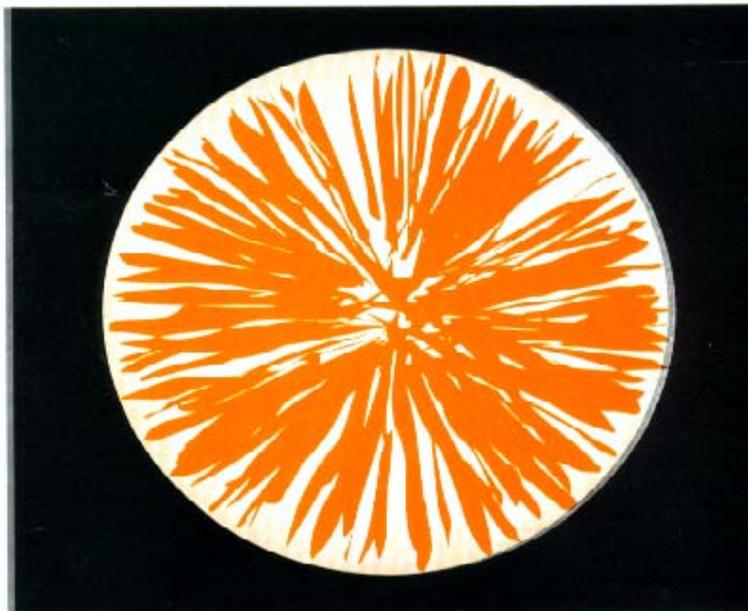


**MANUAL DE GENETICA
DE LA RETINITIS PIGMENTOSA
Y EL SINDROME DE USHER**



Dra. MARTALUCIA TAMAYO FERNANDEZ., MD, MSc
Médica Genetista



INSTITUTO NACIONAL PARA CIEGOS
ESTABLECIMIENTO PUBLICO DE CARACTER TECNICO INTERSECTORIAL
- EDUCACION - SALUD - TRABAJO -

COLOMBIA 1996

INSTITUTO NACIONAL PARA CIEGOS - INCI

MINISTERIO DE SALUD

**PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA
INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA**

**MANUAL DE GENÉTICA DE LA
RETINITIS PIGMENTOSA Y EL SÍNDROME DE USHER**

Financiado por:

INSTITUTO NACIONAL PARA CIEGOS - INCI

Autor.

Dra. Martalucía Tamayo Fernández., MD, MSc
Médica Genetista, Universidad Javeriana,

BOGOTÁ, AGOSTO DE 1996

ÍNDICE

I.	INTRODUCCIÓN la sordo-ceguera: un reto actual.....	5
II..	Testimonios y vivencias de personas afectadas de Retinitis Pigmentosa y Síndrome de Usher.....	6
III.	Aspectos genéricos básicos.....	10
IV.	Los mecanismos de la herencia.....	13
V.	Contestando preguntas acerca de: La Retinitis Pigmentosa.....	18
VI.	Contestando preguntas acerca de: El Síndrome de Usher.....	25
VII.	Estudio de la persona con posible sordo-ceguera.....	32
VIII	Manejo global en RP y Síndrome de Usher.....	39

PRESENTACIÓN

Este Manual forma parte de las actividades relacionadas con el proyecto de fomento a la atención de personas sordo-ciegas, en el cual se brinda información a las personas afectadas y los profesionales médicos, rehabilitadores y educadores sobre orientaciones generales para la atención de la población con retinitis pigmentosa y síndrome de Usher.

Como resultado del Manual se espera contribuir a la prevención de la retinitis pigmentosa y el síndrome de Usher de manera sencilla y rápida a partir de un trabajo común entre pacientes, familias y especialistas hacia la generación de una toma de conciencia por parte de la comunidad sobre este problema.

Por su parte el Instituto Nacional para Ciegos INCI, de acuerdo con sus nuevas funciones según el Decreto Ley 369 de 1 994, divulga a partir del Manual los criterios básicos para el manejo global en retinitis pigmentosa y síndrome de Usher dentro del contexto de la organización y prestación de servicios.

