



Dövblindhet

Claes Möller
Professor/Överläkare

***Till örat genom luften med ljudets vågor,
fortplantas livets alla stora frågor.
Men livets alla goda svar...
jag undrar vilken väg dom tar ?***

T Danielsson



Despair

I went to the doctor and he told me that I would go deaf and blind. He does not know why, not when, but it might be in the near future. Then the doctor abruptly left the room.

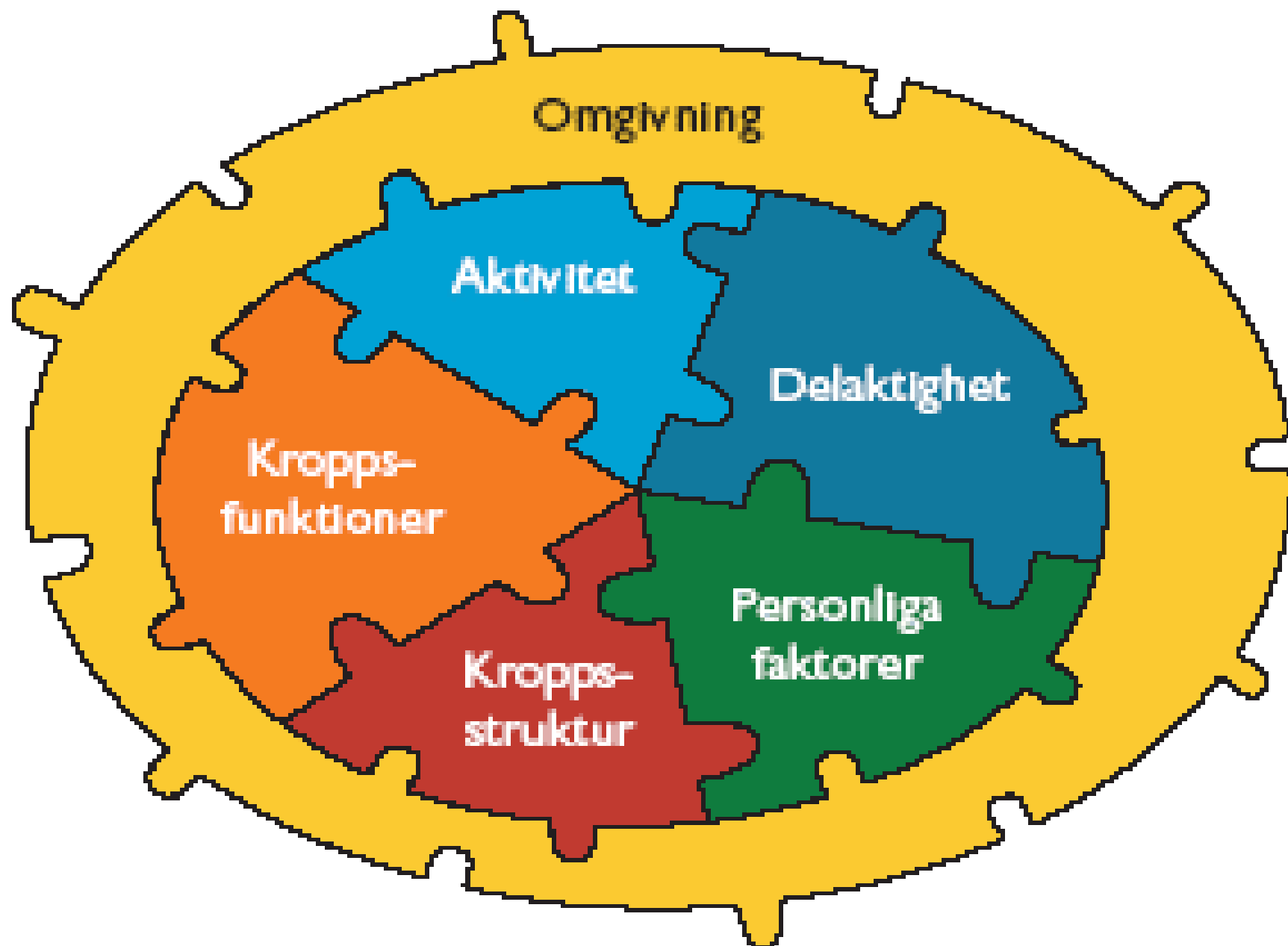
No, not my hearing, not my vision!!!!

It is not fair! How could God do this to me?

Why wasn't I told until I was grown up?

Somebody help me !!!!





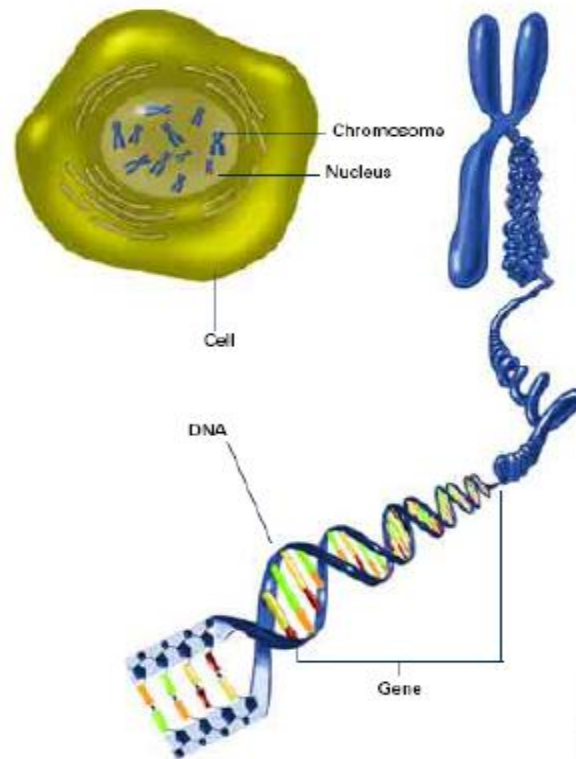


Hur många i Sverige

• Personer med dövblindhet < 65 år	2000
• Personer med dövblindhet > 65 år	15000
• Medfödd total dövblindhet 5/år	300
• Usher syndrom	700

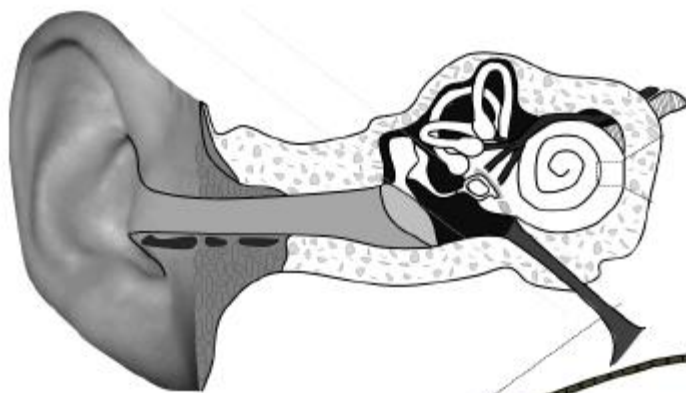
Lite siffror...

Humana genomet: 46 kromosomer, 3×10^9 bp
Antal gener: ~21 000 st



Kromosom: $\sim 50\text{--}250 \times 10^6$ bp
Antal gener/kromosom: $\sim 580\text{--}4200$ st

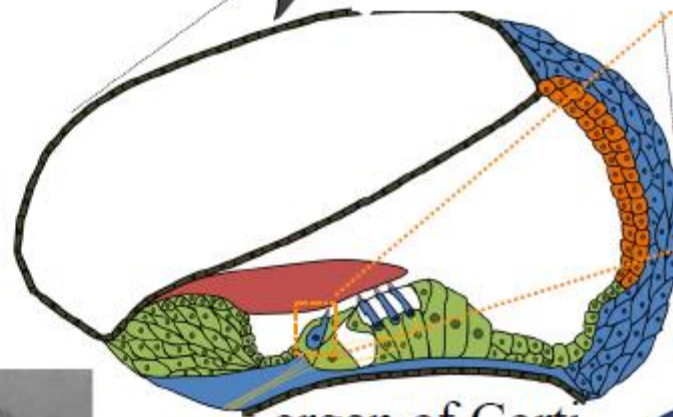
Gen: $\sim 10\,000$ bp (~ 9 exons)
mRNA: ~ 1000 baser



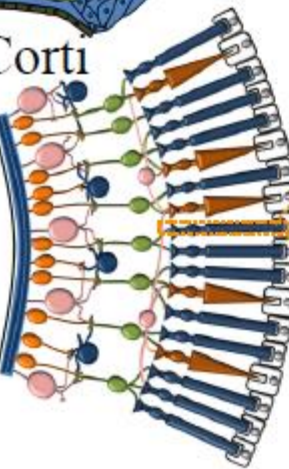
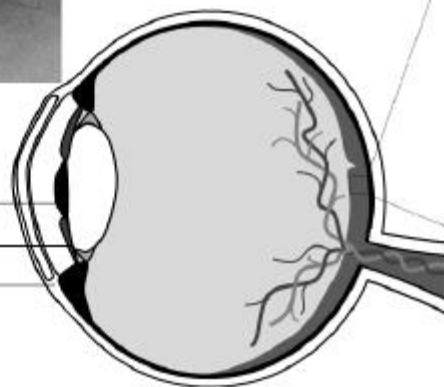
UMC



hair cell



organ of Corti



retina



photoreceptor cell

Do I have a
patient with a
problem ??





Does this
child have a
syndrome?







Children with hearing loss

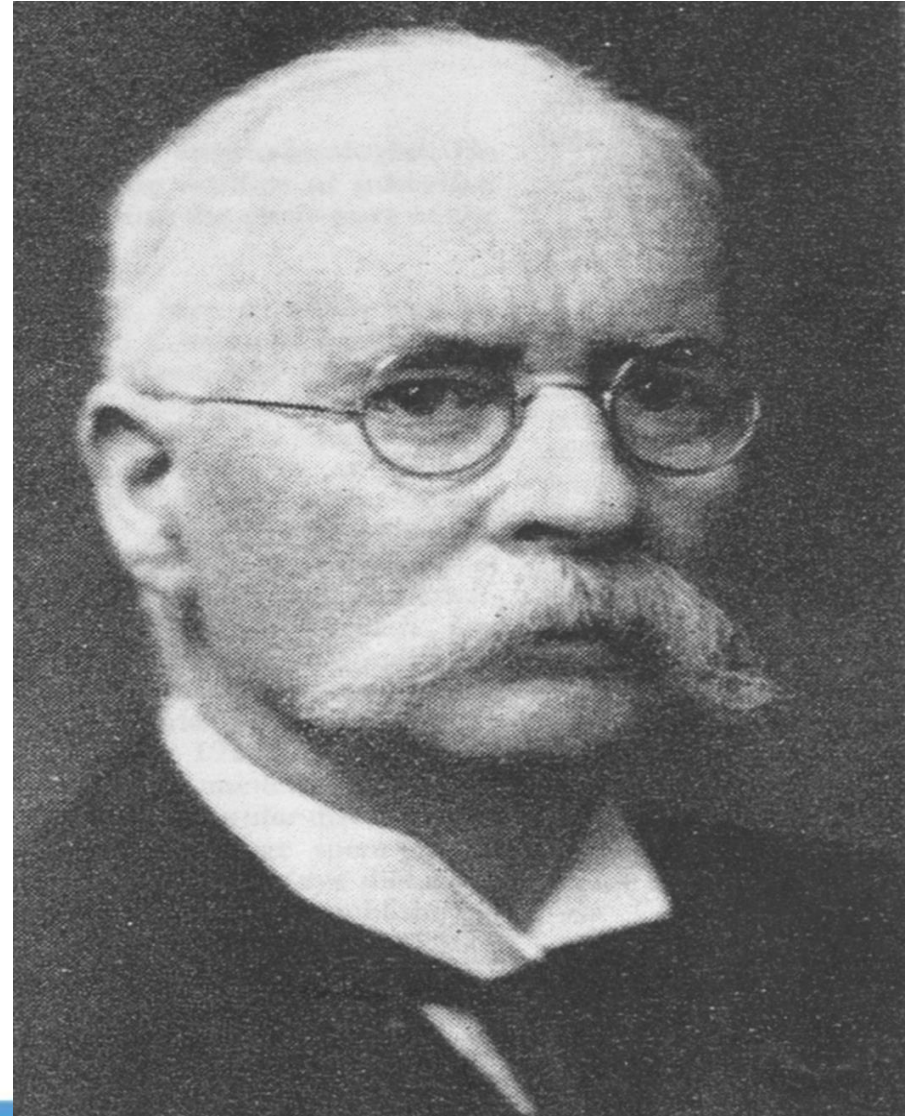
- 50 % of children (7years) with HL have visual impairment
- (normal hearing- 20%)
- Mandatory visual examinations

