

Caso clínico 8

HIPOACUSIA Y RETINOSIS PIGMENTARIA. SÍNDROME DE USHER

DRES. GARCÍA-GIRALDA M, ALFARO A, PARDO MONTIEL S, ZAFRA JJ.
HOSPITAL COMARCAL DE BAZA (GRANADA).

Introducción

El síndrome de Usher es el trastorno más frecuente que afecta tanto la audición como la visión. A veces también afecta el equilibrio. Es una alteración hereditaria autosómica recesiva que causa desarrollo anormal de las células ciliadas sensoriales en el oído interno.

El síndrome de Usher afecta a alrededor de 4 a 17 personas por cada 100.000 habitantes y representa, aproximadamente, el 50 por ciento de todos los casos hereditarios de sordera con ceguera. Se cree que el síndrome representa entre el 3 y el 6 por ciento de todos los niños sordos y de los niños con dificultad para oír.

Descripción del caso

Mujer de 34 años, derivada de oftalmología. Cuando tenía 3 años, debido a retraso del lenguaje, se le diagnosticó hipoacusia severa. Los potenciales auditivos evocados de tronco cerebral detectaron una hipoacusia bilateral de 70 db y desde entonces usa audífonos. No tiene antecedentes de familiares con sorderas. Tiene una buena comprensión del lenguaje. La audiometría tonal indica hipoacusia sensorial bilateral de 85 db de media (figura 1).

Un año antes consultó en oftalmología porque refería déficit visual desde hace más de un año. En la exploración de fondo del ojo se aprecia una retina aplicada con atenuación vascular

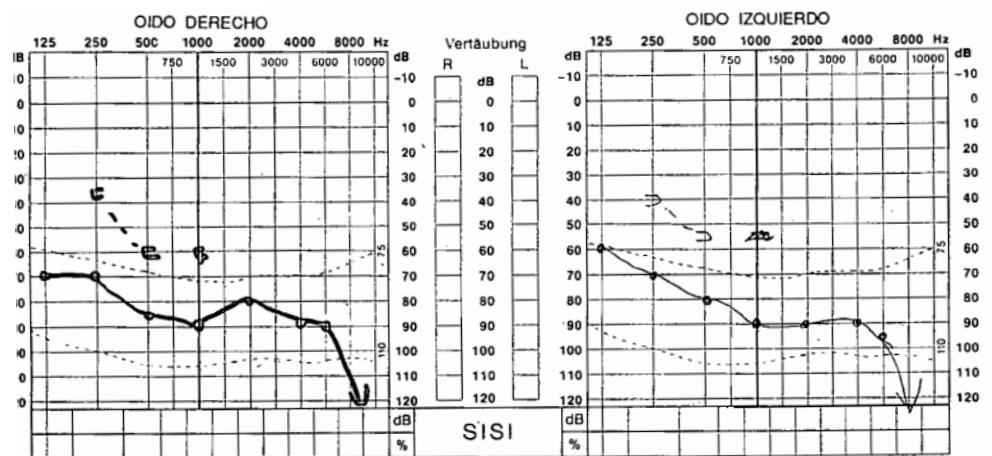


FIGURA 1.

periférica y espículas óseas en media periferia. Papilas algo pequeñas con coloración normal y bordes definidos (figura 2 y 3). Juicio clínico: retinosis pigmentaria.

Discusión

La mayoría de los niños con síndrome de Usher nacen con pérdida de audición de moderada a profunda, según el tipo del síndrome que tengan. Con menos frecuencia, la pérdida de audición por dicho síndrome aparece durante la adolescencia o más adelante. El síndrome de Usher también puede causar problemas graves de equilibrio debido al desarrollo anormal de las células ciliadas vestibulares.

La retinitis pigmentaria inicialmente causa ceguera nocturna y pérdida de la visión periférica (lateral) debido a la degeneración progresiva de las células en la retina. A medida que la retinitis pigmentaria progresa, el campo visual se hace más estrecho hasta que solo queda la visión central. A veces, los quistes en la mácula y las cataratas pueden causar una disminución temprana de la visión central en las personas con este síndrome.

