som sägs, speciellt i ljudrika miljöer med dålig belysning. Har man valt teckenspråkig undervisning (specialskola) kan det även då vara svårt att hänga med på grund av synfältsinskränkningar. Det är viktigt med både pedagogiska anpassningar och att miljön är tillrättalagd.

Regelbundna kontakter med syn- och hörselvård är viktiga. I de här åren bör barnet/ungdomen erbjudas eget samtal med läkare som kan ge information om Ushers syndrom. Uppföljande samtal med kurator kan vara värdefullt för att samtala kring vad detta har väckt för tankar och känslor och hur man funderar kring framtiden. Det är inte ovanligt med förnekande, nedstämdhet och ångest med mera. Många uttrycker också att det är värdefullt att träffa andra med samma diagnos. Körkort är inte aktuellt vid Ushers syndrom. Liksom vid övriga Usher-typer kan det vara extra viktigt att noggrant fundera över framtida yrkesval, för att minska risken att senare inte kunna fortsätta inom valt yrke.

Vuxenlivet

Hörselnedsättningen progredierar sakta under vuxenlivet. Till att börja med mycket sakta, men vid cirka 40–50 års ålder sker en försämring. Orsakerna till detta kan vara flera. Det kan bero på sjukdomen men troligare är att försämringen sker på grund av tillkommande åldersrelaterad hörselnedsättning. Hörseln bör kontrolleras minst vart tredje år och hörapparater byts vid behov. För några kan CI bli aktuellt i äldre ålder. Många med Ushers syndrom typ 2 upplever snabb försämring av hörselförmågan, medan hörselprovet visar oförändrad

hörsel. Det beror ofta på att synen har försämrats med minskad förmåga till läppavläsning som följd. För dem som har fått lära sig teckenspråk kan det bli det kommunikationssätt som nu fungerar bäst, antingen visuellt eller taktilt. De som inte kan teckenspråk kan nu ha stor nytta av att lära sig tecken som stöd. Användande av socialhaptiska signaler liksom syntolkning blir viktigt.

Försämringen av synförmågan varierar stort. Forskning visar att utvecklingen av RP inte skiljer sig mellan Ushers syndrom typ 1 och typ 2. Alla vuxna med Ushers syndrom typ 2 har obefintligt mörkerseende. Synskärpan brukar försämrats med stigande ålder. De flesta har dock kvar relativt god synskärpa (0,2–0,5) vid 40–50 års ålder. Synfältsinskränkningar är dock uttalade och de flesta har vid 40–50 års ålder ett kikarseende på 5–10 grader (normalt 60–70 grader). Många med Ushers syndrom typ 2 får därför problem med att orientera och förflytta sig tryggt och säkert på egen hand, till exempel till mataffären, arbetsplatsen med mera. Dessa problem är betydligt mer uttalade under den mörka årstiden. Vid 30–40 års ålder uppkommer ofta problem i yrkeslivet då arbetsmoment som tidigare lätt kunde utföras nu kräver extra ansträngning. Ofta krävs arbetsplatsanpassning.

Samhällsinsatser i form av synrehabilitering (mobility, vit käpp, synanpassad dator, ledarhund), ledsagning, färdtjänst, assistans, anpassad arbetsplats och så vidare blir ofta nödvändiga. Det är viktigt att inse att det handlar om dövblindhet, vilket gör att det krävs specifik kompetens hos den som ger insatsen.

Många med Ushers syndrom typ 2 behöver extra tid för återhämtning, varför ansökan om partiell sjukersättning kan bli aktuell.

Äldre personer med Ushers syndrom typ 2 har på grund av mycket dålig syn i kombination med sin hörselnedsättning ofta svårt att komma ut på egen hand. Detta gör att många som inte har assistans eller ledsagning blir inaktiva, vilket ytterligare försämrar fysisk och psykisk hälsa. Information om Ushers syndrom och dövblindhet till äldreomsorgens personal kan göra stor skillnad.

Ushers syndrom typ 3

0–2 år

Barn med Ushers syndrom typ 3 har vanligen en lätt till måttlig hörselnedsättning vid födseln. Den är dock så uttalad att den upptäcks vid nyföddhetscreening (OAE) och bekräftas inom hörselvården med specialmätningar. Hörselnedsättningen kan vara mycket mild i dessa år. Den finns liksom vid Ushers syndrom typ 1 och 2 alltid på båda öronen. Eftersom Ushers syndrom typ 3 innebär kraftig försämring av hörselförmåga på sikt är det klokt att tidigt introducera teckenspråk som en alternativ kommunikation. Hela familjen bör involveras.

