Usherov sindrom – klinički aspekti

Prof. dr. sc. Marko Hawlina,
Očesna klinika, UKC Ljubljana,
Slovenija

Predavaonica Instituta

19. studenog
u 12:00

ReC-IMI

Institut za medicinska istraživanja i medicinu rada | Institute for Medical Research and Occupational Health

Kolokvij Instituta za medicinska istraživanja i medicinu rada

Naslov predavanja: Usherov sindrom – klinički aspekti

Predavač: Prof. dr. sc. Marko Hawlina, Očesna klinika, UKC Ljubljana, Slovenija

Vrijeme i mjesto: 19. studenog 2026. u 12:00, predavaonica Instituta

Sažetak

Usherov sindrom klinički je i genetski heterogena autosomno recesivna bolest i najčešći uzrok nasljedne gluhosljepoće. Obilježen je senzorineuralnim gubitkom sluha i retinitis pigmentosom, uz moguću vestibularnu disfunkciju, te čini značajan udio svih bolesnika s retinitis pigmentosom. Razlikuju se tri glavna klinička tipa. Tip 1 očituje se prirođenom teškom gluhoćom, vestibularnom arefleksijom i ranim početkom degeneracije mrežnice, obično prije puberteta. Tip 2, najčešći oblik, obilježen je prirođenim umjerenim do teškim gubitkom sluha, urednom vestibularnom funkcijom i početkom retinitis pigmentose u drugom desetljeću života. Tip 3 pokazuje progresivan gubitak sluha i varijabilnu zahvaćenost vestibularnog sustava. Do danas je s Usherovim sindromom povezano više od deset gena, od kojih su najčešći MYO7A i USH2A, a njihovi proteinski produkti tvore međusobno povezane mreže ključne za funkciju fotoreceptora i osjetnih stanica unutarnjeg uha. Oftalmološka slika uključuje noćnu sljepoću, progresivno koncentrično suženje vidnog polja te, u kasnijim stadijima, gubitak središnjeg vida. Na očnoj pozadini nalaze se pigmentacije u obliku koštanih spikula, suženje krvnih žila mrežnice i bljedilo optičkog diska, a cistoidni makularni edem i stražnja subkapsularna katarakta česte su komplikacije. Točna dijagnoza i praćenje temelje se na multimodalnom pristupu koji uključuje ispitivanje vidnog polja, autofluorescenciju fundusa, optičku koherentnu tomografiju i elektroretinografiju, uz audiološku i vestibularnu obradu. Molekularno genetičko testiranje potvrđuje dijagnozu, omogućuje korelaciju genotipa i fenotipa te je neophodno za genetičko savjetovanje bolesnika i njihovih obitelji. Budući da trenutačno ne postoji odobrena terapija koja zaustavlja napredovanje degeneracije mrežnice, liječenje je multidisciplinarno i uključuje ranu slušnu rehabilitaciju slušnim pomagalima ili kohlearnim implantatima, liječenje komplikacija poput katarakte i makularnog edema, rehabilitaciju slabovidnosti te psihosocijalnu podršku. Novi terapijski pristupi, uključujući gensku terapiju, antisense oligonukleotide i druge genetičke strategije, ispituju se u kliničkim studijama. Stoga su studije prirodnog tijeka bolesti s jasno definiranim mjerama ishoda i potvrđenom genetičkom dijagnozom ključne za prepoznavanje bolesnika koji bi mogli imati koristi od tih novih terapija.

T +385 1 4862 556
E tcadez@imi.hr
A Ksaverska cesta 2, 10 000 Zagreb
PO Box 291, Croatia
W www.imi.hr

Životopis

Prof. dr. sc. Marko Hawlina, FEBO, voditelj je Službe za neurooftalmologiju i distrofije mrežnice te voditelj istraživačke skupine na Očnoj klinici Sveučilišnog kliničkog centra Ljubljana, Slovenija. Njegova su uža područja neurooftalmologija, distrofije mrežnice, elektrofiziologija vida i kirurgija prednjeg segmenta oka. Diplomirao je na Medicinskom fakultetu Sveučilišta u Ljubljani, gdje je 1992. godine završio specijalizaciju, a doktorat je stekao 1995. godine na St. Thomas' Hospital, Sveučilište u Londonu. Autor je ili koautor više od 200 recenziranih znanstvenih radova s više od 4000 citata (h-indeks 32) te je bio mentor 12 obranjenih doktorata, kao i brojnim magistrandima i specijalizantima. Aktivni je član i bivši član upravnog odbora Europskog društva za neurooftalmologiju (EUNOS) i Međunarodnog društva za kliničku elektrofiziologiju vida (ISCEV) te je 2015. godine u Ljubljani organizirao zajednički kongres EUNOS/ISCEV. Član je Udruženja za istraživanje vida i oftalmologije (ARVO), bivši član upravnog odbora Europskog udruženja za istraživanje vida i oka (EVER) te predstavnik Slovenije u Europskoj referentnoj mreži za rijetke bolesti oka ERN-EYE. Bio je predstojnik Katedre za oftalmologiju Sveučilišta u Ljubljani do 2019. godine, predsjednik Slovenskog oftalmološkog društva do 2016. godine, predsjednik Europskog odbora za oftalmologiju (EBO) 2009. – 2010. te predsjednik Odbora za edukaciju Europskog oftalmološkog društva (SOE). Dobitnik je nagrade Secretariat Award Američke akademije za oftalmologiju (AAO, 2015.), Lavričeve nagrade Medicinskog fakulteta u Ljubljani za nastavu (2008.), nagrade Peter Eustace Award EBO-a (2013.) i nagrade Mark Tso Golden Apple Award ICO-a (2019.). Od 2015. godine član je Europske akademije znanosti i umjetnosti.

T +385 1 4862 556
E tcadez@imi.hr
A Ksaverska cesta 2, 10 000 Zagreb
PO Box 291, Croatia
W www.imi.hr