

Usher Syndrome 尤塞氏症

疾病介紹、經驗分享

黃俊榕 2024/12/7

目的

- 尤塞氏症的背景
- 分享患者生活上的經驗
- 分享可關注的醫療議題

尤塞氏症特徵

- 聽力損失 (Hearing Impairment)
- 視網膜色素病變 (Retinitis Pigmentosa)
- 平衡問題及其他

尤塞氏症分型

- 傳統以症狀來診斷
 - 簡易分型
 - 發病年齡、症狀嚴重程度、病程進展有不同表現
- 因科技進展，基因檢驗可確認分型以及亞型
 - 目前有 3 大主要分型，及 10 種亞型
 - 以第一型, 第二型或第三型 (Type 1, 2, 3) 來描述不同特徵的主要分型
 - 以英文字母後綴 (如 USH1B, USH2A...) 來分別代稱亞型及連結到各自致病基因

尤塞氏症分型

USH1	USH2	USH3
USH1B (MYO7A) USH1C (USH1C) USH1D (CDH23) USH1F (PCDH15) USH1G (SANS)	USH2A (USH2A) USH2C (ADGRV1) USH2D (WHRN)	USH3A (CLRN1) USH3B (HARS)

PS: 此處以美國 Usher Syndrome 協會列出為主

由於基因分子機制複雜，可能有些潛在相關的基因尚未確定，同時疾病的認定本身不同單位也存在部分爭議

故有可能部分基因未列出

第一型

- 大多數出生時就有嚴重的聽力損失。
- 由視網膜色素病變引起的視力損失在童年就會很明顯，由周邊視野損失漸漸進展到中央。
- 可能有平衡問題。
- 孩童開始獨立坐立和走路的可能比標準晚

第二型

- 出生時就有聽力損失
- 青少年或成年時，開始出現視野退化。
- 聽力損失的範圍從輕度到重度。

第三型

- 在生命的較稍後階段，才開始經歷聽力損失和視野相關問題。
- 與其他型不同，III 型通常出生時有正常的聽力。
 - 聽力損失通常在童年晚期或青少年期才開始
- 到中年時，大多數患者可能有重度聽力損失。
- 視野損失在童年晚期或青少年期發展。
- 有些患者可能有平衡問題。

新發現的第四型 (有爭議)

- 在 2022 年，一篇研究發現，ARSG 基因的突變可能導致非典型，獨立於第三型外的第四型尤塞氏症 (USH4)
- 其有獨特的症狀模式。與尤塞氏症原先的 I-III 類型不同
- 該研究指出的視網膜色素病變，主要位於視網膜中心區域，並影響中心視覺。
- 由於案例很少，一些文獻、證據都還待研究釐清

症狀細談與生活經歷

- 我是尤塞氏症第二型患者 (USH2A)
- 西元 1992 年出生，約莫四、五歲才被檢查到有輕度聽障
 - 與我同類型、同年紀段以上的患者，有的聽力損失甚至沒有被發現，努力生活到了三四十歲
- 目前最常聽到的說法：「小時候發燒燒過頭、小時候生病醫師開藥傷到.....」
- 五六歲之間開始配戴助聽器，有經過語言矯正但是還是有口音

症狀細談：聽力損失

- 聽力損失對我們這個世代的影響：
 - 語言學習開始階段的遲緩
 - 溝通的注意力消耗
- 助聽器並非可以完全取代正常耳朵
 - 空曠空間、說話聲音的針對辨識
 - 保養、維修、防水
 - 運動、群眾生活、電池消耗
 - 對吵雜環境、噪音的耐受

症狀細談：聽力損失

- 電子耳 (取材自認識相關族群的經驗分享)
 - 大多數認為對語言學習幫助效果比助聽器好
 - 需要手術，不是每個人都適合開刀
 - 價格
 - 維修成本、嬌貴
 - 台灣在地廠商的售後保修支援問題

症狀細談與生活經歷

- 國小：啟聰學校 vs 正常學校
- 童年經歷回顧
 - 在家門玄關前看不太到鞋子被罵說是電動打太多
 - 科博館的太空劇場看不到星星，跟辨認星座這件事無緣
 - 國中旅遊螢火蟲看不到
 - 莫名的常被體育場上飛來的球 K 到
- 懷疑過夜盲，國中小健康教育課本只提到與缺乏維生素 A 有關

