**Είναι οι γάμοι μεταξύ συγγενικών προσώπων που ευθύνονται για το σύνδρομο Usher τύπου 1, μια σπάνια ασθένεια στο Πακιστάν;**

Awan, A. I., Raffay, E. A., Liaqat, A., Hassan, T., & Khan, M. (2020). Are Consanguineous Marriages to Blame for Usher Syndrome Type 1, a Rare Disease in Pakistan?. *Cureus*, *12*(10). doi: 10.7759/cureus.11117.

Το σύνδρομο Usher τύπου Ι είναι μια σπάνια γενετική αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια που προκαλείται από μεταλλάξεις σε συγκεκριμένα γονίδια που παρέχουν οδηγίες για την παραγωγή πρωτεϊνών που εμπλέκονται επίδραση της φυσιολογικής ακοής, όραση και ισορροπία. Χαρακτηρίζεται από προβλήματα ακοής λόγω της αδυναμίας των ακουστικών νεύρων να στέλνουν αισθητήρια ερεθίσματα στον εγκέφαλο που οδηγεί σε απώλεια ακοής μαζί με αμφιβληστροειδοπάθεια (RP), η οποία είναι ένας προοδευτικός, διμερής, συμμετρικός εκφυλισμός του αμφιβληστροειδούς που περιλαμβάνει την καταστροφή των φωτοϋποδοχέων κυττάρων.

Αναφέρουμε έναν 32χρονο άνδρα ασθενή που μας παρουσίασε παράπονα νυχτερινής τύφλωσης και προοδευτικής απώλειας όρασης τα τελευταία 20 χρόνια. Είχε διμερή απώλεια ακοής που οδήγησε σε κώφωση. Επιπλέον, τα αναπτυξιακά ορόσημά του καθυστέρησαν. Τα βυθοσκοπικά ευρήματά του ήταν σύμφωνα με τη μελαχρωστική αμφιβλ/παθεια και η ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημά του επιβεβαίωσε τη μειωμένη δραστηριότητα του αμφιβληστροειδούς. Η καθαρή ακουστική μέτρηση επιβεβαίωσε τη διμερή αισθητηριακή νευρική απώλεια ακοής. Η μητέρα του ήταν μια γνωστή περίπτωση του συνδρόμου Usher τύπου 1. Το οικογενειακό του ιστορικό ήταν αξιοσημείωτο για πολλαπλούς γάμους τόσο στις πατρικές όσο και στις μητρικές οικογένειές του και υπήρχε μια επιβεβαιωμένη διάγνωση του συνδρόμου Usher στον θείο από την πλευρά του πατέρα. Ο ασθενής δοκιμάστηκε με ακουστικά βαρηκοΐας και φαρμακευτική αγωγή με βιταμίνη Α, αλλά με ελάχιστη βελτίωση στη συνολική του κατάσταση.

Προσαρμόστηκε μια διεπιστημονική προσέγγιση, η οποία περιελάμβανε έναν ωριλά και έναν λογοθεραπευτή για να βοηθήσει τον ασθενή. Οι πρώιμοι γενετικοί έλεγχοι μπορούν να βοηθήσουν στη διάγνωση τέτοιων περιπτώσεων στα αρχικά του στάδια και η γενετική συμβουλευτική σχετικά με τις επιβλαβείς επιπτώσεις των γάμων μεταξύ συγγενικών προσώπων μπορεί να διαδραματίσει πολύ θετικό ρόλο στις γενετικές ασθένειες, ειδικά σε αυτές με αυτοσωματικά υπολειπόμενα κληρονομικά πρότυπα.

**Για την Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών,**

**Απόδοση – Επιμέλεια κειμένου,**

**Στρατής Χατζηχαραλάμπους.**