Balansfunktionen är vanligen normal med normal gång-ålder och grovmotorik. RP hos små barn med Ushers syndrom typ 3 liknar den vid typ 1 och 2. Den är mild och brukar inte vara noterbar de första åren. Genetisk undersökning bör erbjudas följd av ögonundersökning med ERG i narkos. Ögonundersökning utan ERG kan vanligen inte upptäcka RP i dessa åldrar. Förskolan bör informeras och ha kunskap om Ushers syndrom.

2–4 år

De flesta barn med Ushers syndrom typ 3 har i denna ålder hörapparat, och hörselhabilitering fortsätter med regelbundna kontroller. Det är av vikt att barn med Ushers syndrom typ 3 liksom vid typ 1 och 2 går på kontroller hos logoped och specialpedagog för att uppnå så god tal- och kommunikationsförmåga som möjligt, då vissa diskantljud (konsonanter) kan vara svåra att uppfatta. Eftersom Ushers syndrom typ 3 innebär kraftig försämring av hörselförmågan på sikt är det klokt att tidigt introducera teckenspråk som en alternativ kommunikation.

Då barnen har normal balansfunktion är det svårare att upptäcka diskreta synproblem tidigt. Regelbunden kontakt med ögonklinik är dock viktig även om synproblem kan vara svåra att observera. Barn med Ushers syndrom typ 3 får tidigt nedsatt kontrastseende och ökad ljuskänslighet som leder till besvär med bländning, vilket kan vara märkbart vid 3–4 års ålder. Symptomen är dock subtila liksom vid Ushers syndrom typ 1 och 2, och långsamt ökande vilket gör dem svåra att upptäcka utan specialundersökningar av synen. Att vara uppmärksam på är om barnet upplever starkt solsken som extra obehagligt eller verkar ha svårigheter att se vissa kontraster. Några barn kan tycka det är obehagligt med mörker och vilja ha en nattlampa tänd. Det är viktigt att förstå att barnet självt nästan aldrig klagar, då hen ju inte vet "hur andra ser". En klinisk observation är att många med Ushers syndrom också har närsynthet, vilket bör kontrolleras tidigt.

Det är av stor vikt att förskolepersonalen har god kunskap om Ushers syndrom. Här kan både regionernas dövblindverksamheter och resurscenter dövblind vid Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) vara till stor hjälp.

4–6 år

Hörselnedsättningen kan vara stabil men kan också progrediera sakta. Hörselkontroller och hörapparat-anpassning bör utföras ofta vid Ushers syndrom typ 3. Synnedsättningen och synförsämringen liknar den vid Ushers syndrom typ 1 och 2 avseende nattblindhet och kikarseende. Synskärpan är vanligen mycket god, men vissa synfältsinskränkningar kan finnas (skotom). Årliga kontroller på ögonklinik rekommenderas. En del barn får nu mer tydliga synfältsinskränkningar, vilket gör att en del aktiviteter kan bli svårare att delta i (till exempel bollsporter). Synsvårigheterna kan dock vara svårare att upptäcka än vid Ushers syndrom typ 1, eftersom de inte är lika påtagliga då barn med typ 3 oftast har normal balansförmåga. Nattblindhet är ofta det första tydliga tecknet, vilket vanligtvis visar sig i denna ålder.

Balansfunktionen kan vara normal men kan också försämrats. Vid försämring kan det yttra sig som kortvariga yrselanfall, varför det kan vara klokt att kontrollera balansförmågan någon gång per år. De individuella variationerna är större vid Ushers syndrom typ 3 än vid typ 1 och 2.

Förskolan bör ha kunskap om specialpedagogik och göra Anpassningar såväl utifrån akustik som belysning. Barnet bör informeras om Ushers syndrom för ökad förståelse om varför hen upplever sig som klumpig i förhållande till kamrater.

6–12 år

Hörselnedsättningen ökar, dock ganska långsamt. Hörselkontroller bör utföras två gånger per år. Barn i denna ålder har väsentligen en likartad situation som barn med hörselnedsättning och bör följa samma hörselhabilitering. Synproblem med framför allt nedsatt mörkerseende (nattblindhet) kan nu bli tydligare vilket innebär att barnet har svårt att se i skymning och mörker. Märkbara svårigheter uppstår i dåligt belysta lokaler, varför såväl hem som skola bör få råd om belysningsanpassning. Det kan även bli problem med bländning, till exempel vid starkt solljus. Solglasögon och keps rekommenderas.