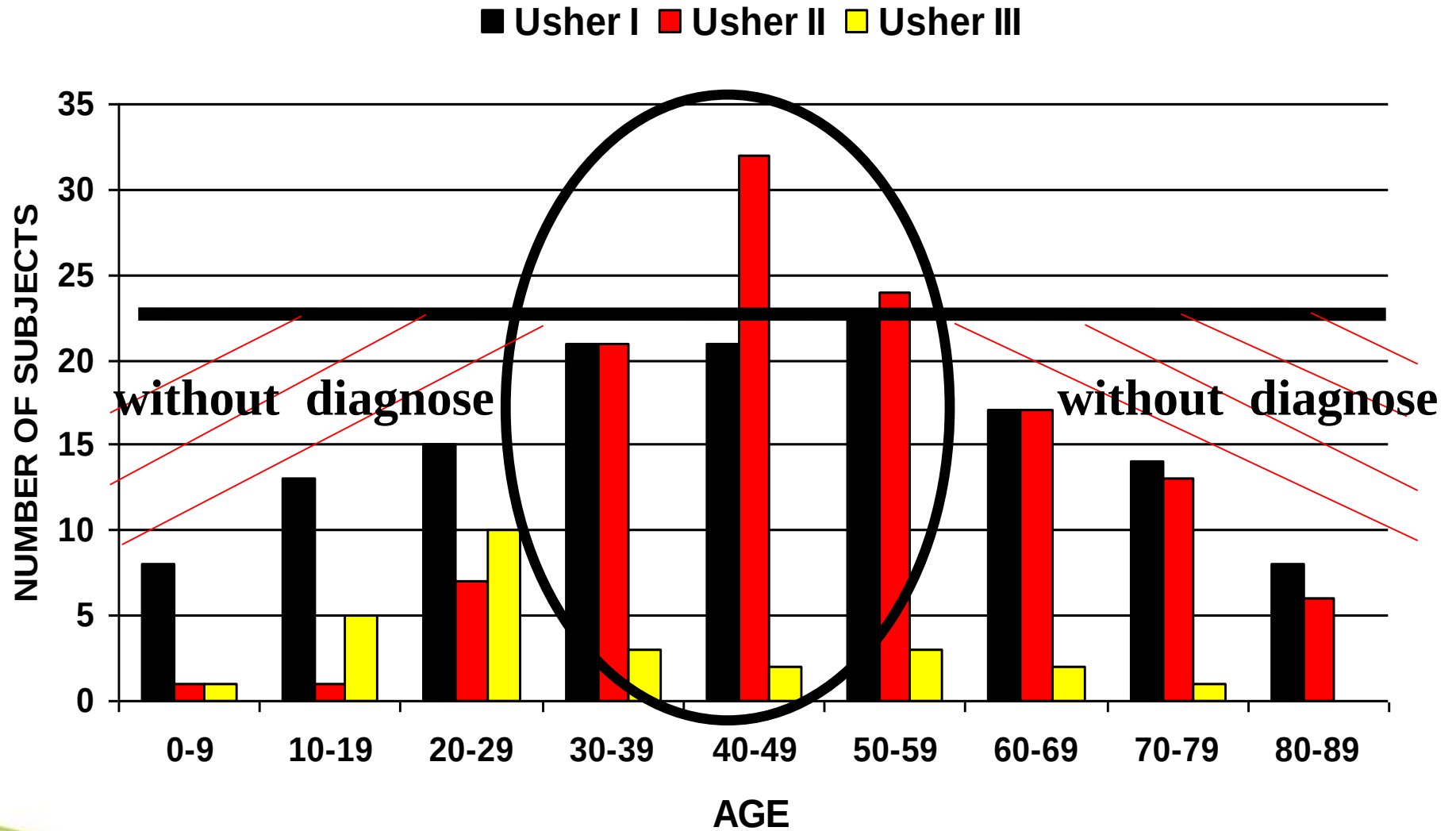


Många syndrom finns det

- Eye
 - Usher, Alström, CHARGE
 - Refsum, Waardenburg,
- Kidney
 - Alport, Branchio-oto-renal
- Heart
 - Jervell-Lange-Nielsen
- Brain
 - Auditory neuropathy, mitochondrial ...
- Multiple organs
 - Treacher-Collins, Norrie
 - CHARGE, Alström

Låt mig ta **Usher syndrom** som exempel







Mean diagnosis age depending on when you were born

	Usher type I	Usher type II
• 1910's	?	42 y
• 1920's	27y	40 y
• 1930's	28y	35y
• 1940's	24y	29y
• 1950's	18y	23y
• 1960's	12y	23y
• 1970's	9y	19y
• 1980's	9y	14y
• 1990's	4y	14y
• 2000's	2y	10y



Kliniska Typer

- Typ 1
 - Medfödd dövhet
 - Ögonsjukdomen Retinitis pigmentosa.
 - Balansproblem.
- Typ 2
 - Måttlig till svår stabil hörselnedsättning
 - Ögonsjukdomen Retinitis pigmentosa.
 - Inga balansproblem
- Typ 3
 - Hörselnedsättning som ökar
 - Ögonsjukdomen Retinitis pigmentosa.
 - Balansproblem ökar

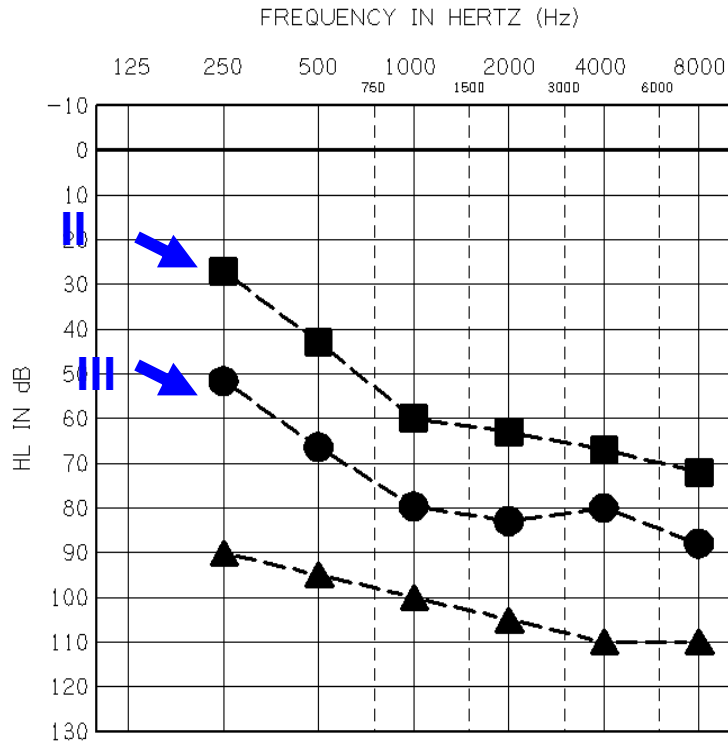


Region Örebro län

Universitetssjukhuset Örebro

Comparison of hearing loss between Usher type I, II and III

4-9y

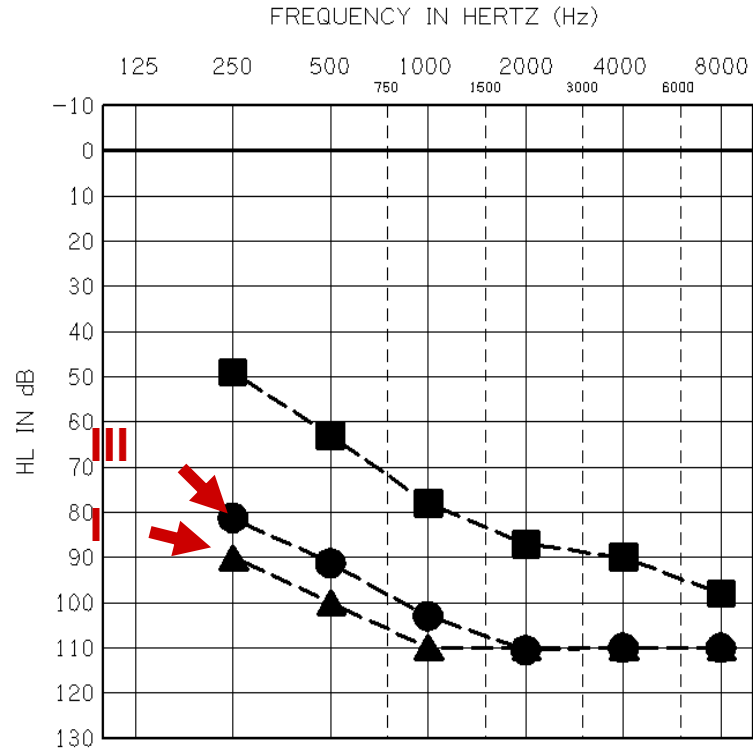


■ Usher type II

● Usher type III (USH3)

▲ Usher type I

40-49y



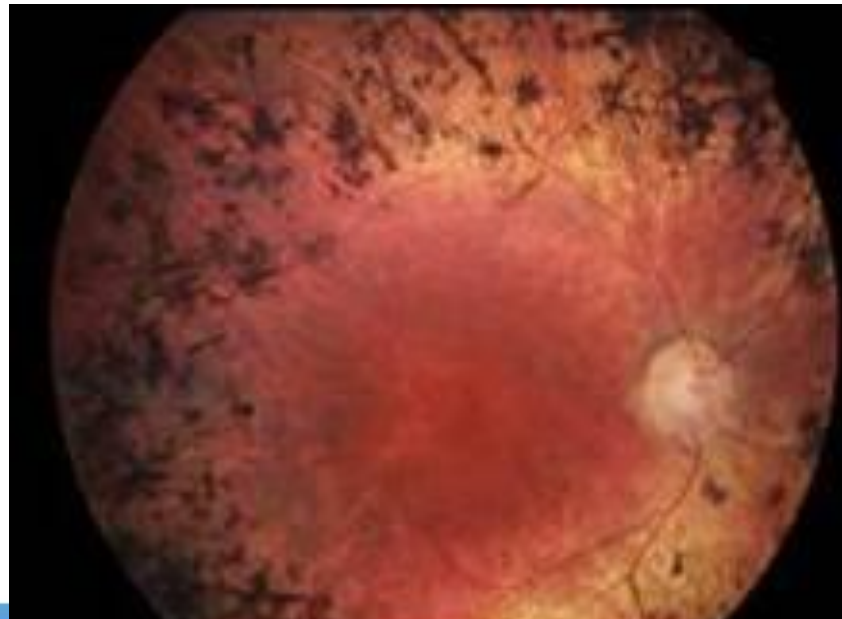
■ Usher type II

● Usher type III (USH3)