INTRODUCCIÓN

LA SORDO-CEGUERA: UN RETO ACTUAL

Desde hace cerca de cinco años se ha comenzado a discutir la importancia y la necesidad de identificar las patologías causantes de ceguera, sordera y sordo-ceguera en nuestro país. Los trabajos realizados hasta el momento en todo el territorio nacional, han identificado una frecuencia importante de Retinitis Pigmentosa (RP) y de Síndrome de Usher (US). Se sabe que el US es la primera causa de sordo-ceguera a nivel mundial, y se ha identificado en Colombia que cerca del 9% de la población institucionalizada sorda, y alrededor de un 8% de la población institucionalizada ciega, pueden tener un Síndrome de Usher.

Esta vez, el INCI publicará dos manuales sobre la Retinitis Pigmentosa (RP) y el Síndrome de Usher (US), precisamente porque las entidades gubernamentales y privadas, ya están tomando conciencia de la necesidad de identificar estas enfermedades, de manejarlas y de orientar a las personas afectadas, sus médicos, profesores y rehabilitadores, en un mejor enfoque y entendimiento de la enfermedad.

2.- ¿QUÉ SIGNIFICA VIVIR CON RETINITIS PIGMENTOSA O CON SÍNDROME DE USHER?

En cualquier momento, uno de nosotros puede convertirse en una persona afectada con alguna de estas dos enfermedades. Es bien claro que no todas se manifiestan desde el nacimiento, y menos aún de igual manera en cada uno. Vivir con RP o Síndrome de Usher, así como vivir en la sordera, la ceguera o la sordo-ceguera, puede significar sin duda alguna vivir en una condición que nos diferencia de la mayoría de los individuos. Esa diferencia muchas veces nos limita para algunas actividades y nos impide desarrollar ciertas acciones que otros sí pudieran hacer sin dificultad.

Es necesario reconocernos como somos, aceptarnos y entender lo que nos pasa. Debemos crearnos una enorme capacidad de adaptación, lo que simplemente significa una enorme facultad de vivir a nuestro modo. Sería un *error creer que el hecho de vivir en condiciones especiales, significa vivir solo y amargado, sumergiéndonos en la más terrible soledad o desesperanza*. Nadie es el más desventurado de los mortales, y nadie es el más desgraciado de los seres humanos. Si llorando se mejoraran las cosas, y si con angustia los errores se corrigieran, pues seríamos una sociedad de llorones angustiados, que no podríamos parar nunca, ya que estaríamos todo el tiempo corrigiendo errores con el llanto y la angustia para poder vivir felices. Paradójico, ¿no?.

De lo anterior se deduce que vivir en la limitación visual, auditiva o visual-auditiva, significa también aprender a CONVIVIR CON EL PROBLEMA O LA ENFERMEDAD, cosa que no es fácil pero tampoco imposible. Es una fiesta a la que debemos asistir, con o sin invitación. Alguna vez le escuché decir a alguien al respecto: *"Si bien es cierto que no estoy invitado, tampoco me dijeron que no fuera"*. Es acomodarnos a la vida que nos ha tocado, es la invitación a aprender a convivir con nuestra condición.

Muchas veces el dolor puede acongojar a quien no está preparado para cuando algo se sale de sus planes, algo inesperado, algo no deseado. Pero contratiempos y problemas tenemos a diario, hasta el punto que cada día es como nacer un poco. He aquí nuestra obligación, sobre llevar desventajas físicas, mentales o psicológicas. Pero el tamaño de la limitación que eso nos cree, es relativo y no siempre debe significar compasión. Ayudar al discapacitado no es sobre protegerlo pero si darle apoyo, permitirle que haga las cosas por sí mismo, facilitarle algunas acciones, darle oportunidades laborales, sociales y médicas que mejoren su calidad de vida.

