

Vivir con Síndrome de Usher

¿De dónde viene el nombre?

El nombre de Usher proviene de un oftalmólogo escocés, CH Usher, que descubrió que retinitis pigmentosa y sordera se asociaban en algunas familias.

¿Es frecuente?

Aproximadamente la mitad de los jóvenes sordociegos lo son por síndrome de Usher. El síndrome de Usher es una enfermedad hereditaria, que afecta al oído, a la vista, y en algunos casos al equilibrio. Entre el 3% y el 6% de las personas con sordera congénita lo padecen.

¿Qué tipos hay?

La mayoría de los casos pertenece a 3 tipos:

Tipo I: las personas nacen con sordera profunda, de forma que no pueden oír el habla ni siquiera con audífonos. Tienen dificultades en el equilibrio, y pueden tener retraso en la edad de sentarse o de caminar. La retinitis pigmentosa parece que ocurre entre los 8 y los 12 años. Debido a la sordera profunda, el aprendizaje de la lengua hablada puede ser muy difícil.

Tipo II: la sordera también es de nacimiento, y va de moderada a severa. Como la sordera es parcial, a menudo no se diagnostica de sordera hasta los 4 ó 5 años. Tienen normal el equilibrio. Dependen fuertemente de los audífonos para aprender a hablar o entender el habla. La retinitis pigmentosa parece ocurrir en la adolescencia.

Tipo III: es más rara. Se produce retinitis pigmentosa y sordera progresiva en jóvenes que de niños parecían oír y ver bien. Cuando se diagnostica la retinitis pigmentosa, habitualmente de 20 a 30 años de edad, ya puede haber sordera ligera. Durante su vida adulta su vista y su oído empeoran progresivamente. Es más frecuente en los países nórdicos.

¿Cómo se transmite?

El síndrome de Usher es una enfermedad hereditaria del tipo conocido como "recesivo". Esto quiere decir que **hace falta que ambos padres lo lleven en los genes**, aunque no padezcan la enfermedad. Esto es lo que se llama "portador" (lleva la enfermedad en los genes pero no la padece).

Cuando una pareja ha tenido un hijo con síndrome de Usher, cada uno de los hijos siguientes tendrá un 25% de probabilidades de nacer con él.

Si tienes un hermano con el síndrome de Usher, pero tú no lo tienes, tienes un 50% de probabilidades de ser "portador". Para que tus hijos lo padecieran, tendrías que tener hijos con otra persona que fuera portadora de la misma alteración, y en ese caso, cada hijo tendría un 25% de probabilidades de tener síndrome de Usher.

Se han identificado varios genes del síndrome de Usher para cada una de sus formas.

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE USHER?

Es una enfermedad hereditaria que causa **sordera o hipoacusia** desde el nacimiento, y deterioro de la visión debido a una alteración del ojo denominada **Retinitis Pigmentaria**.

VIVIR CON SÍNDROME DE USHER

El síndrome de Usher es una de los problemas más difíciles a los que uno se puede enfrentar. La persona nace con sordera o hipoacusia, y gradualmente va perdiendo vista al final de su infancia o en la adolescencia. Pero a pesar del enorme desafío que supone, las personas con síndrome de Usher pueden seguir con su proyecto de vida, y disfrutar de su tiempo libre como cualquier persona.

LA DETECCIÓN PRECOZ

Cuando unos padres, que apenas han superado el problema de que su hijo es sordo o hipoacúsico, reciben la noticia de que la visión de su hijo va a empeorar gravemente cuando crezca, el impacto es como una catástrofe. Pero deben considerarse afortunados, porque tienen la oportunidad de solicitar un **implante coclear**, si todavía no lo han hecho, y de incluir en la educación del niño sistemas de comunicación que le podrán ser útiles cuando tengan dificultades con su vista.

EL DESCUBRIMIENTO TARDIO

Cuando alguien descubre que tiene el síndrome de Usher, la noticia es devastadora. Muchos no lo descubren hasta el final de la adolescencia, cuando los problemas visuales comienzan a crear dificultades. Hasta entonces habían crecido como sordos o como hipoacúsicos. La noticia de que además pueden perder visión es realmente dura. Pueden tener dificultades en la lectura labial o en ver los signos que hacen sus amigos sordos, especialmente en ambientes poco iluminados, o con algún contraluz, o cuando signan varios. Algunas veces se suman problemas con el equilibrio.

Con Síndrome de Usher se puede llevar una vida plena y feliz

¿Qué es la Retinitis Pigmentosa?

Es una alteración degenerativa que afecta a las células sensoriales de la retina, responsables directas de la percepción visual. La retina contiene dos clases de células sensoriales: los conos, que son responsables de la visión central y de los colores, y los bastones, que son responsables de la visión en la oscuridad, y no perciben a los colores.

¿Qué síntomas produce?