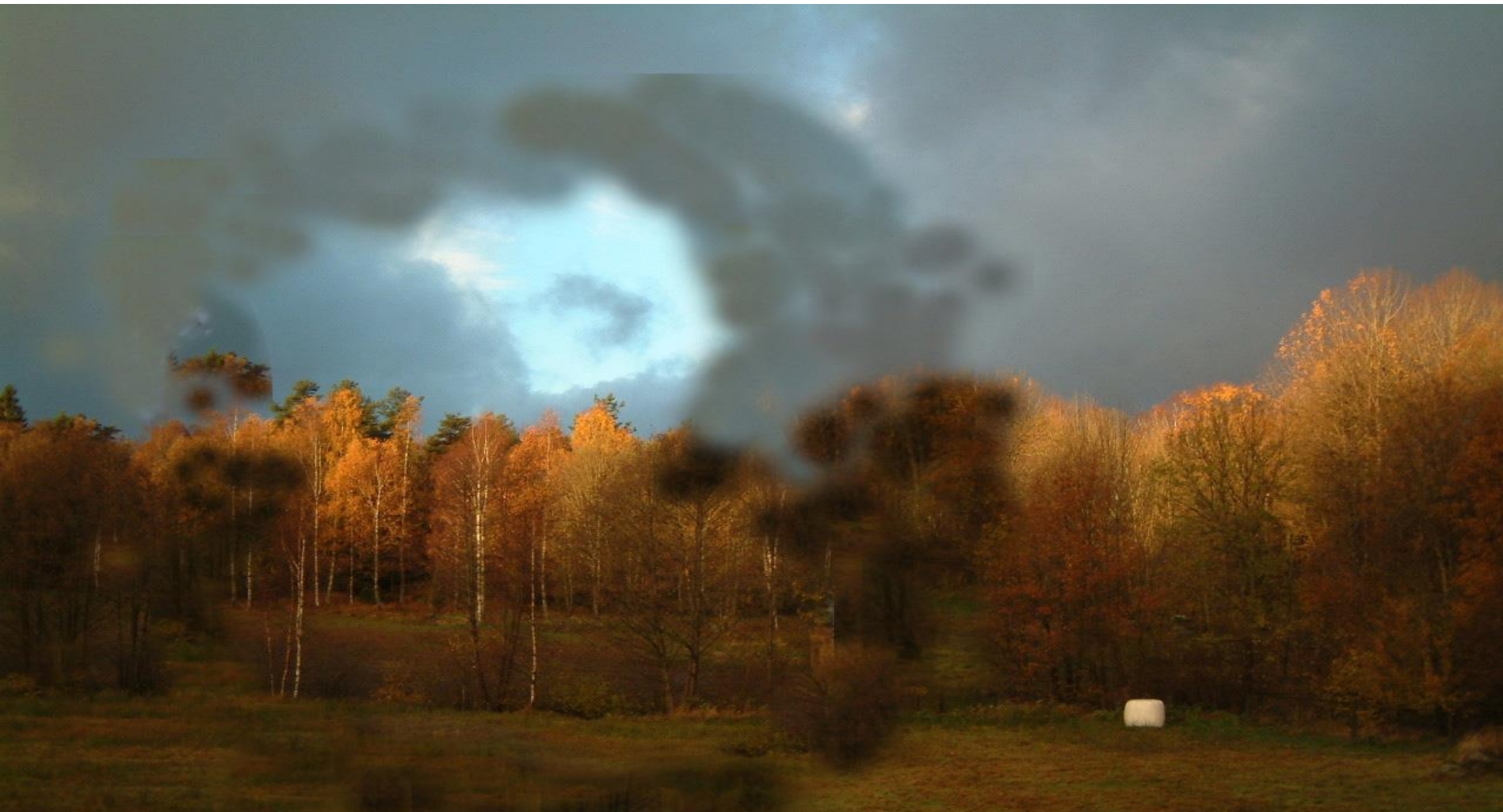
▲ Usher type I

Retinitis pigmentosa

- Bländningskänslighet
- Mörkerseende
- Synfält
- Kikarseende
- Kontrastseende
- Senare centralt seende
- Progressiv



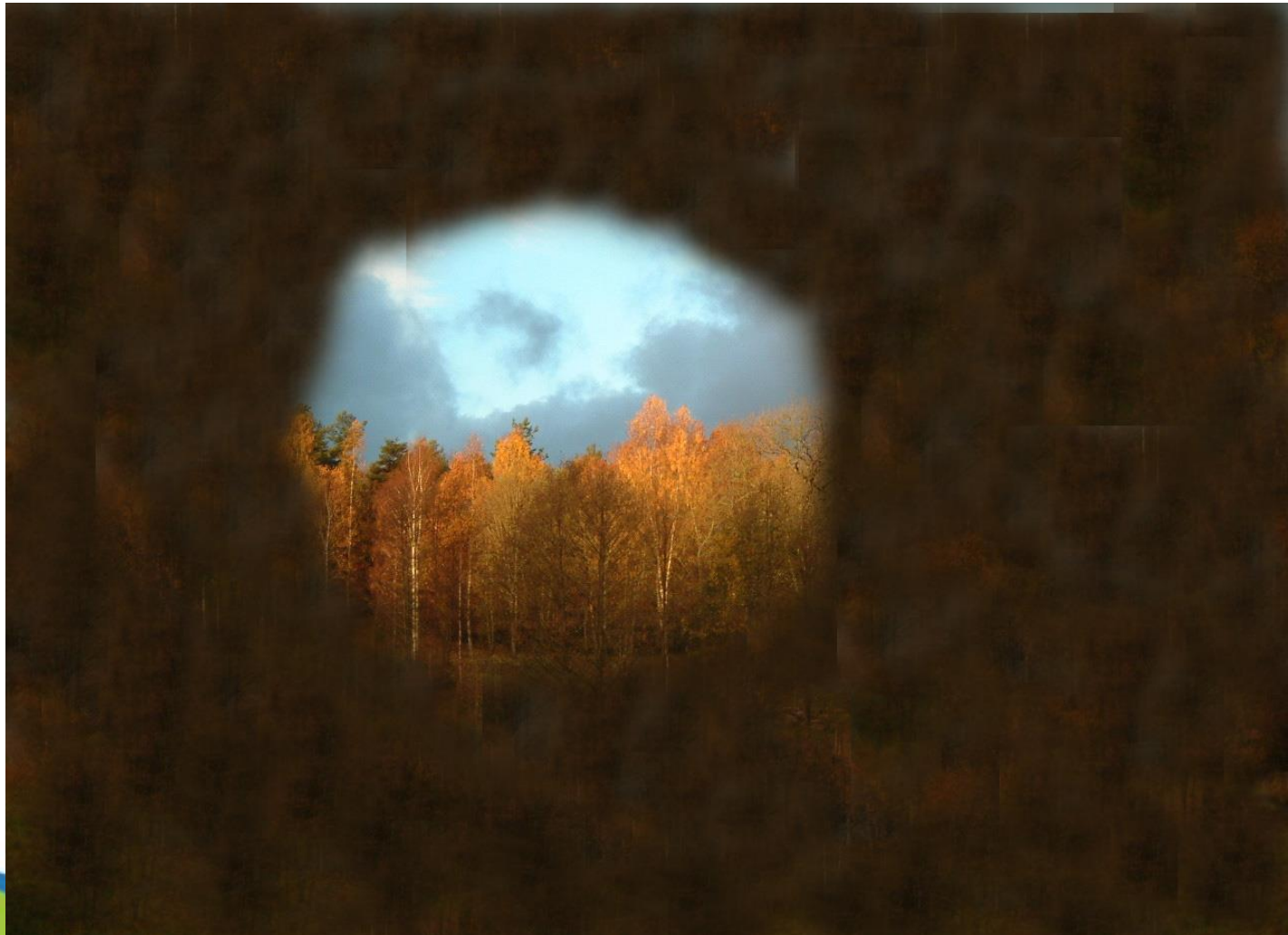
Teenage



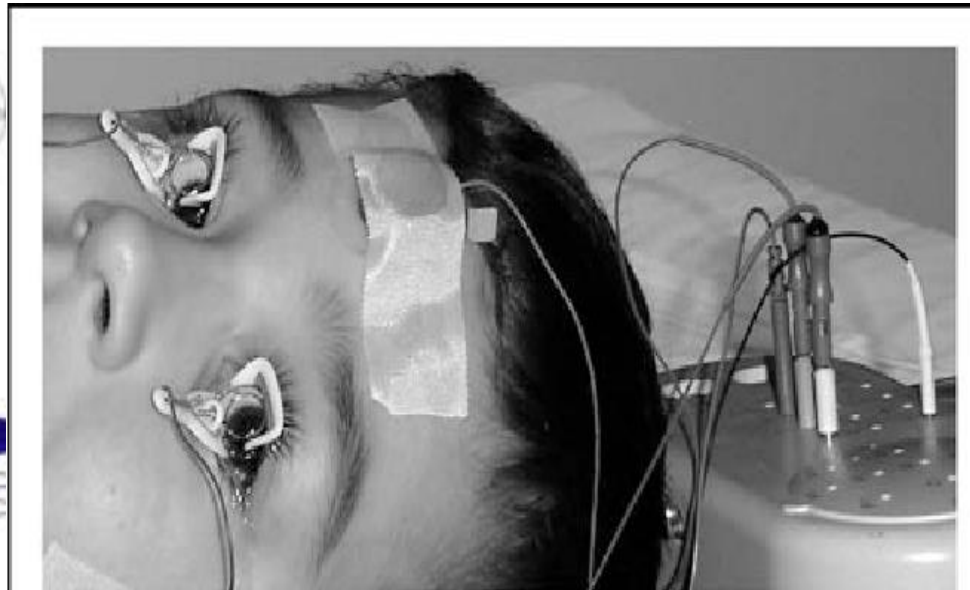
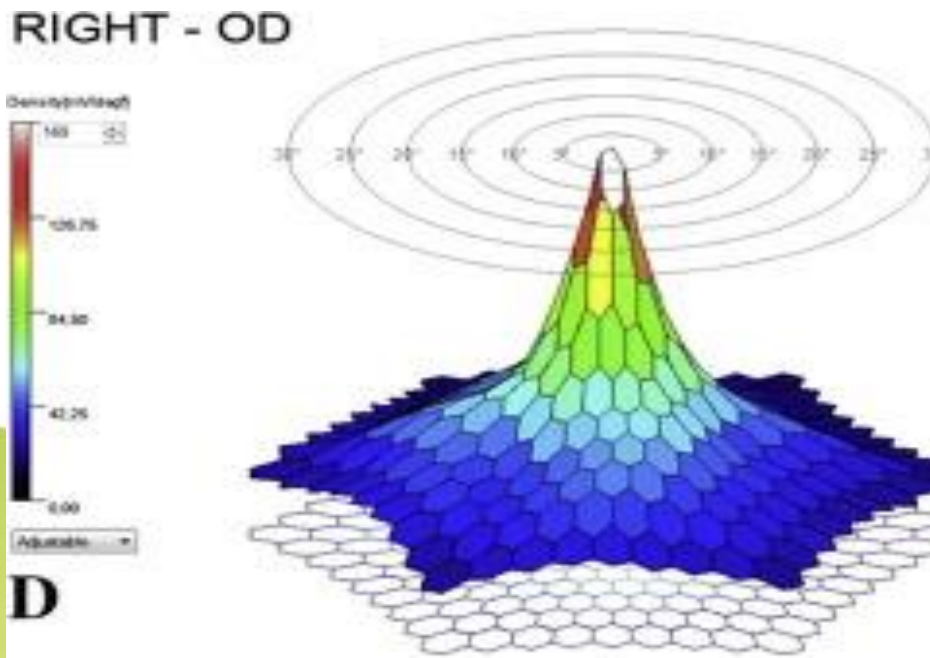
20- 40
years