Barnet börjar nu skolan och de flesta med Ushers syndrom typ 3 går integrerade i vanlig grundskola. En del

väljer hörselklass eller specialskola (undervisning på teckenspråk). Stora klasser och dåligt anpassade skollokaler ger ofta stor koncentrationsansträngning, huvudvärk och trötthet. Det är av stor vikt att skolpersonalen har god kunskap om Ushers syndrom. Här kan både regionernas dövblindverksamheter och resurscenter dövblind vid Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) vara till stor hjälp.

Det är viktigt att prata med barnet om syn- och hörselnedsättningen och vad den kan innebära, för att barnet ska förstå varför hen ibland fungerar annorlunda än sina kamrater.

12–18 år

Hörselnedsättningen ökar under dessa år. Balansfunktionen kan vara normal men också försämrade. Mörkerseendet försämrade.

I skolan kan problemen bli alltmer märkbara på grund av hörselnedsättningen som ökar och begynnande synfältsinskränkningar, samt försämrade kontrast- och mörkerseende. Detta medför att skolarbete i stor skolklass kan vara ansträngande då det kan vara svårt att hinna med att se och höra vem som talar och vad som sägs, speciellt i ljudrika miljöer med dålig belysning. Har man valt teckenspråkig undervisning (specialskola) kan det även då vara svårt att hänga med på grund av synfältsinskränkningar. Det är viktigt med både pedagogiska anpassningar och att miljön är tillrättalagd.

En kontinuerlig försämring av hörsel och syn är speciellt i tonåren extremt besvärligt, då det medför att personen ständigt upplever nya problem i kommunikation, aktiviteter och delaktighet. För många med Ushers syndrom typ 3 har det i denna ålder resulterat i förnekande, nedstämdhet, ångest med mera. Barnet/ungdomen bör erbjudas eget samtal med läkare som kan ge information om Ushers syndrom. Uppföljande samtal med kurator kan vara värdefullt för att samtala kring vad detta har väckt för tankar och känslor och hur man funderar kring framtiden. Många uttrycker att det är värdefullt att få träffa andra med samma diagnos.

Regelbundna kontakter med syn- och hörselvård är viktiga. Körkort är inte aktuellt vid Ushers syndrom. Liksom vid övriga Usher-typer kan det vara extra viktigt att noggrant fundera över framtida yrkesval, för att minska risken att senare inte kunna fortsätta inom valt yrke.

Vuxenlivet

De flesta med Ushers syndrom typ 3 har en mycket svår hörselnedsättning eller är vuxendöva vid 20–30

års ålder. Det innebär att hörapparater hjälper allt sämre och man bör överväga att erbjuda CI. Vid Ushers syndrom typ 3 bör man erbjudas bilaterala CI (båda öronen), då synfältsinskränkningar gör att lokalisering av ljud blir mycket svårt (i trafik till exempel) om man bara har ett CI. Dövblindhetsproblematiken blir mer uttalad då många som haft hörselbaserad kommunikation kan behöva lära sig teckenspråk, punktskrift med mera. Det kan bli extra tydligt om synen helt försvinner och CI inte fungerar som förväntat. Taktill teckenspråk och socialhaptiska signaler som då kan behövas är erfarenhetsmässigt mycket svåra att lära sig om man inte har grunderna från visuell teckenspråkskommunikation. Balansfunktionen försämrade gradvis i likhet med hörseln. Synförsämringarna vid Ushers syndrom typ 3 liknar de vid Ushers syndrom typ 1 och 2. Dock finns vissa data, framför allt från Finland, där det rapporteras en eventuellt något snabbare försämring av synförmågan vid typ 3 jämfört med 1 och 2.

Användande av socialhaptiska signaler liksom syntolkning blir viktigt. Samhällsinsatser i form av synrehabilitering (mobility, vit käpp, synanpassad dator, ledhund), ledsagning, färdtjänst, assistans, anpassad arbetsplats och så vidare blir ofta nödvändiga. Det är viktigt att inse att det handlar om dövblindhet, vilket gör att det krävs specifik kompetens hos den som ger insatsen.