El país debe pensar en los discapacitados, pues aún tenemos muchas cosas por hacer. Es necesario actuar, alguien tiene que hacer algo. La persona limitada y su familia, tienen que vivir en medio de "esa limitación", y esa es su tarea; pero la sociedad debe apoyarlos y facilitarles salir adelante. El proceso es doloroso al principio, pero inevitable. Al final, siempre sabrán que lo que dijo Macedonio Fernández es muy cierto: ***"El mayor dolor posible, no lo era tanto"***.

TESTIMONIOS Y VIVENCIAS DE PERSONAS AFECTADAS DE RETINITIS PIGMENTOSA Y SÍNDROME DE USHER

¿Sabemos vivir con Retinitis Pigmentosa o con Síndrome de Usher?. Estas enfermedades son más frecuentes de lo que pudo pensarse. Algunas personas afectadas, han aceptado expresar sus vivencias y experiencias. Veamos:

a) UNA VIVENCIA DE RETINITIS PIGMENTOSA: (Publicado en el boletín 002 de Acorus, 1991)

"yo, Miguel Triana, soy un sacerdote católico que sufre de RETINITIS PIGMENTOSA y soy invidente desde hace aproximadamente 24 años.

Por ciertos aspectos, sufrí mas el último tiempo que precedió a la pérdida total de la visión. Posteriormente, no he tenido sino una crisis de depresión durante unos retiros espirituales, la que por fortuna pasó

rápidamente. De resto, he encontrado el cariño y admiración de toda la gente que me rodea y los recursos humanos para llevar una vida común y corriente.

Se me han agudizado los otros sentidos y la memoria. He logrado superarme y hacer cosas que parecen inverosímiles, por ejemplo, en materia deportiva. Trabajo mucho por DIOS y por los demás y VIVO FELIZ, gracias a la oración y a la vida interior con el señor Jesucristo”.

Miguel Triana

b) UNA VIVENCIA DE SÍNDROME DE USHER:

(Publicado en el boletín 002 de Acorus, 1991)

“En Barranquilla en 1972 nació mi hijo, un hermoso bebé llamado LEONARDO ANDRES. Dos años después se descubrió que era completamente sordo. Esto no impidió que fuera un chico despierto, alegre y que se comportara normalmente ante la gente, al punto que muy pocos notaban que era sordo. Su vida se desarrolló como la de cualquier otro en educación y rehabilitación. Pero a los 11 (once) años de edad comenzó a presentar problemas de aprendizaje, desplazamiento y comportamiento, por lo que decidí trasladarme.

Lo vinculé al INSTITUTO NACIONAL PARA SORDOS y a mediados de ese año, entré en contacto con un grupo de médicos que investigaban la presencia de RETINITIS PIGMENTOSA entre las personas sordas. Poco tiempo después se descubrió que mi hijo tenía el SÍNDROME DE USHER, enfermedad que tuvo un progreso acelerado, haciéndole disminuir su campo visual y padecer ceguera nocturna, más rápidamente de lo que yo hubiera querido.

*Todo esto desató una crisis depresiva de tal magnitud, que entró en un estado de auto destrucción y hasta pretendió quitarse la vida. Gracias a Dios, hemos recibido el apoyo de mucha gente especializada y de **ACORUS**, ayuda que sumada a mi esfuerzo propio ha servido para superarnos. Después de tres largos y amargos meses, creo que Leonardo Andrés vuelve a ser el de antes con una luz de vida en sus ojos.*

Actualmente teje precioso en dos agujas, con algo de dificultad maneja también la máquina de coser, dibuja, practica atletismo, natación y baile. Pero lo más importante de todo, es su gran deseo de hacer muchas cosas y ser útil, además de su deseo de vivir y seguir proyectando esa ternura tan grande que irradia”.