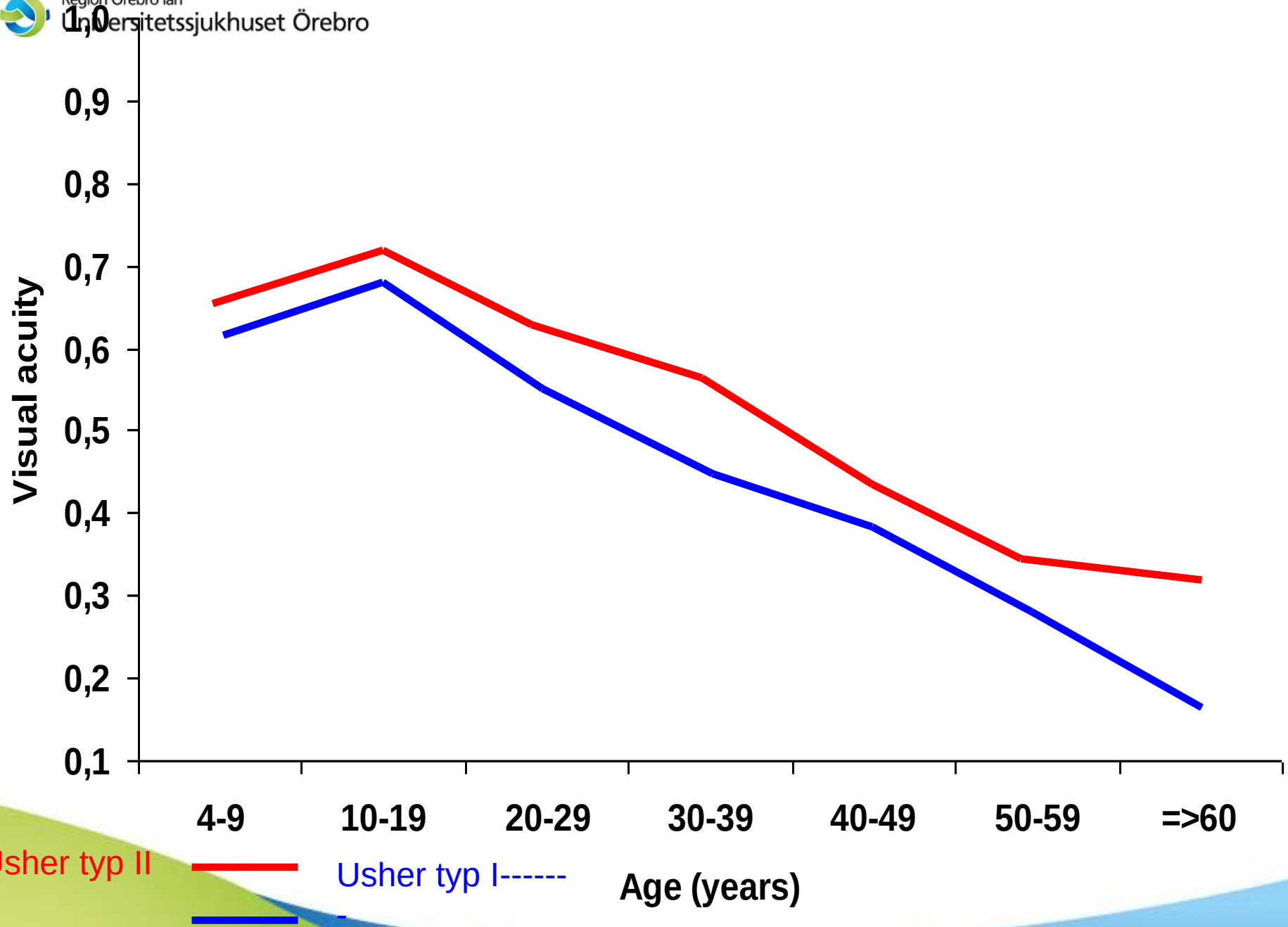


Most adults will have residual vision



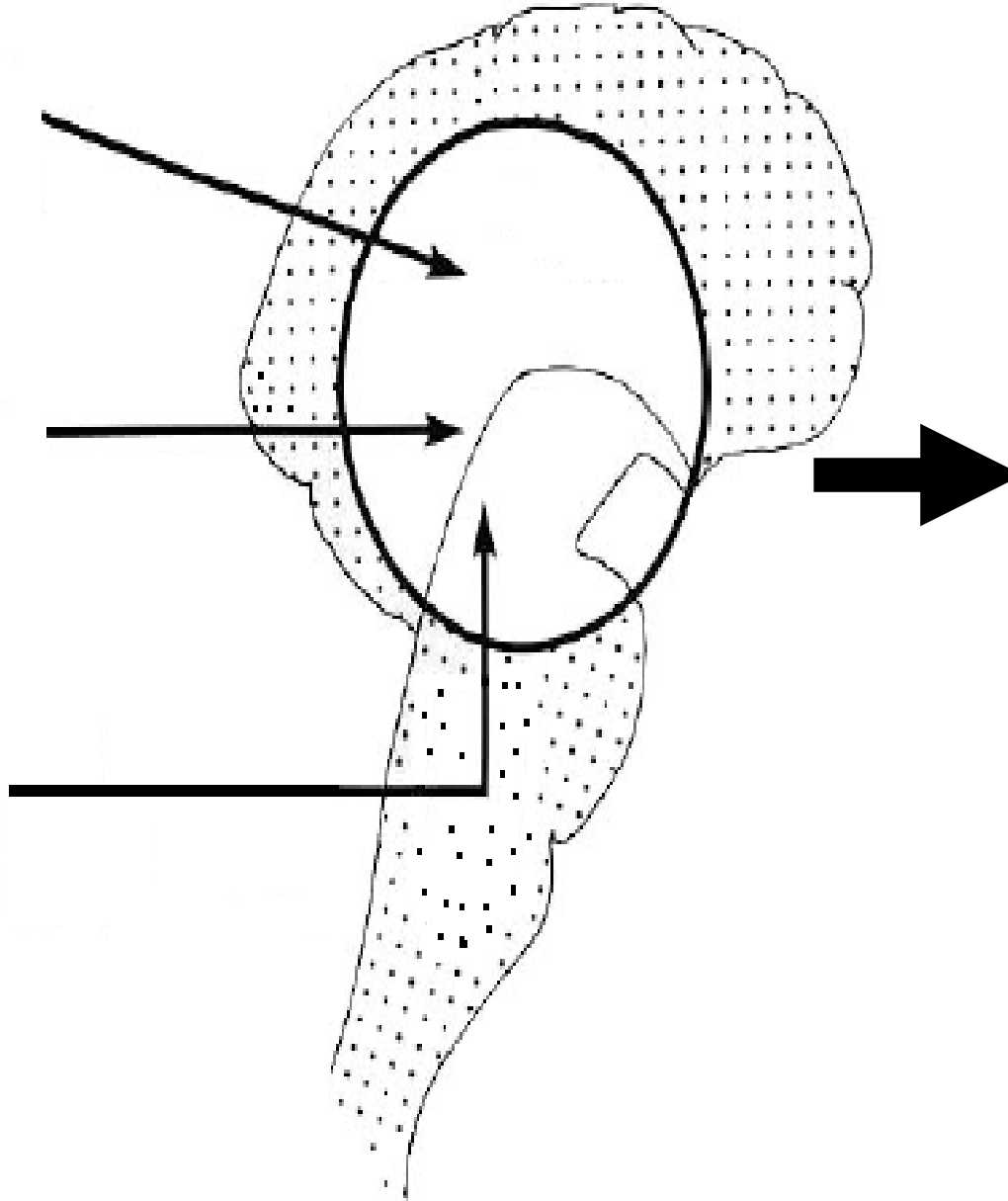
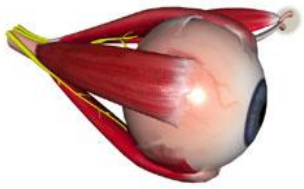
In order to diagnose RP early you need
electroretinography (**ERG**)
In small children under general anesthesia (sleep)



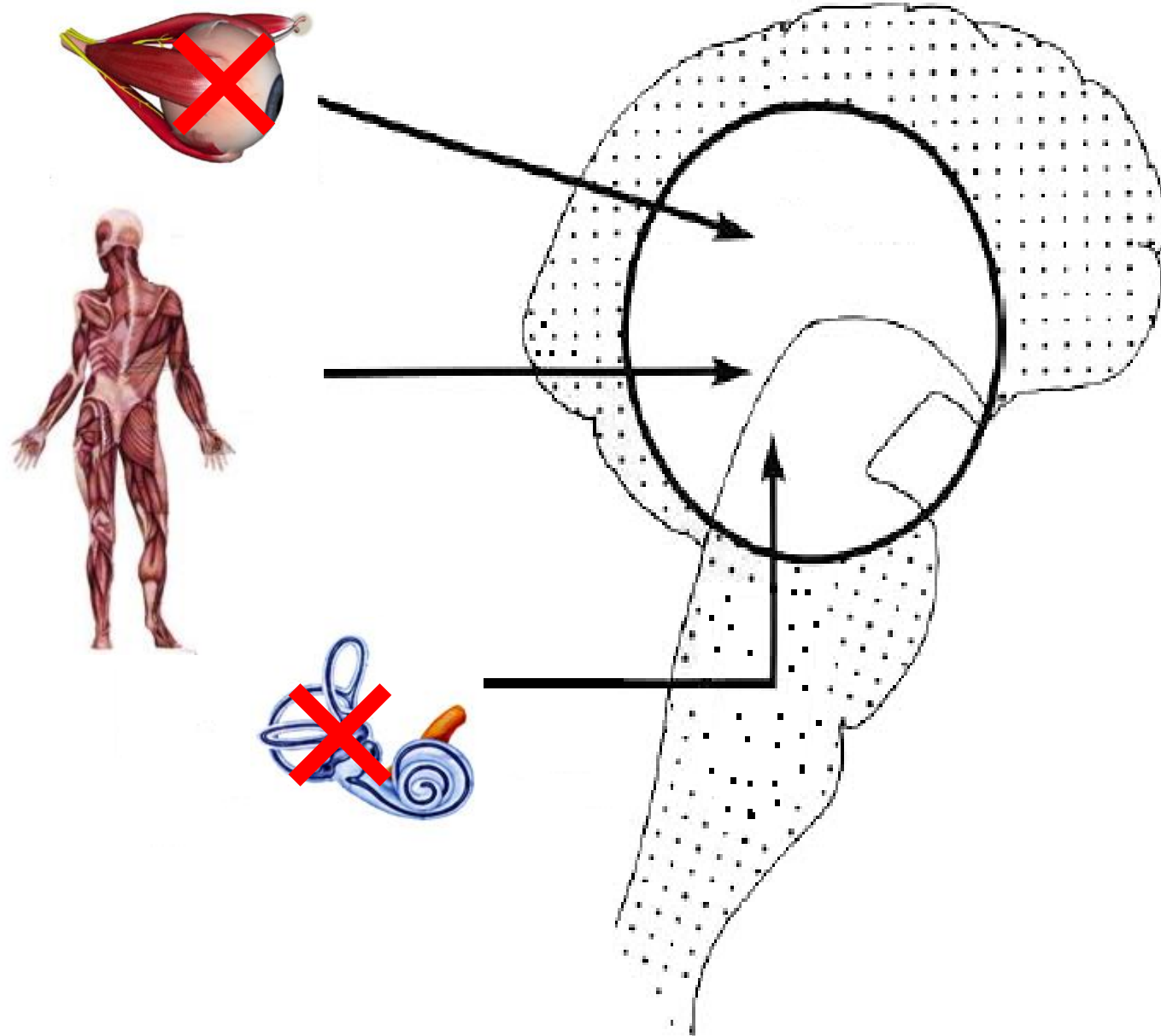


Input

output



Balance - Type I



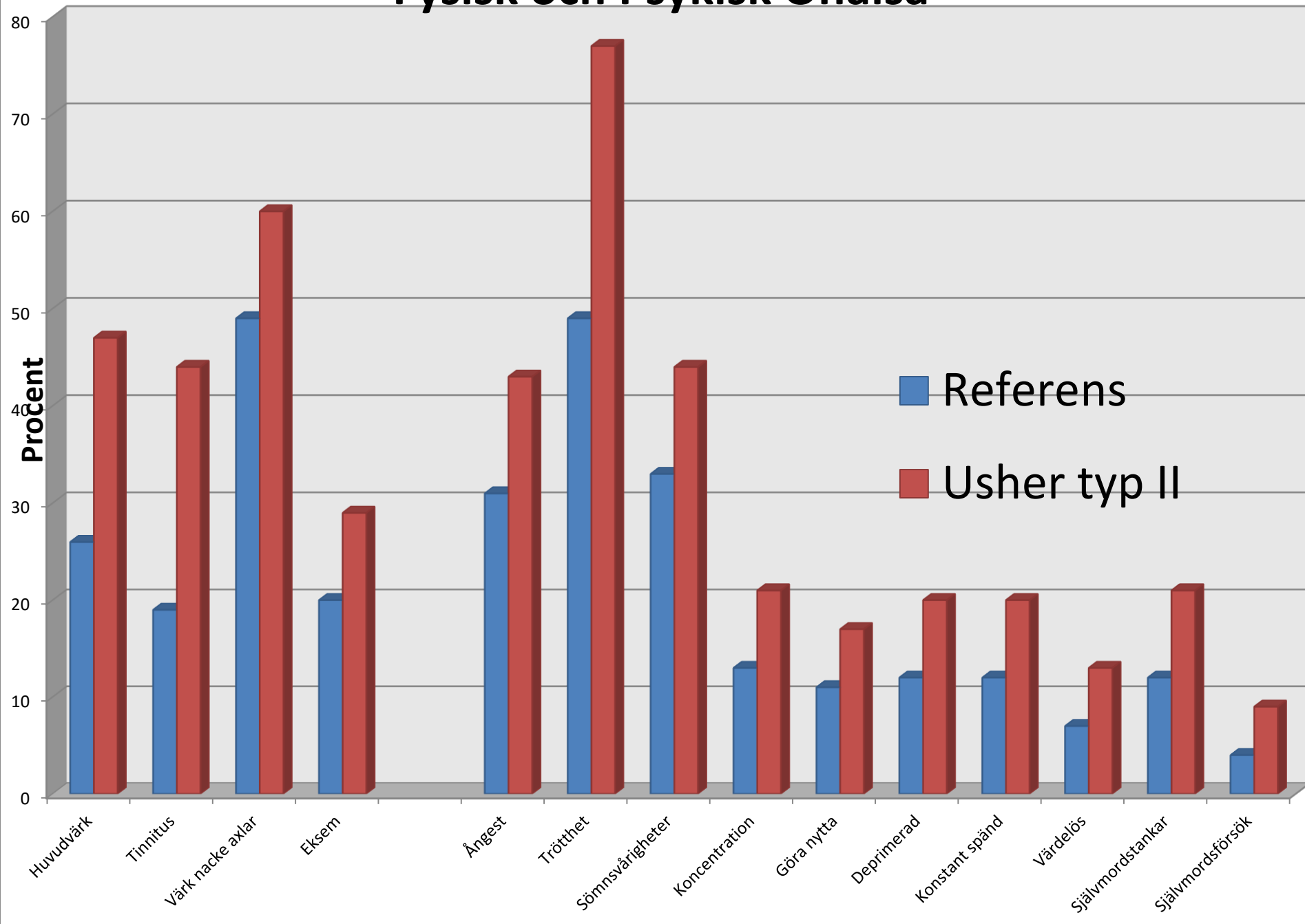


Hur vanlig är Usher Syndrom?

