

Schiedamse Vest 180  
3011 BH Rotterdam  
T +31 (0)10 401 77 77  
www.oogziekenhuis.nl

## Usher-syndroom

Deze folder geeft u informatie over het Usher-syndroom

### Wat is Usher-syndroom?

Usher-syndroom is een erfelijke ziekte die kan leiden tot doofheid en blindheid. De meeste mensen met Usher zijn niet helemaal doof of blind, maar hebben wel gehoor- en gezichtsproblemen. Usher-syndroom is zeldzaam; in Nederland hebben ongeveer 600 tot 1000 mensen Usher-syndroom.

### Zicht bij Usher-syndroom

Bij Usher-syndroom is het zicht aangetast door retinitis pigmentosa, een ziekte van het netvlies in het oog. De eerste klacht bij deze aandoening is vaak nachtblindheid, waardoor het moeilijk wordt om in het donker te zien. Mensen met nachtblindheid kunnen ook moeite hebben met het verschil tussen lichte en donkere gebieden.

Na verloop van tijd wordt het zicht steeds slechter. Het gezichtsveld wordt steeds kleiner, waardoor het lijkt alsof je door een tunnel kijkt (dit wordt kokerzien genoemd). Het gezichtsvermogen wordt ook waziger. Een bril helpt vaak niet, en staar (cataract) komt vaker voor bij mensen met Usher-syndroom. Soms kan een operatie helpen, maar dat is niet altijd het geval. Overleg altijd met uw oogarts over de mogelijkheden.

Fel licht kan het zicht verder verslechteren, dus het is belangrijk om altijd een zonnebril te dragen, ook als het bewolkt is. Een pet of zonneklep kan extra bescherming bieden.

### Types van Usher-syndroom

Er zijn drie verschillende types van Usher-syndroom. Hoe snel het gehoor en het zicht achteruitgaan, is bij elke persoon anders. Uw arts kan u vertellen welk type u heeft.

#### ▪ Type 1 (USH1) – 18% van de patiënten.

Bij type 1 worden kinderen doof geboren. Symptomen van nachtblindheid en kokerzien verschijnen vaak rond de leeftijd van 10 jaar. Ook kunnen er evenwichtsproblemen zijn, waardoor het moeilijker is om te leren lopen en praten.

#### ▪ Type 2 (USH2) – 80% van de patiënten.

Type 2 is de meest voorkomende vorm. Mensen met dit type zijn meestal slechthorend, vooral voor hoge tonen. Hoortoestellen helpen vaak goed. Het gehoor blijft vaak stabiel, maar kan soms langzaam achteruitgaan. Het gezichtsverlies begint in de tienerjaren en verergert met de tijd. Bij dit type zijn er geen evenwichtsproblemen.

---

▪ **Type 3 (USH3) – 2% van de patiënten.**

Type 3 is zeldzaam. Kinderen worden slechthorend geboren, maar het gehoor kan snel verslechteren naarmate ze ouder worden. Nachtblindheid en kokerzien verschijnen rond de leeftijd van 10 jaar. Ongeveer de helft van de mensen met dit type heeft ook evenwichtsproblemen.

---

**Behandeling van Usher-syndroom**

Er is momenteel geen genezing voor Usher-syndroom, maar er zijn hulpmiddelen die de kwaliteit van leven kunnen verbeteren. Denk bijvoorbeeld aan vergrootglazen, goede verlichting, grotere lettertypes op telefoons of computers, en soms een geleidehand of taststok.

Gehoorapparaten kunnen helpen om beter te horen. In sommige gevallen kan een cochleair implantaat (gehoorimplantaat) een optie zijn. Fysiotherapie kan helpen bij evenwichtsproblemen. Er zijn ook speciale onderwijsprogramma's voor kinderen met Usher, die hen helpen om te gaan met de uitdagingen van verminderd horen en zien. Organisaties zoals Stichting Koninklijke Visio, Bartimeus, Koninklijke Kentalis, en Ergra Low Vision bieden ondersteuning.

Er wordt wereldwijd onderzoek gedaan naar behandelingen, zoals gentherapie en netvliesimplantaten, maar deze zijn nog experimenteel en niet beschikbaar.

---

**Hoe krijg je Usher-syndroom?**

Usher-syndroom is een erfelijke aandoening. Dit betekent dat het van ouders op kinderen kan worden doorgegeven. Iedereen heeft twee exemplaren van elk gen: één van de vader en één van de moeder. Usher is een autosomaal recessieve aandoening, wat betekent dat een kind het alleen krijgt als beide ouders een afwijkend gen doorgeven.

---

**Gevolgen voor familieleden**

Als slechts één ouder het afwijkende gen heeft, zal het kind de ziekte niet krijgen, maar kan het wel drager zijn. Als beide ouders drager zijn, is er een kans van 25% (1 op 4) dat hun kind Usher-syndroom krijgt.

---

**Ik heb Usher, krijgen mijn kinderen ook Usher?**

De kans dat een ouder met Usher-syndroom een kind krijgt met dezelfde aandoening is heel klein (minder dan 1%). Dit komt omdat het onwaarschijnlijk is dat hun partner ook drager is van het gen. De kans is iets groter als de ouders familie van elkaar zijn (bijvoorbeeld neef en nicht).

Als u wilt weten hoe groot de kans is dat uw kinderen Usher-syndroom krijgen, kunt u een afspraak maken met een klinisch geneticus. Deze arts is gespecialiseerd in erfelijke aandoeningen en kan berekenen hoe groot de kans is dat u en uw partner een kind met Usher-syndroom krijgen.

**Meer  
informatie**

Er zijn meerdere websites waarop aanvullende informatie is te vinden:

- [www.erfelijksheid.nl](http://www.erfelijksheid.nl)
- [www.ushersyndroom.nl](http://www.ushersyndroom.nl) (patiënten vereniging voor mensen met Usher)
- [www.retinanederland.nl](http://www.retinanederland.nl) (contactgroep voor mensen met Usher syndroom)

Uw oogarts kan u helpen met het vinden van betrouwbare informatie.