



# 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:

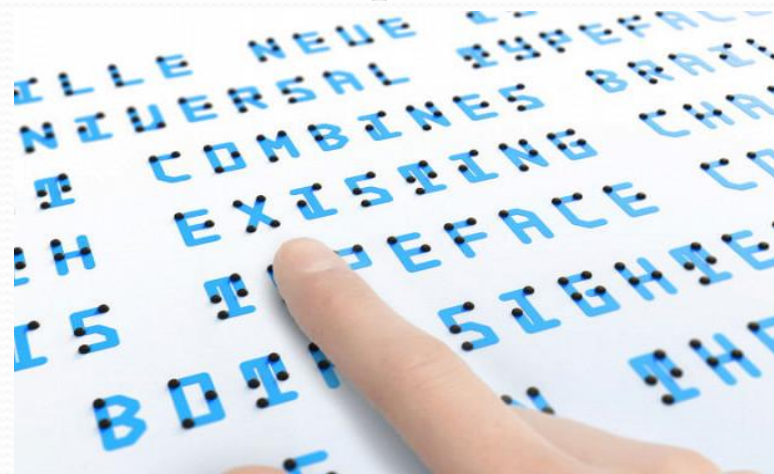
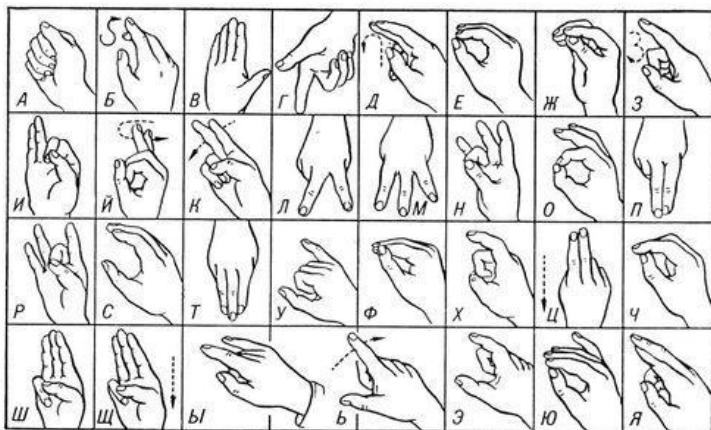
**Прием витамина А.** Известно, что витамин А играет ключевую роль в зрении. Согласно медицинским наблюдениям, высокие дозы витамина А позволяют замедлить прогрессирования пигментного ретинита. Однако тут стоит иметь в виду, что тут речь идет о замедлении, но не остановке патологического процесса. Как 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.