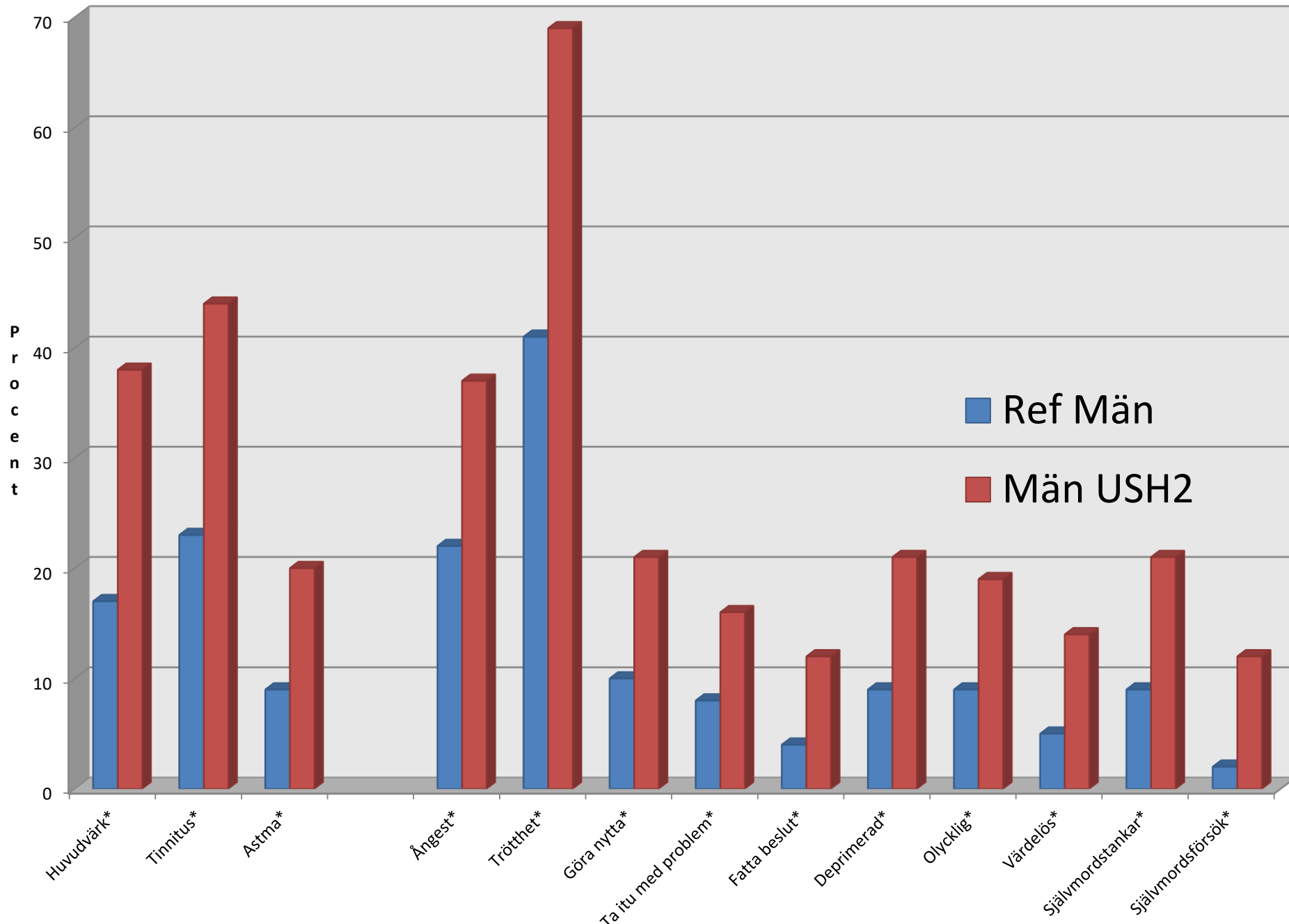
- 10% av alla barndomsdöva har typ I
- Usher typ II vanligare än typ I
- Gerografiska variationer
- >10 per 100,000
- I Sverige c:a 700 st