El primer síntoma que aparece es la **ceguera nocturna**. Se suele acompañar de **dificultad para adaptarse a la luz brillante**. Cuando un niño sordo comienza a tener dificultades para adaptarse a los cambios de luz, hay que sospechar la retinitis pigmentosa. Con frecuencia estos síntomas iniciales se han atribuido a mal comportamiento o a torpeza.

Otro síntoma es el **deterioro en el campo visual periférico**. El individuo pierde la capacidad de localizar los objetos que ve por los lados. En su grado más extremo se denomina **visión en túnel**. Puede leer un horario dentro de la parada del autobús, pero no puede encontrar la parada del autobús sin ayuda. Estas alteraciones se deben sobre todo al deterioro de los bastones.

Cuando se alteran también los conos, se pierde **agudeza visual**. No puede identificar los detalles aunque mire los objetos de frente. En este caso las ayudas ópticas, como lentes o pantallas de ayuda para la lectura son muy útiles.

¿Cómo evoluciona la alteración visual?

Es muy variable. Algunos no tienen alteraciones visuales graves hasta los 30. Incluso **hay quienes mantienen la capacidad de leer hasta la vejez**. El deterioro mayor de la visión ocurre antes de los 40 años.

¿Cómo se puede diagnosticar?

Es frecuente que la alteración visual no se diagnostique precozmente en el síndrome de Usher. Con frecuencia las personas sordas tienen un **rechazo a reconocer que presentan problemas visuales**, y eso les lleva a considerarse sólo sordas hasta que los problemas visuales son ya muy importantes. **El electroretinograma** es capaz de diferenciar las zonas afectadas de las no afectadas. Ésta prueba es capaz de detectar pacientes con síndrome de Usher antes de que presenten alteraciones en el fondo de ojo o en la visión.

¿Tiene tratamiento?

La retinitis pigmentosa no tiene hoy día tratamiento eficaz. Se hicieron populares los viajes organizados a Cuba, pero el tratamiento que aplicaban no es eficaz e incluso empeora la enfermedad. Están en marcha estudios de terapia génica, implantes de células madre, o implantes de retina artificial. No obstante, todavía falta mucho para que estas líneas tengan una repercusión práctica.

El único tratamiento actual es la **rehabilitación** y la adaptación a las limitaciones visuales. Las ayudas ópticas más útiles son los **filtros**, **la corrección de la refracción** y **los sistemas de apoyo** a la lectura, con aumento de los caracteres al tamaño óptimo y aumento del contraste.

¿Y los implantes cocleares?

Los niños con síndrome de Usher deben tener acceso precoz a las mejores prótesis auditivas, y especialmente al implante coclear, puesto que **así si llegan a tener un deterioro grave de la vista podrán defenderse como personas ciegas oyentes**. Los centros de implante coclear en general están bien concienciados de estas necesidades.

APRENDER NUEVAS HABILIDADES

Con apoyo y con entrenamiento adecuados, las personas con síndrome de Usher pueden minimizar sus efectos. Podrán seguir utilizando la **Lengua de Signos**, siempre que su interlocutor se coloque en su campo visual. Cuando esto no sea suficiente, podrán usar la **Lengua de Signos apoyada**. Los que usan lenguaje oral, podrán seguir usándolo. Será muy útil que aprendan **Braille** y **dactilológico**. El desarrollo tecnológico y médico abre muchas esperanzas.

El diagnóstico es una sacudida enorme, tanto para la persona con síndrome de Usher como para la familia. Es importante que acudan a las organizaciones donde hay otras personas o familias con el mismo problema, y que reciban el apoyo de psicólogos y orientadores expertos. **Compartir el problema siempre es de gran ayuda**. Muchas personas con síndrome de Usher llevan unas vidas plenas y felices. Las personas con síndrome de Usher pueden ir a la Universidad, trabajar, casarse y tener hijos, viajar, y tener actividad artística y creativa.

FORMACION PROFESIONAL Y TRABAJO

Cuando un joven es diagnosticado de síndrome de U-

her pueden estar trabajando en algo que no pueda hacer cuando pierdan visión. Es difícil predecir cuándo ocurrirá una pérdida significativa de la capacidad visual. ¿Deberá el joven enfermero o mecánico de coches seguir adelante en su puesto, y desempeñarlo tal vez 10 ó 15 años? ¿O deberá prepararse para un puesto que le permita seguir trabajando cuando su visión esté muy reducida? Es importante que el joven con síndrome de Usher reciba un **consejo realista pero que no sea muy restrictivo**. En muchos casos se pueden buscar **especialidades que se puedan adaptar** bien a una baja capacidad visual. Pero se deberán evitar trabajos en los que una reducción de la vista pueda suponer un peligro, como manejar maquinaria peligrosa. Una detección y consejo precoces ayudarán a evitar las decisiones incorrectas.



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DE PADRES DE SORDOCIEGOS
APASCIDE