Alla vuxna med typ 3 har obefintligt mörkerseende. Synskärpan försämrade med stigande ålder. Synfältsinskränkningar är uttalade och de flesta har vid 40–50 års ålder ett kikarseende på 5–10 grader (normalt 60–70 grader). Många med Ushers syndrom typ 3 får därför problem med att orientera och förflytta sig tryggt och säkert på egen hand, till exempel till mataffären och arbetsplatsen. Dessa problem är betydligt mer uttalade under den mörka årstiden. Vid 30–40 års ålder uppkommer ofta problem i yrkeslivet då arbetsmoment som tidigare lätt kunde utföras nu kräver extra ansträngning. Ofta krävs arbetsplatsanpassning.

Många med Ushers syndrom typ 3 behöver extra tid för återhämtning, varför ansökan om partiell sjukersättning kan bli aktuell.

Äldre personer med Ushers syndrom typ 3 har på grund av mycket dålig syn i kombination med sin grava hörselnedsättning ofta svårt att komma ut på egen hand. Detta gör att många som ej har assistans eller ledsagning blir inaktiva, vilket ytterligare försämrade fysisk och psykisk hälsa. Information om Ushers syndrom och dövblindhet till äldreomsorgens personal kan göra stor skillnad.

Genetisk behandling av Ushers syndrom

Det finns för närvarande ingen behandling som kan bota Ushers syndrom. Omfattande forskning pågår dock i syfte att hitta metoder som stoppar nedbrytningen av stavar i näthinnan och hårceller i hörselsäckan. Denna forskning har bedrivits under ett antal år, initialt som djurförsök med hjälp av bananflugor, zebrafisk och mus. I dag pågår kliniska prövningar på människa med syfte att minska nedbrytning av stavar i näthinnan. Om denna forskning visar sig lyckosam kan vi förvänta oss behandling som bör ges så tidigt som möjligt, medan ett stort antal stavar fortfarande fungerar.

Slutord

Detta vårdprogram är baserat på tillgänglig vetenskaplig litteratur men också på författarens egna erfarenheter. Erfarenheterna är inhämtade under 35 års arbete och forskning tillsammans med många olika professionella och cirka 600 familjer med Ushers syndrom i Sverige, Norge och USA. Jag kan inte nog tacka alla familjer med Ushers syndrom för den kunskap och den glädje ni har gett mig under alla våra möten.

Maj 2022

Claes Möller
Professor emeritus
Sakkunnig i medicinska frågor vid Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor.

Checklista för Ushers syndrom

Syftet med denna checklista är att vara en hjälp för att ha kontroll och överblick över vilka undersökningar/utredningar som gjorts och när. Färgmarkering indikerar när de helst bör göras. Bocka av när de olika parametrarna har kontrollerats.

Namn:

Personnummer:

	0–3 år	4–11 år	12–17 år	18+ år
GENETIK				
Genetisk diagnos				
Genetisk information och rådgivning				
SYN				
Fundoskopi				
Elektroretinografi (ERG)				
Synfältsmätning				
Visus				
Kontrastseende				
Mörkerseende				
Synpedagogisk bedömning				
Strategier och hjälpmedel avseende orientering och förflyttning (mobility)				
Anpassad belysning				
Solglasögon/linser/filterglas				
Strategier och hjälpmedel avseende att ta till sig information (anpassningar till dator, punktskrift med mera)				
HÖRSEL				
Otoakustiska emissioner (OAE)				
Hjärnstamsaudiometri (ABR)				
Auditory steady state response (ASSR)				
Tympanometri				
Lekaudiometri				
Tonaudiometri				
Talaudiometri				
Öronmikroskopi				
Datortomografi (CT) och/eller magnetkamera (MR)				
Hörselpedagogisk bedömning och habilitering				
Logopedbedömning och habilitering				
Hörapparat/CI				
Hörseltekniska hjälpmedel				

	0–3 år	4–11 år	12–17 år	18+ år
BALANS				
Grovmotorisk utveckling				
Video head impulse test (vHIT)				
Rotationstest				
Klinisk vestibulär undersökning				
Kaloriskt prov				
PSYKOSOCIALA INSATSER				
Information om Usher till föräldrar				
Stödsamtal till föräldrar				
Information om Usher till barnet/ungdomen/den vuxne				
Stödsamtal till barnet/ungdomen/den vuxne				
Strategier och hjälpmedel avseende kommunikation: tal, teckenspråk, taktila strategier (taktilt tsp, socialhaptiska signaler med mera)				