>250.000 I hela världen

Fysisk och Psykisk Ohälsa

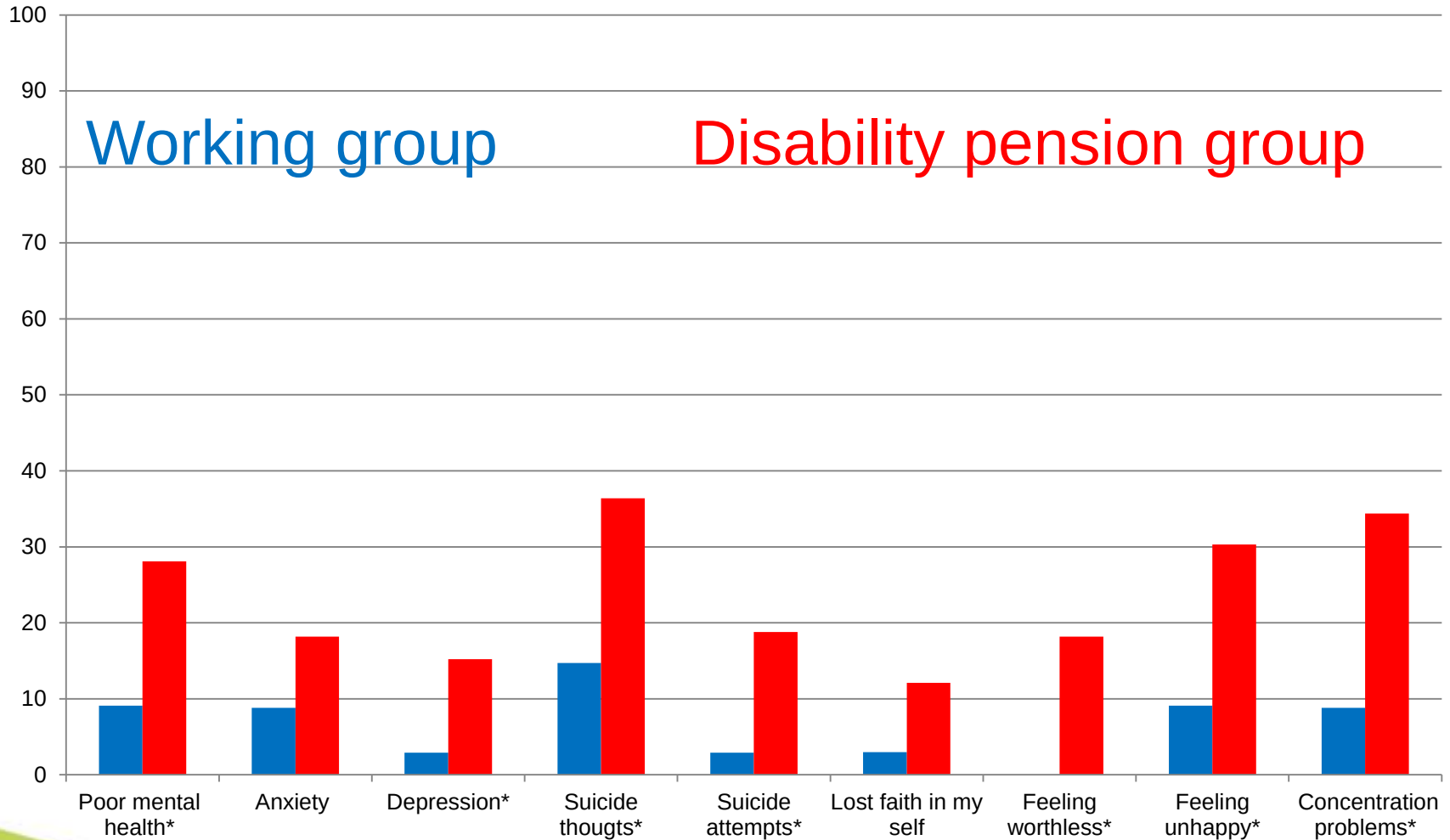


Fysisk och psykisk ohälsa

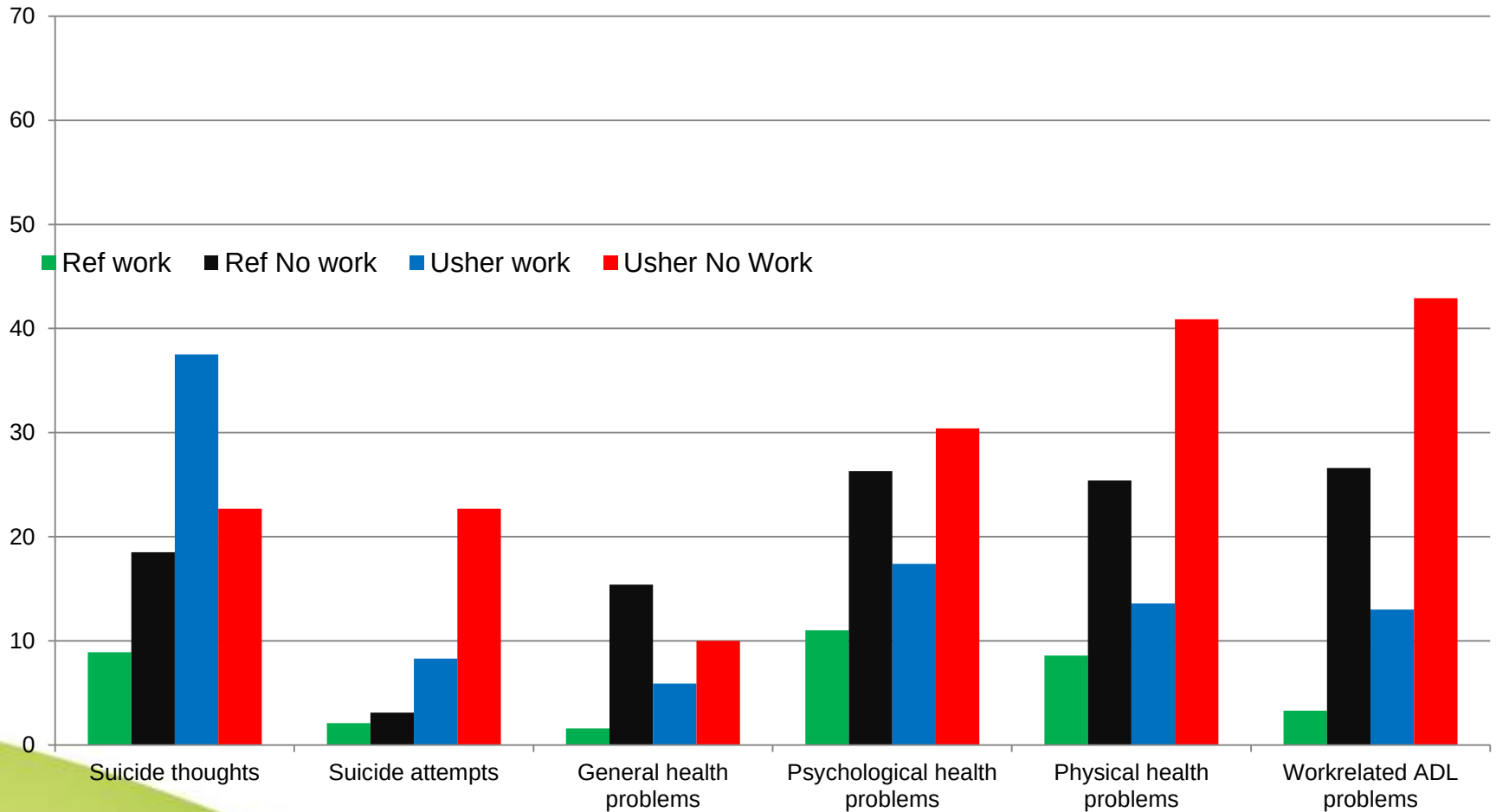




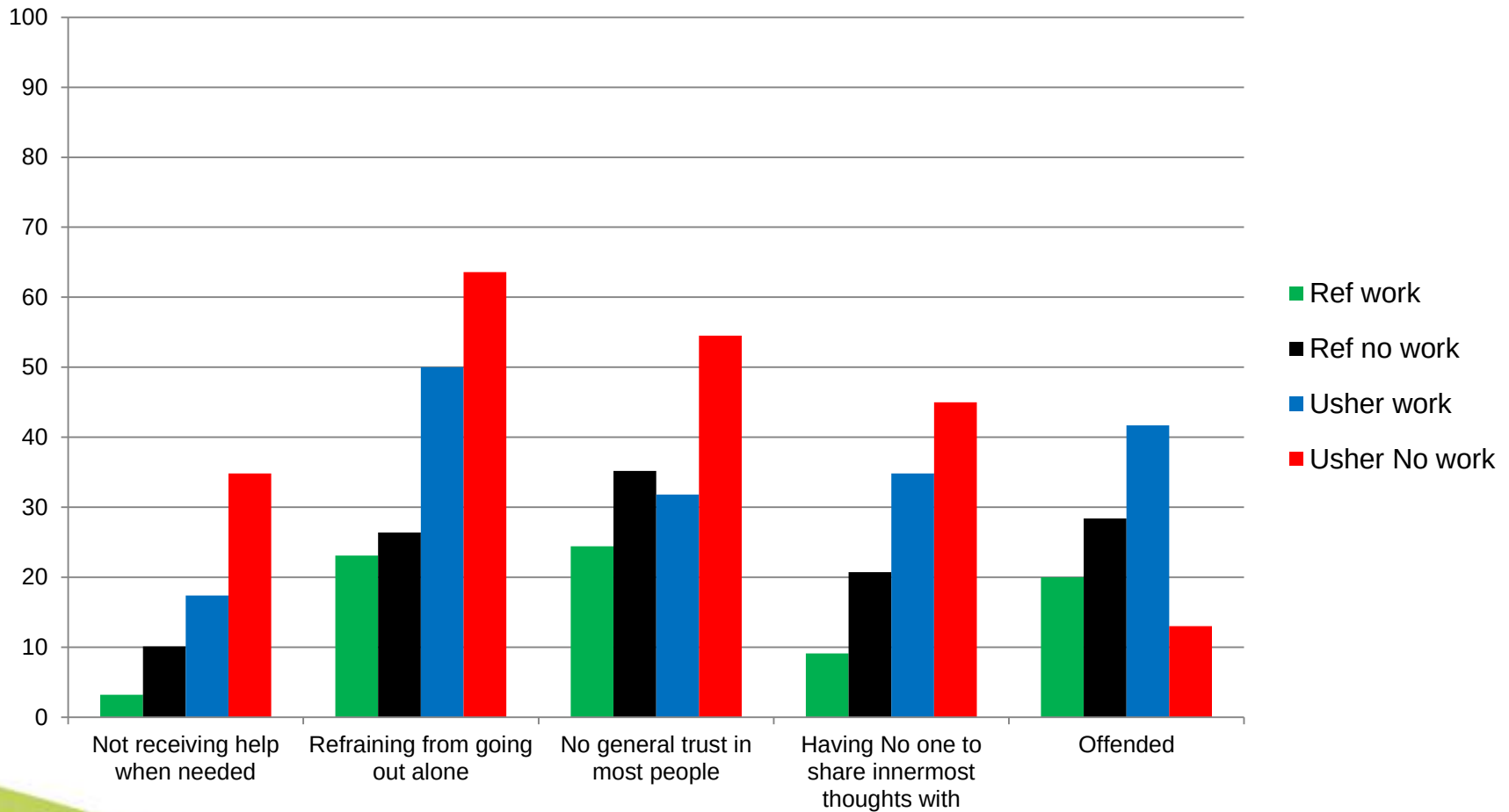
Psychological health Usher 2



Hälsa och arbete Usher 1



Social tillit och arbete Usher 1





Preliminära resultat

Personer som arbetar rapporterar bättre fysisk hälsa och har bättre ADL-förmåga.

Personer med Usher som inte arbetar rapporterar oftare psykiska besvär och fler har gjort självmordsförsök.

Alla med Usher oavsett om de har arbete eller ej, är rädda för att gå ut på egen hand.

Personer med Usher som saknar arbete har svårare att få hjälp, har oftare inte någon att dela sina känslor med och har svårt att lita på andra människor.



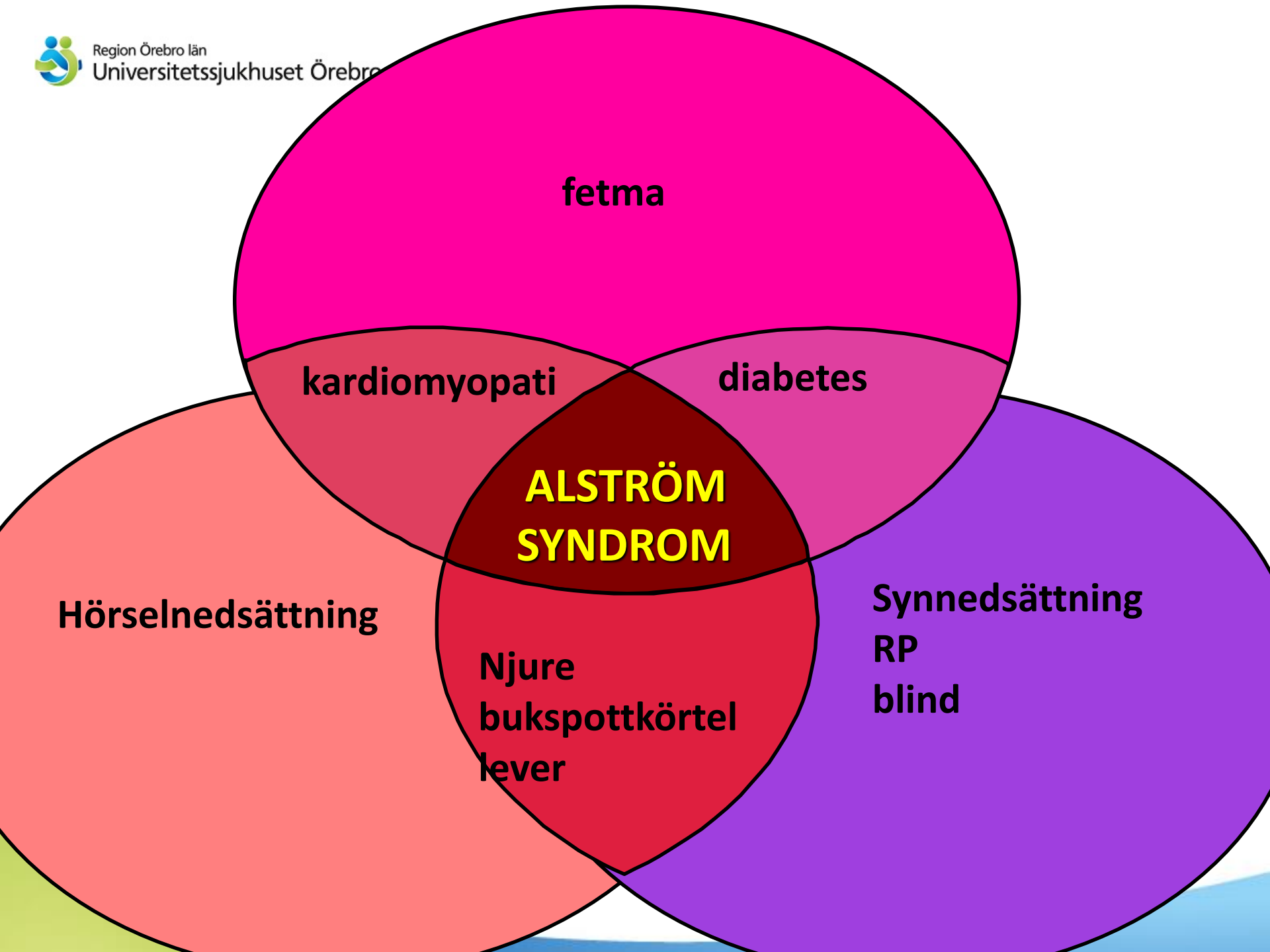
Rehabilitering vid Usher II

- Hörselnedsättningen upptäcks tidigt
- Synproblemen kommer sakta
- “Jag vet inte hur andra ser”
- Svårigheter i skolan skylls på hörselnedsättningen
- Kontrast, ljuskänslighet, mörkerseende
- “Förnekande”
- Karriär, barn familj, ” det ingår inte i min plan”
- ACCEPTERANDE, krisbearbetning - ljuset i tunneln”
- Teamstöd



Alström syndrom

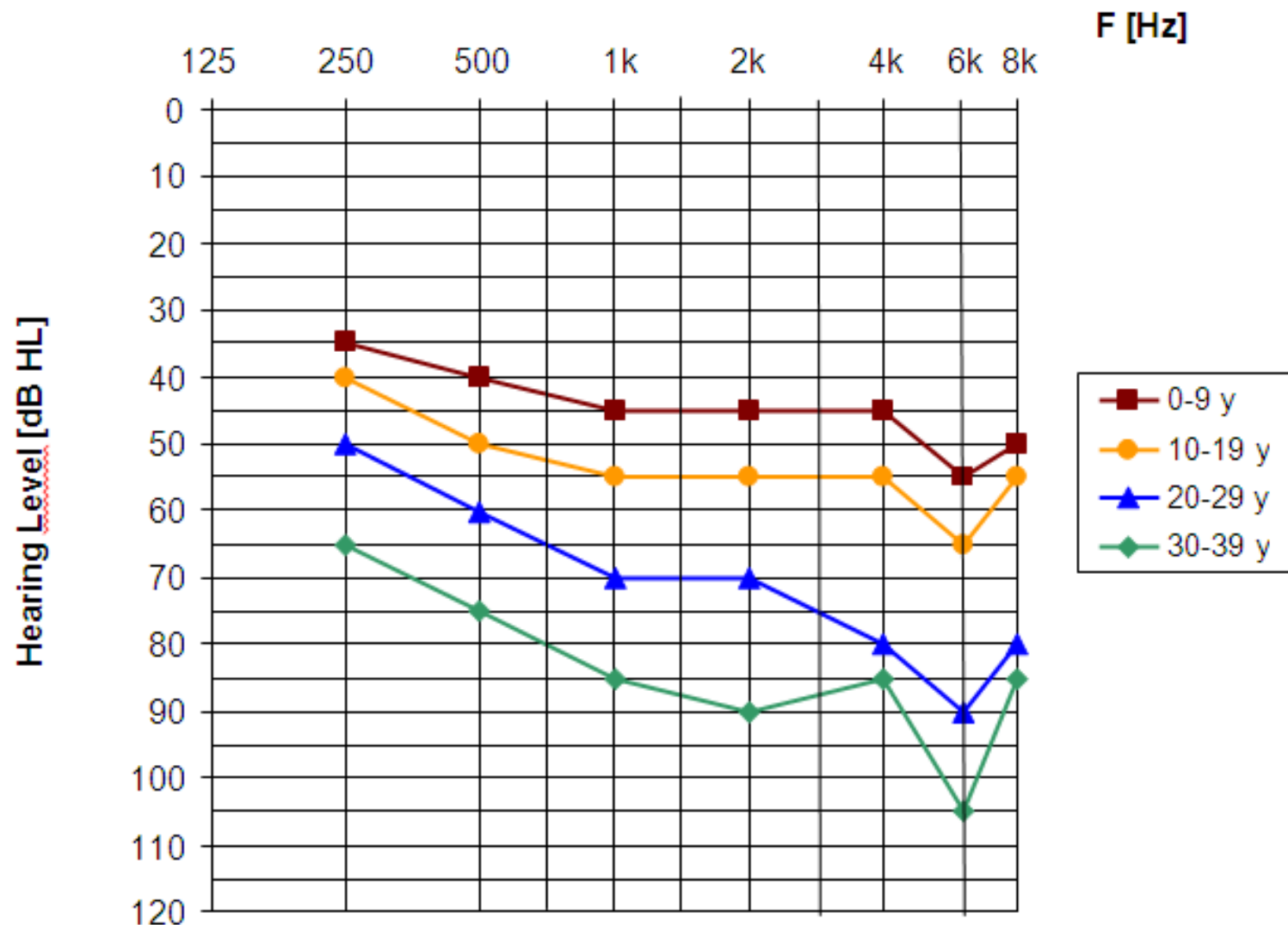




Anna 12 år

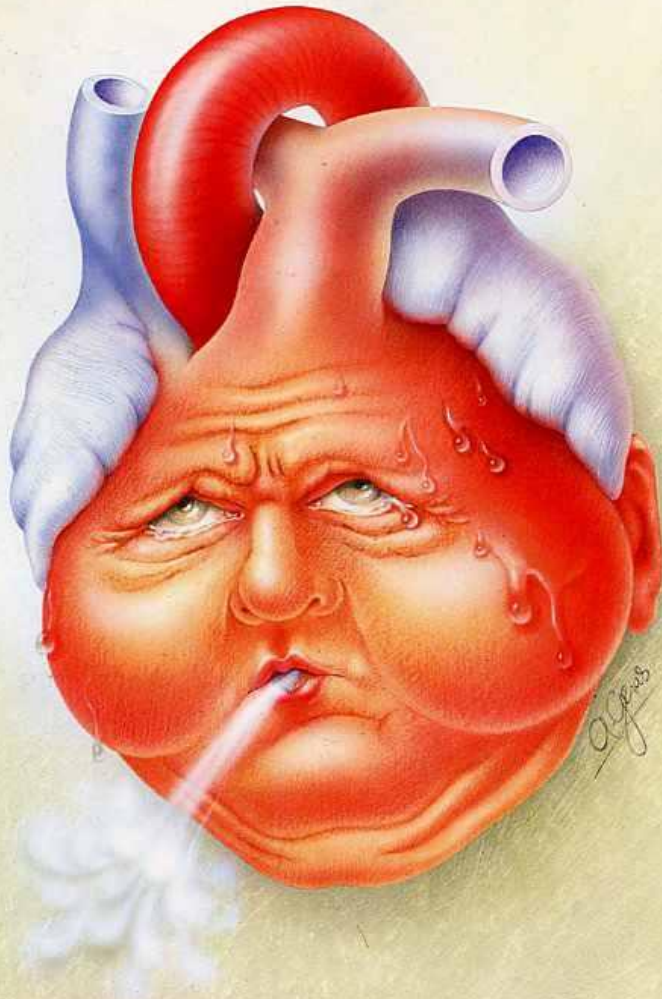
- Döv - blind
- Påbörjat punktskrift - sent och svårt
- Diabetes, njur- och leversjukdom
- Kortväxt, fetma, infektioner