症狀細談與生活經歷

- 國高中：拼命讀書，拼命跟上人家的腳步
- 大學：漸漸跟不太上群體生活
 - 夜間社團活動很容易耗盡
 - 在馬路上，要過馬路沒注意到橫向的救護車差點被撞
 - 餐廳聚會：跟不上別人在說什麼，自助吧要取餐得小心翼翼

症狀細談：視網膜色素病變

- 視網膜色素病變 (Retinitis Pigmentosa, RP)
 - 夜盲
 - 漸進式退化的隧道狀狹窄視野
 - 光暗環境適應緩慢
 - 後期可能有畏光、辨色力異常

症狀細談與生活經歷

- 成年遇到的各種事 (25-30歲後~)
 - 不能盯著發亮物體太久
 - 自主交通能力受限
 - 機車易擦撞，剛騎入地下停車場時會瞬間看不到
 - 人擠人的地方容易撞到人 (燈會...)
 - 腳上容易有瘀青擦傷，開始學習導盲手杖
 - 打羽球雙打有重擊隊友紀錄
 - 容易絆倒，腳上容易有瘀青

症狀細談與生活經歷

- 成年遇到的各種事 (25-30歲後~)
 - 一次記者會碰到行政長官，對方要握手沒看到差點生氣
 - 交際場合遞名片沒看到
 - 去台北看展覽踢到地上坐著的人
- 病友分享的各種狀況
 - 就業掙扎、婚嫁、在家庭中的正視與否認、生育...
- 現實與未來的挑戰：社交隔離、孤老...

醫療議題

- 大多數人視野、視力狀況通常是緩慢退化的
 - 「感覺」非常主觀 (突然跟不上、突然無法應付工作、打球突然跟不上)
- 檢查及追蹤最能客觀量化
 - 視野儀
 - 眼球光學電腦斷層掃描儀 (OCT)
 - 視網膜電流圖 (ERG)

醫療議題

- 基因檢測可以提供什麼資訊？
 - 不同的基因檢測方式，獲得的資訊完整度有差異
 - 有進行中研究，各有不同適用的基因變異類型及範圍
 - 比對資料庫或先前病例紀錄，大概預測病程走向，但非一定

醫療議題

- 現階段沒有治癒 (Cure) 疾病的手段
- 有適用不同基因變異類型、不同介入手段的研究
- 這些介入手段也會有不同預期的效果
- 臨床試驗有分階段，到成熟階段，會開始徵求人體試驗
- 要知道是否適用，需要專業醫療評估，通常有幾個大方向
 - 基因變異類型是否適用
 - 是否有其他影響臨床試驗效果評估的狀況
 - 是否能備齊加入臨床試驗的相關檢查

醫療議題

- 發展療法的困難：
 - 人類的分子遺傳表現路徑，還有許多未知的區域
 - 任何更動基因的介入方式，都有極大的不確定性，甚至可能有致癌性
 - 理論到驗證可行，必須經過一步一步發展，從試管微環境、動物實驗，確實收集數據後，最後才有可能進到人體試驗
 - 經濟估算、資源投入的困境 (孤兒藥)

醫療議題

- 吸收資訊的管道：
 - 自己變異的基因類型及其他資訊 (USH2A exon 13...)
 - 熟悉視網膜疾病的醫師
 - 訂閱期刊相關電子報
 - 美國尤塞氏症協會定期整理的更新 (本協會未來主要參考)
 - 歡迎病友們指定請求協助解讀翻譯
 - 我們佔視網膜色素病變 (RP) 族群中的一小部分，可以追蹤相關訊息，但是不能全盤適用

醫療議題

- 傳達醫療資訊的難處...
 - 有文獻說..., 有個案報告說..., 有大型隨機試驗報告說...
 - 文獻的更新速度、等待驗證的時間
 - 動物試驗結果可否在人體重現？
 - 人體試驗樣本數
 - 基因變異類型的適用性？
- 醫療人員必須對患者負責，無法百分之百的確定的事總是偏向保守，甚至寧願不說

醫療議題

- 有什麼保健食品可以延緩眼睛退化？
 - 以實證立場，沒有任何保健食品經過大規模人體試驗得到療效
 - 以機制理論來說，維持視網膜營養環境、降低壓力、減少發炎，有機會減緩退化
 - 任何東西過量都是毒，請慎重，如維生素 A 有潛在肝臟代謝壓力，beta 胡蘿蔔素與維生素 E 在某些文獻與肺癌發生機率有關聯
- 最重要的事情是保持心情愉快、身體健康