

¿Qué es el síndrome de Usher?

Sabaté Cintas V

ABS Creu Alta. Sabadell (Barcelona)

Presentamos el caso de un paciente de 32 años sin alergias medicamentosas ni hábitos tóxicos. Antecedentes personales de hipertensión arterial en tratamiento farmacológico con enalapril (5 mg/24 horas) y miocardiopatía hipertensiva (FE: 60%). Acude a la consulta por otalgia derecha de 3 días de evolución y sensación de mareo inespecífico sin otra sintomatología acompañante. Tras las exploraciones general y neurológica, ambas anodinas, se diagnostica otitis media aguda y se instaura tratamiento antibiótico.

Pasados 15 días, el paciente vuelve por persistencia de la sensación de rotación de objetos a su alrededor, especialmente con los movimientos cefálicos. La exploración general, otoscópica y neurológica son normales. Se remite a ORL para estudio.

Se realiza estudio con otoscopia, audiometría, videonistagmografía, RMN craneal y TAC de oído medio, que resultan normales. Se orienta como síndrome de Menière y se inicia tratamiento con tietilperazina.

Pasados 6 meses del inicio de la clínica continúa en tratamiento con tietilperazina, betahistina y diazepam. El paciente refiere persistencia del vértigo con aparición de acúfenos, clínica vegetativa y vómitos a diario. La otoscopia y la exploración neurológica vuelven a ser normales, motivo por el que se mantiene el tratamiento.

Pocos meses después, sin haber presentado mejoría clínica del vértigo, inicia hipoacusia sensitiva bilateral progresiva que requiere la colocación de audífonos. A los 6 meses se suma un cuadro de pérdida de visión rápidamente progresiva con disminución de la visión periférica y restricción del campo visual que se orienta como retinosis pigmentaria.

Se sospecha enfermedad autoinmune y se inicia estudio genético con el resultado diagnóstico de síndrome de Usher tipo III.

En la actualidad el paciente lleva audífonos con

escasa mejoría de la audición y ha iniciado entrenamiento para la comunicación, orientación y movilidad debido a la progresión de su ceguera bilateral.

COMENTARIO

El Síndrome de Usher es un trastorno hereditario autosómico recesivo con gran heterogeneidad genética y clínica. Se estima una prevalencia de 3-4/100.000 habitantes y no tiene predilección por ningún sexo, raza o zona geográfica.

Existen 3 subtipos: Tipo I (desde el nacimiento), Tipo II (inicio en adolescencia) y tipo III (debut en la edad adulta) (*tabla 1*).

Tabla 1. SUBTIPOS DEL SÍNDROME DE USHER

TIPO I:

- Sordera profunda desde el nacimiento
- No se benefician con el uso de audífonos
- Problemas graves de equilibrio
- Problemas de visión a partir de los 10 años
- La ceguera ocurre con el tiempo

TIPO II:

- Problemas de audición de moderados a graves
- Se benefician con el uso de audífonos
- Utilizan el habla para comunicarse
- Equilibrio normal
- Retinosis pigmentaria en la adolescencia

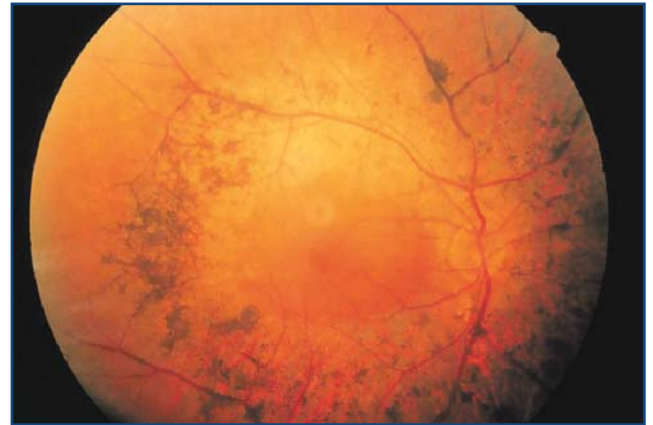
TIPO III:

- Nacen con una audición normal
- Equilibrio alterado
- Sordera en la etapa tardía del adulto
- Retinosis pigmentaria inicio en adolescencia
- Ceguera a la mitad de la etapa de adulto

Clínicamente se caracteriza por una triada de signos: sordera bilateral neurosensorial (*imagen 1*), retinosis pigmentaria (*imágenes 2 y 3*) y trastornos del equilibrio. Puede acompañarse de retraso mental, trastornos psiquiátricos (tales como psicosis endógenas y formas bipolares), afasia, ataxia espinocerebelosa, nistagmus y anosmia o hiposmia.

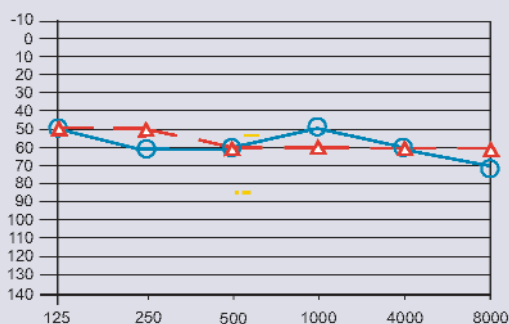
Para su diagnóstico se deben realizar pruebas audiológicas y oftalmológicas. En las primeras encontramos ausencia de potenciales evocados cocleares y alteraciones en las otoemisiones acústicas; son normales la otoscopia y la audiometría convencional. En las segundas se detectan alteraciones precoces en el electrooculograma y la visión nocturna; la campimetría muestra reducción concéntrica progresiva del campo visual con escotoma anular.

Actualmente no existe tratamiento curativo para el síndrome de Usher. El mejor es el diagnóstico precoz para iniciar lo antes posible los programas de educación. Éstos pueden incluir: asistencia para adaptación, servicio de orientación universitaria, servicios de comunicación, servicios para los problemas de visión, dispositivos auxiliares (audífonos), entrenamiento auditivo, entrenamiento para la orientación y movilidad... Se trata, por tanto, de un síndrome con gran heterogeneidad clínica y eso dificulta su detección en atención primaria. A partir de lo expuesto debemos prestar especial atención a los pacientes con trastornos del equilibrio de larga duración que no mejoren con medicación.



Imágenes 2 y 3. Retinosis pigmentaria

Imagen 1. HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL O DE PERCEPCIÓN



BIBLIOGRAFÍA

1. Cohen M, Bitner-Glindzic M, Luxon L. The changing face of Usher syndrome: clinical implications. *Int J Audiol* 2007;46(2):82-93.
2. Kremer H, Van Wijk E, Märker T, Wolfrum U, Roepman R. Usher syndrome: molecular links of pathogenesis, proteins and pathways. *Hum Mol Genet* 2006;15 Spec No 2:R262-70.
3. Marcolla A, Bouchetemple P, Lerosey Y, Marie JP, Dehesdin D. Genetic deafness. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac* 2006;123(3):143-7.
4. Najera C, Beneyto M, Millan JM. Usher syndrome: an example of genetic heterogeneity. *Med Clin(Barc)* 2005;125(11):423-7.
5. Roux AF. Molecular updates on Usher syndrome. *Ophtalmol* 2005;28(1):93-7.
6. Keats BJ, Savas S. Am genetic heterogeneity in Usher syndrome. *J Med Genet A* 2004;130(1):13-6.