Hörsel





Kardiomyopati



kortandad
ödem
trötthet
Svårigheter att
motionera

Alström (2018)

- I världen > 200
- I Sverige 20 kända (4 döda)
- Ålder : 3-45 år
- De flesta blinda vid 14år
- Autosomal recessiv
- Genen : ALMS1
- Kromosom 2p13
- Ciliär gen



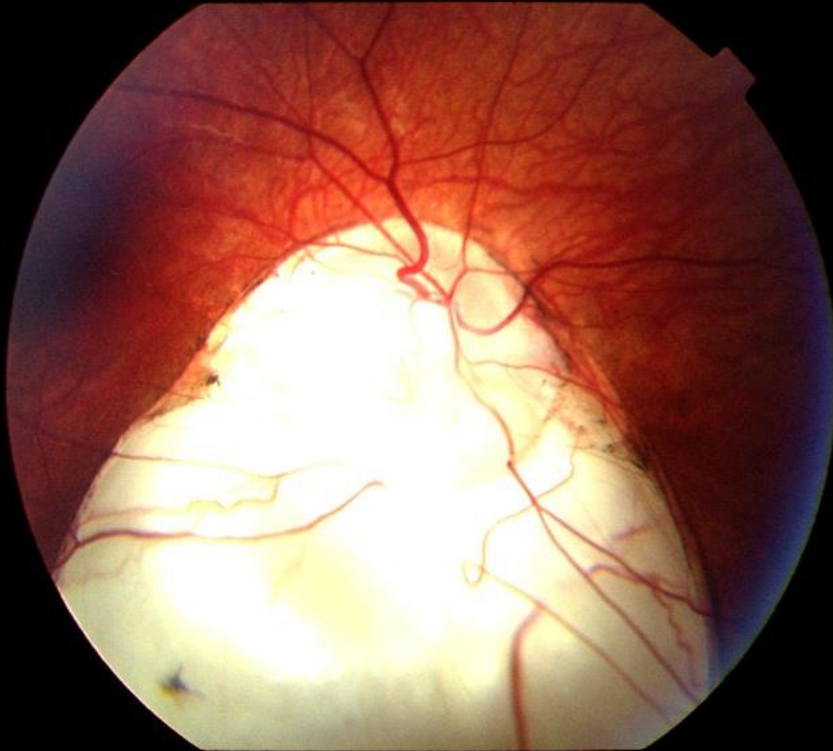
En person med Alström behöver

- Koordinator
- Allmänläkare
- Synpedagog
- Hörselläkare (audiolog)
- Audionom
- Endokrinolog
- Psykiater/psykolog
- Kardiolog



CHARGE

- **Coloboma**
- **Heart**
- **Atresia of the choanes**
- **Retardation**
- **Genital**
- **Ear abnormalities**





Region Örebro län

Universitetssjukhuset Örebro

Hjärta

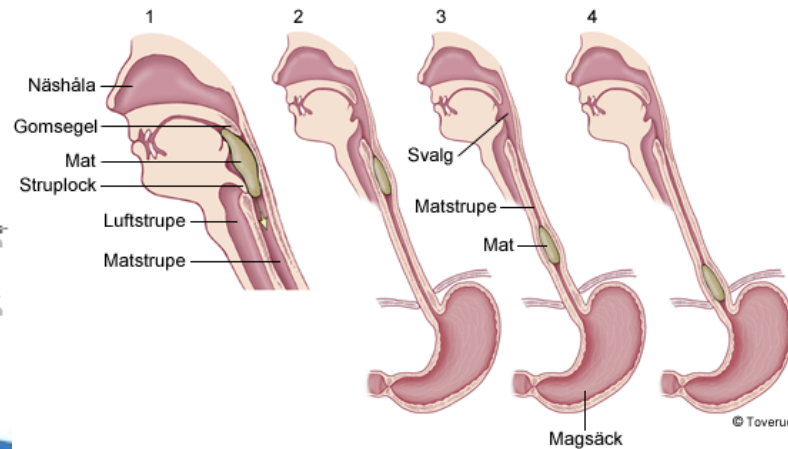
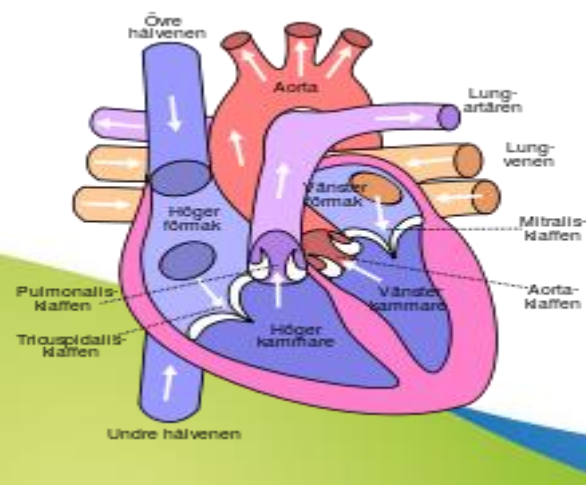
andningsvägar

matstrupe

hjärtmisbildningar

matstrupe-luftstrupe-

Hjärtinkompensation





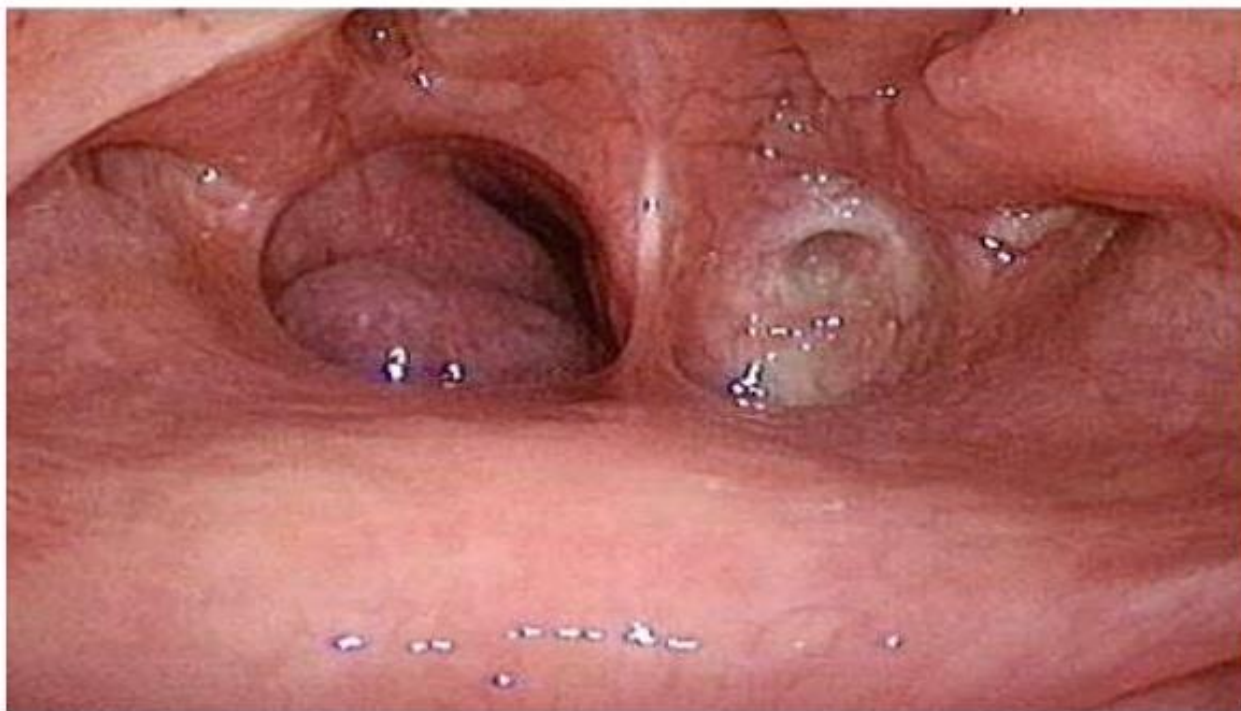
Region Örebro län

Universitetssjukhuset Örebro

Atresi

bakre näsöppningar

gomspalt mm



Retardation

Tillväxt-mentalt

- Bidragande faktorer
- Hörsel-synned-sättning
- Balansproblem
- Hjärnmissbildningar
- Andning
- Ätsvårigheter
- Svårt sjuka barn

Retardation

bidragande faktorer

Hörsel-synned-sättning

Balansproblem

Hjärnmissbildningar

Svårigheter med exekutiva funktioner

Andning

Ätsvårigheter

Svårt sjuka barn

Långa sjukhusvistelser

mm



Genitalia

- Underutveckling
- Missbildning
- Underproduktion könshormoner
- Kortväxt



Ear-hörsel

- Missbildningar
- Ytte- mellan-innerörat
- Hörselnerven
- Centrala hörselbanor
- Balansorgan missbildade
- Stora variationer
- Lätt hörselnedsättning-dövhet

Forskning



Riboflavin transporter deficiency syndrome

RFVT1,2,3

=

Brown-Vialetto Laere syndrome

BVVLS



RFVT2

Hörselnedsättning

Synnedsättning

Ataxi

Polyneuropati

Muskelatrofi

Kranialnervsdysfunktion

Svårigheter att gå

Andningsmuskulatur

Stor variation



Region Örebro län
Universitetssjukhuset Örebro

Hörsel

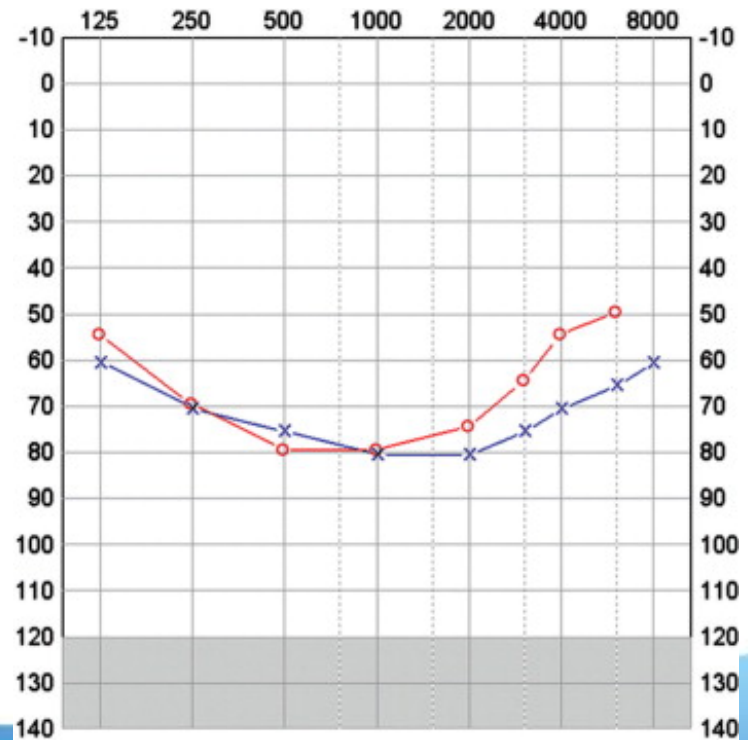
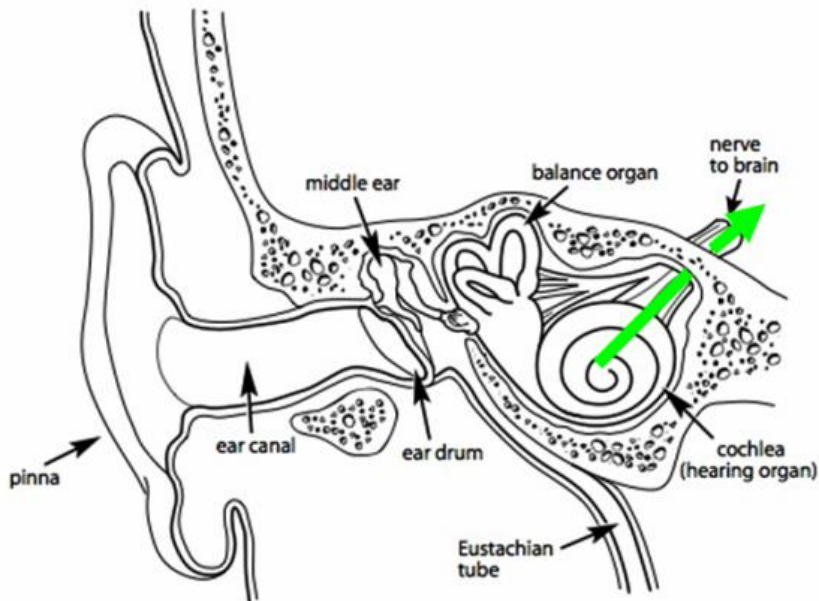
Börjar i barnaåren

