



СИНДРОМ УШЕРА

Распространенность

синдрома Ушера среди детей с глубокой глухотой составляет от 3 до 10%. По данным европейского семинара по синдрому Ушера (1997 г.) люди с этим заболеванием составляют до 6% всех глухих с рождения и до 50% всех слепоглухих взрослых.

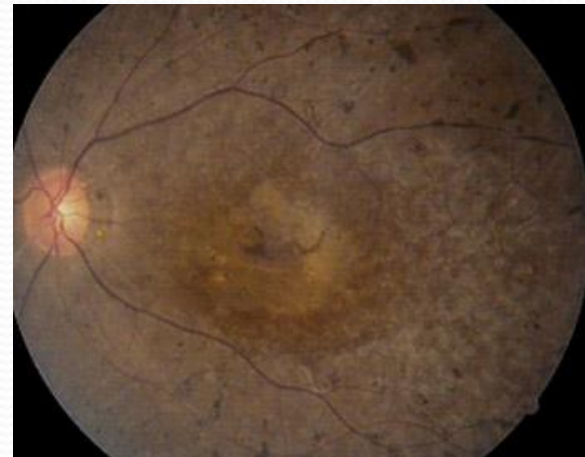
Генетический механизм

Синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Ген локализован на хромосоме 14q.



Внешние проявления

Синдром Ушера не сопровождается выраженными изменениями во внешности. Визуально можно обратить внимание только на ношение очков, манеру общения (жесты), иногда нарушение равновесия и координации движений.



СИМПТОМЫ:

утрата слуха, далее дегенерация глазной сетчатки, из-за чего начинается ухудшение зрения с последующей его потерей в наиболее тяжёлом случае. Нейросенсорная тугоухость бывает легкой либо полной и обычно она с рождения не прогрессирует. А вот пигментная болезнь ретины может начать развиваться в детстве либо позднее. Иногда могут дополняться прочими нарушениями – такими, как психоз и иные психические расстройства, проблемы с внутренним ухом и/либо катаракта.

Особенности психического развития

- у глухих детей наблюдается первичная задержка психического развития (ЗПР), обусловленная недостаточностью деятельности центральной нервной системы;

- у детей с первичной ЗПР обычно наблюдается выраженная церебрастения, ведущая к повышенной утомляемости. Из-за этого дети отличаются изменчивым поведением, легко приходят в состояние повышенного возбуждения или, напротив, в состояние вялости и безучастности к окружающему.

- эмоционально неустойчивы и с трудом привыкают к целенаправленной произвольной деятельности, требующей преодоления определенных трудностей.

- особую проблему составляют глухие дети с нарушениями поведения, психически неуравновешенные, больные. У таких детей бывают периоды более спокойных состояний, когда они могут соблюдать школьную дисциплину, учиться и усваивать знания и умения. Но затем по тем или иным причинам происходит обострение психического заболевания, что делает невозможным пребывание данного ученика в школе.

Социальный прогноз и лечение

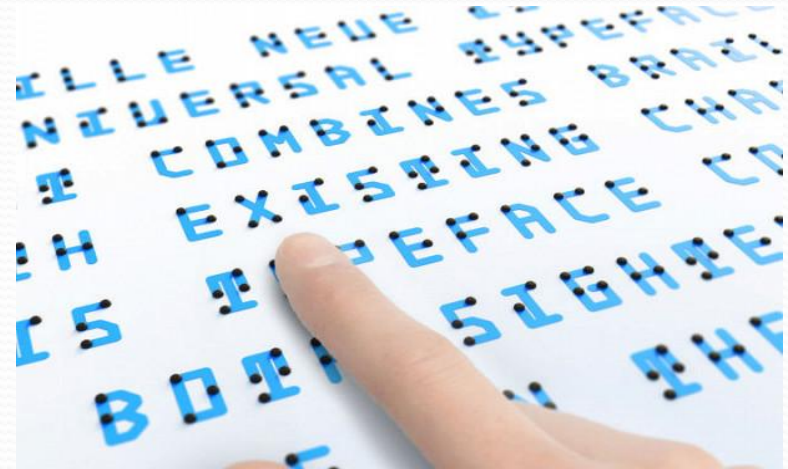
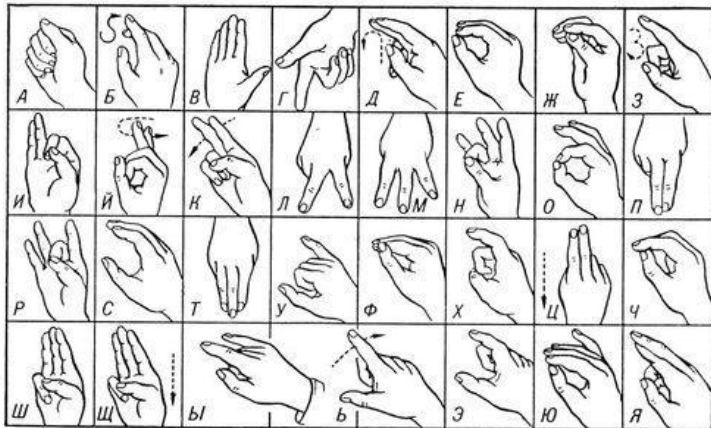
Сегодня лечение синдрома Ушера направлено на замедление прогрессирования слепоты и глухоты и максимальное улучшение качества жизни больного. Среди наиболее доступных терапевтических методик, которыми ныне пользуются врачи-педиатры при синдроме Ушера, являются следующие методы лечения:

Прием витамина А. Известно, что витамин А играет ключевую роль в зрении. Согласно медицинским наблюдениям, высокие дозы витамина А позволяют замедлить прогрессирования пигментного ретинита. Однако тут стоит иметь в виду, что тут речь идет о замедлении, но не остановке патологического процесса. Как правило, офтальмологи рекомендуют дозу в 15000 МЕ витамина А в виде пальмитата принимать под наблюдением. Стоит иметь в виду, что прием витамина А показан не при всех типах синдрома Ушера. Такое лечение детально обсуждается с лечащим врачом, который на основании клинической картины и диагностических данных назначает лечение.

Слуховые аппараты. Вживление специальных устройств вроде слуховых аппаратов и кохлеарных имплантатов помогает больному справляться с глухотой.

Психолого-педагогическая коррекция

С ранних лет ребенка важно адаптировать к условиям социальной жизни. С ним должны заниматься подготовленные педагоги, дефектологи, психологи и другие специалисты. Ребенка важно обучить языку жестов и другим навыкам, которые позволят ему оставаться активным членом общества при прогрессирующих изменениях зрения и слуха. А также заниматься общим интеллектуальным развитием. В настоящее время проводятся активные исследования, направленные на создание методик полного восстановления зрения.



Интересные факты

- ведутся активные научные исследования, позволяющие выявить данные патологии еще на уровне оплодотворенной яйцеклетки, и уже на этом этапе делать «ремонт генов», что позволит избежать развития генетической аномалии;
- Александр Сильянов из Балашихи, ослепший к 40 годам из за синдрома Ушера стал успешным скульптором, ощущая окружающий мир только руками;
- Некоторые больные синдромом Ушера заранее готовятся к потере зрения. Например: учат язык Брайля, рассчитывают количество шагов от дома до метро, запоминают ориентиры или учатся чистить овощи с закрытыми глазами.