

SINDROME DI USHER



di

Roberta Neirotti

La Sindrome di Usher è un insieme di caratteristiche genetiche che comprendono:

- perdita uditiva
- alterazioni visive provocate dalla presenza della RETINITE PIGMENTOSA

Caratteristiche di Usher:

- si trasmette per via ereditaria
- è autosomica (non legata al sesso)
- recessiva (i due genitori devono essere portatori del gene)



L'estensione e la velocità alla quale la visione periferica si deteriora è estremamente variabile da individuo ad individuo.

Esistono tre tipi di Usher

USHER TIPO I

- Sordità dalla nascita;
- Retinite pigmentosa anche se sintomi non evidenti
- Problemi di equilibrio (occasionalmente)

USHER TIPO II

- Si manifesta in tarda età;
- Perdita uditiva stabile e moderata;
- Retinite pigmentosa;
- No problemi di equilibrio.

USHER TIPO III

- Si manifesta nei primi anni di vita;
- Buona capacità uditiva alla nascita o leggera perdita (aumento progressivo);
- Retinite pigmentosa;
- problemi di equilibrio nel 50% dei casi;
- La cecità notturna in infanzia o adolescenza.

In tutti le 3 tipologie gli adulti sono riconosciuti legalmente ciechi e non sordi.

Visione detta "a tunnel"



È incompleta e sfuocata ai lati perché parte della retina non sta lavorando.

Visione a bassa luminosità



La retina non riesce a distinguere gli oggetti a bassi livelli di luminosità.
La visione risulta come quella di chi indossa occhiali da sole al buio.

Abbagliamento



- La retina non può adattarsi ai differenti livelli di luminosità
- Con luce forte -> abbagliamento (effetto uscita dal cinema)

Segnali di sospetta RP in ambito scolastico – I gruppo

- Perdita visiva in condizioni di scarsa illuminazione
- Scontro con oggetti e persone
- Problemi nel camminare con scarsa illuminazione
- Disturbo in caso di spostamento mobili

Segnali di sospetta RP in ambito scolastico – II gruppo

- Visione periferica tubolare
- Tempo eccessivo per raccolta oggetti caduti
- Perdita del segno del testo che legge
- Lettura con movimento del capo
- Non vede gradini o oggetti inusuali sul percorso
- Sbatte la testa contro oggetti posti ad altezza media

Segnali di sospetta RP in ambito scolastico – III gruppo

- Difficoltà ad adattarsi ai cambi di illuminazione e abbagliamento
- Difficoltà visiva nei cinema o teatri

Inoltre nei casi di poco contrasto figura-sfondo (fotocopie con colore chiaro)

IMPLICAZIONI EDUCATIVE

RIDUZIONE BARRIERE:

- ATTREZZARE CON LAMPADE E DISPOSITIVI DI CONTRASTO LE ZONE IN PENOMBRA (AULE, CORRIDOI)
- INFORMARE L'UTENTE DI CAMBI E MODIFICHE DISPOSIZIONI INTERNE
- INFORMARE SU QUALSIASI CAMBIO ARCHITETTONICO SUI PERCORSI ABITUALI
- MANTENERE PORTE E CASSETTI CHIUSI
- COLLOCARE RINGHIERE E ED EVIDENZIARE IL 1° E L'ULTIMO GRADINO DI OGNI RAMPA DI SCALE

IMPLICAZIONI EDUCATIVE ...

- DETERMINARE LA MIGLIORE DISPOSIZIONE DELLA CLASSE (LAVAGNA, BANCHI, CATTEDRA)
- STABILIRE LA DISTANZA PER SEGNARE
- UTILIZZO AUSILI TECNOLOGICI
- SEGUIRE CORSO DI ORIENTAMENTO E MOBILITA'

RETINITE PIGMENTOSA

E' una forma di degenerazione tapetoretinica bilaterale a lento decorso che inizia nell'infanzia e sovente porta a cecità nell'età media o avanzata.

Comprende forme ereditarie (dominanti, recessive, legate al sesso). Può essere associata ad altre patologie come la sordità.

La RP è dovuta alla degenerazione dei fotorecettori (bastoncelli e poi coni).

Sintomi iniziali:

- ridotta funzione visiva in ambienti poco illuminati (cecità notturna) – difficoltà di adattamento al buio;
- abbagliamento;
- perdita del Campo Visivo (scotoma anulare e poi restringimento concentrico)
- visione come attraverso un buco della serratura.

NON ESISTONO CURE AL MOMENTO

Sitografia

- http://www.atritoscana.it/patologie_sindromediusher.asp
- www.legadelfilodoro.it