Progressiv

Auditiv neuropati

Svårigheter att förstå ord

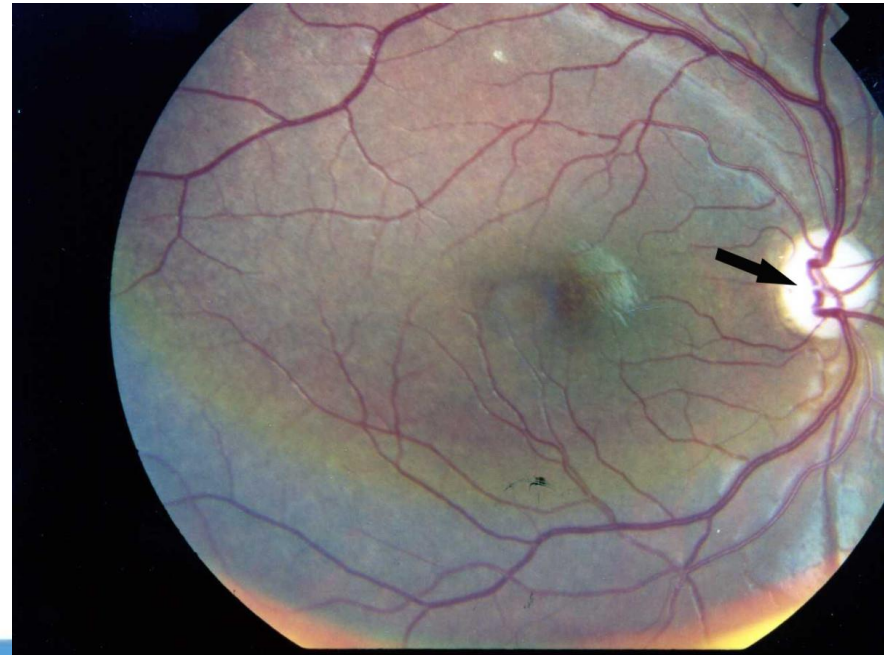
CI kan hjälpa





Region Örebro län
Universitetssjukhuset Örebro

Opticusatrofi
synnerven
centralt seende
färgseende
börjar tidigt (barn)
snabb progress
stor variation



Hjärnan-Nervsystemet

Ataxi-ostadighet

Försämrad känsel

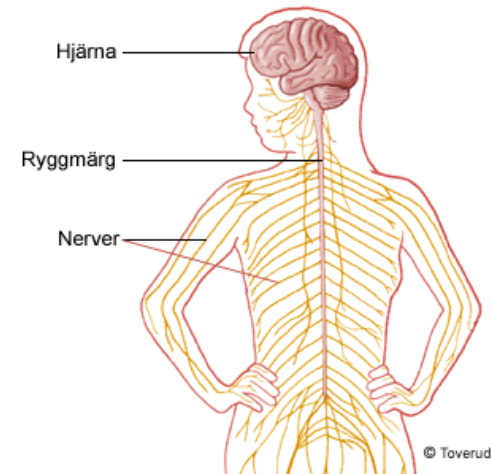
Svaghet i muskler

Övre delen av kroppen vanligare

Andning

Magnetkamera normal

Kognition normal





Region Örebro län
Universitetssjukhuset Örebro

Genetik

Autosomal recessiv

Kromosom 8q

Gen = SLC52A2

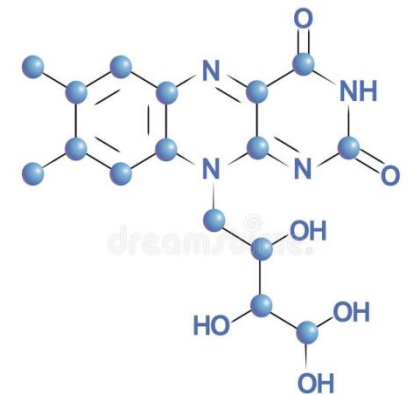
transporterar vitamin B2 Riboflavin in i celler

Deltar i cellernas energiproduktion

kolhydrat-, fett- och proteinförbränningen

en av kroppens viktigaste antioxidanter

Speciellt viktig för nervceller



Riboflavin

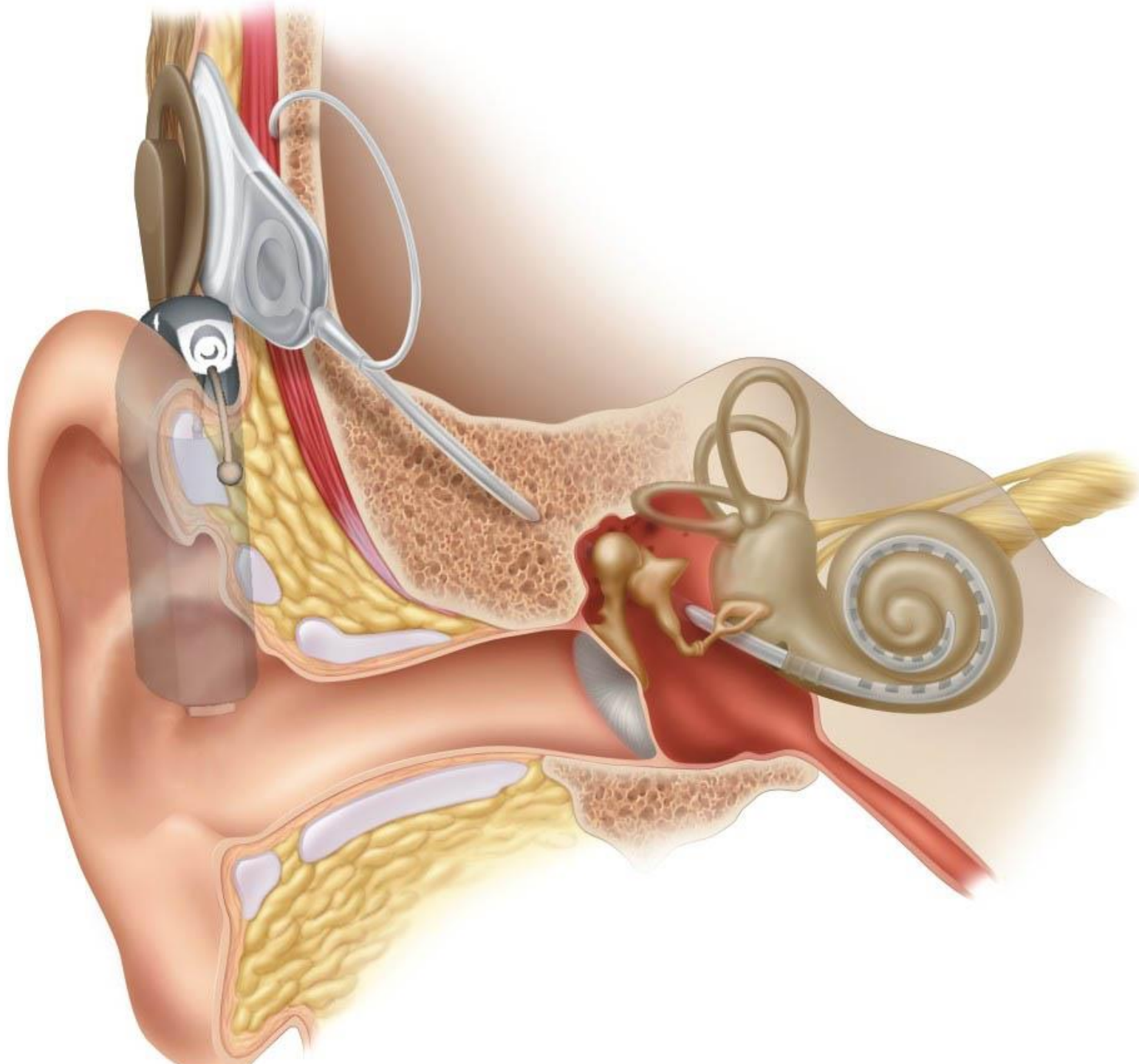


Behandling

Ge mycket stora doser vit B2
Hitta ny transportväg in i nervceller
70 pat rapporterade
Lovande resultat
Kan minska progress
Kanske förhindra för tidig död
Mer studier behövs
Tidig diagnos helt avgörande

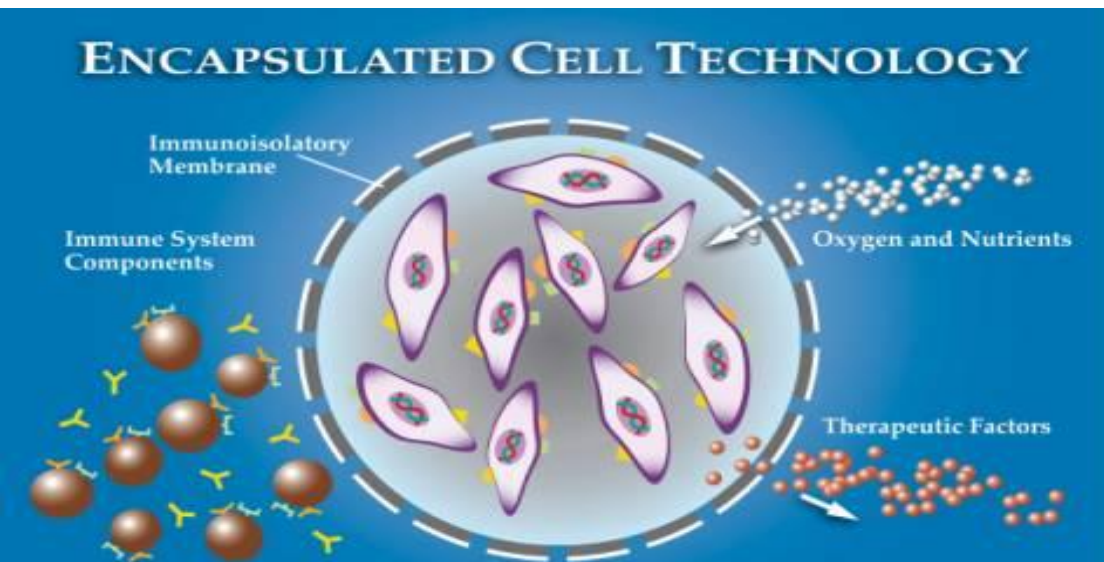
Trådlös interaktion



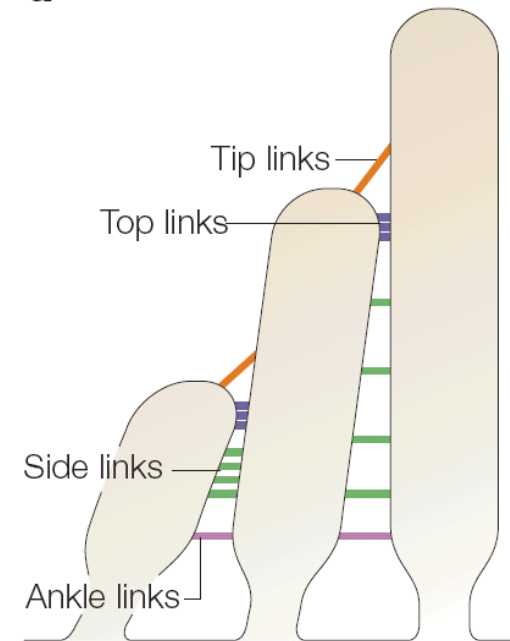


Genterapi Usher

- Djurexperimentell mus, zebrafisk- retina
- Humana försök retina Usher typ1 b



a



Dövblindhet