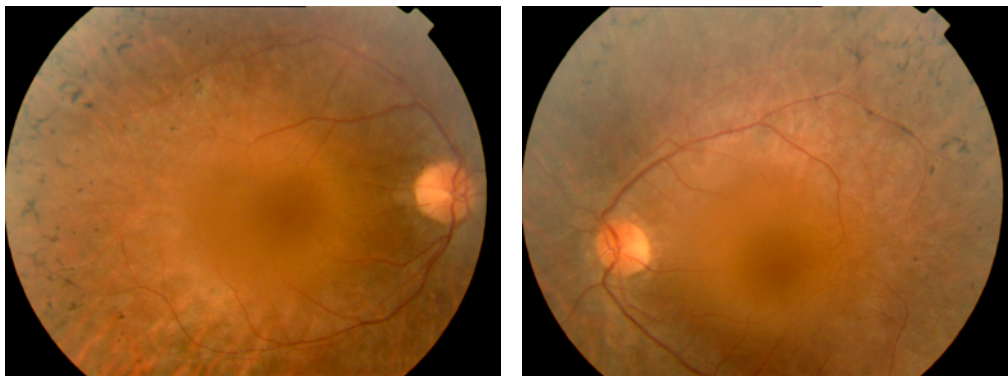


FIGURA 2 y 3: Imagen de retina de ambos ojos con acumulación de pigmento en la periferia.

TIPOS DE SÍNDROME DE USHER:

Tipo 1: los niños con síndrome de Usher tipo 1 tienen una profunda pérdida de audición o sordera al nacer y tienen graves problemas de equilibrio. Para muchos, los audífonos ofrecen poco o ningún beneficio, pero pueden ser candidatos para un implante coclear.

Los problemas de equilibrio asociados con el síndrome de Usher tipo 1 retrasan que el niño pueda sentarse sin apoyo. Es raro que los niños puedan caminar antes de los 18 meses. Los problemas de visión con el síndrome de Usher tipo 1 usualmente se inician antes de los 10 años de edad, comenzando con dificultad para ver de noche y progresando a una pérdida de visión grave después de varias décadas.

Tipo 2: los niños con síndrome de Usher tipo 2 nacen con pérdida de audición de moderada a grave, pero con un equilibrio normal. Aunque la gravedad de la pérdida de audición varía, la mayoría de los niños con síndrome de Usher tipo 2 pueden comunicarse con lenguaje hablado y se benefician de los audífonos. En los niños con síndrome de Usher tipo 2, la retinitis pigmentaria se suele diagnosticar durante la adolescencia tardía.

Tipo 3: los niños con síndrome de Usher tipo 3 tienen audición normal al nacer. La mayoría tiene un equilibrio entre normal y casi normal, pero algunos comienzan a tener problemas de equilibrio con la edad. La disminución en la audición y la visión varía. Los niños con síndrome de Usher tipo 3 a menudo comienzan a perder la audición en la adolescencia y requieren audífonos a mediados o finales de la edad adulta. Por lo general, la ceguera nocturna también comienza en la adolescencia. Los puntos ciegos (o escotomas) aparecen a finales de la adolescencia. La ceguera total a menudo ocurre en la mediana edad.

Es útil para los niños diagnosticarlo mucho antes de que desarrollen la ceguera nocturna característica. El síndrome de Usher puede sospecharse si el niño es sordo profundo desde el nacimiento y lento, sobre todo para caminar.

Un diagnóstico precoz es fundamental para cubrir las necesidades pedagógicas especiales que pueda tener un afectado de sordoceguera y ofrecer una orientación informativa acerca de la situación en la que se encuentra, además del apoyo psicológico que precisen tanto el paciente como sus familiares.

Según algunos estudios, los adultos con una forma común de retinitis pigmentaria pueden beneficiarse de un suplemento diario de 15.000 UI de la forma palmitato de vitamina A.

BIBLIOGRAFÍA

Mackey DA. Recent advances in hereditary disease and neuro-ophthalmology. *Ophthalmology* 1995; 6(16): 48-53.

Kimberling WJ. Clinical and molecular genetics of Usher Syndrome. *J Am Acad Audiol* 1995; 6: 63-72.

Sarmiento JA. Algunas variaciones epidemiológicas de la retinitis pigmentaria en Cuba. En: Pélaez O. *Retinitis pigmentaria. Experiencia cubana*. La Habana: Editorial Científico-Técnica; 1997: 35-47.

Kimberling WJ, Smith RJH. Gene mapping of the Usher syndromes. *Otolaryngol Clin North Am* 1992; 25(5): 923-34.

Mac Donald MI, Haney PM, Musarella MA. Summary of ocular genetic disorders and inherited systemic conditions with eye findings. *Ophthalmic Genet* 1998; 19(1): 1-17.

Pakarinen L, Kariäläinen S, Simola KO, Laijpala P, Kaitalo H. Usher syndrome type 3 in Finland. *Laryngoscope* 1995; 105(6): 613-7.