Teresa Prías.

c) EN UNA CONFERENCIA DE SORDO-CEGUERA EN LAS VEGAS:

Hubo muchos asistentes, pero sobresalía una conferencista de 60 años de edad, quien era sorda y ciega desde su juventud. Su conferencia por supuesto fue traducida ya que utilizaba el lenguaje manual. Me impactó su extraordinario

sentido del humor, y su charla se basó en los retos que un paciente sordo ciego tiene en la vida diaria y cómo sortearlos. Allí contó toda suerte de anécdotas y situaciones curiosas, para terminar suplicándole a los videntes y oyentes, que por favor no quisieran ayudarlos tanto!!:

'En realidad no se si es bueno que me ayuden en la calle. Cuando salgo sola, se perfectamente para donde voy porque conozco muy bien el camino. En una ocasión fui al centro comercial que siempre visito. Yo se que debo atravesar tres puertas de vidrio antes de doblar a la derecha y llegar. Bien, ese día me perdí e inexplicablemente se me desapareció una de las puertas de vidrio. Tuve que salir de nuevo a la entrada principal y recorrer el camino por segunda vez, hasta que finalmente llegué. Descubrí después, que alguien muy amablemente me abrió una de las puertas de vidrio, pero yo no me enteré. Probablemente él me lo dijo sin saber que yo era sorda, así que perdí uno de mis tres puntos de referencia vitales para orientarme. Ese día rogaba que no me ayudaran más'.

"Salgo al centro de la ciudad a tomar el metro o el bus. Llevo en las manos dos carteles, uno que dice que soy sorda y ciega, y el otro que dice: Si esta es la ruta 286 toque mi mano una vez, si no es esta ruta toque mi mano dos veces. Bien, aveces encuentro choferes inteligentes, pero otros no. Tocan mi mano hasta 10 veces y no se si subirme o no al bus, lo que me hace llegar tarde a la oficina sólo porque la gente no entiende lo que es una vez o dos. Ellos quieren decirme con insistencia un si o un no, pero no hay modo de que yo les adivine'.

d) PALABRAS PARA UN NIÑO SORDO:

(Escrito por la poetisa antioqueña Olga Elena Mattei)

*Eres un universo completo todo es tuyo porque eres dueño del silencio,
porque en tu cuerpo mudo se trizan los mundos ajenos.
Vives el infinito
porque no te limitas con el ruido.
Vives en lo eterno.
La música que piensas es incienso;
las palabras ajenas son solamente besos.
Tu llanto es agua sin esfuerzo en la garganta.
Para tus manos casi mágicas,
se convirtió el sonido en vibraciones secretas
como tus oraciones más sagradas.
Tú puedes escuchar todo concierto de los planetas
y el sonido armonioso de todas las estrellas.
No te llores dolor y no estés triste
porque toda canción y toda voz del hombre es tan amarga*

*que serás feliz sin escucharla
y quizá Dios te hable directamente al alma
porque tienes la gracia del silencio en tus entrañas.*

OLGA ELENA MATTEI.

e) UN ANÓNIMO PARA TODOS

(Carta llegada a nuestras manos, remitida de fuera de Bogotá. Escrita por un paciente con hipoacusia y ceguera total. No dice su nombre y dice que prefiere el anonimato).

"Soy ciego de nacimiento y tengo además pérdida auditiva. Parece que mi madre tuvo rubéola durante el embarazo y esto me produjo las dos limitaciones. Jamás pude tener un lenguaje normal. Sólo se que además de mi profunda sordera también soy ciego total y no tengo muchas otras posibilidades'.

"En mi educación fueron muy importantes mis padres y mis hermanos. Su esfuerzo hizo de mí lo que soy. Nunca terminaré de agradecerles. Mi mamá se convirtió en mi profesora personal. Con gran amor me enseñó las formas, me explicó los colores, las sensaciones y los objetos. Aprendí el Braille y poco a poco desarrollé algo de lenguaje con los métodos verbotonales de mi escuela para sordos. Los amigos?. Importantes, sí. El contacto con ellos es una muy positiva influencia en mi progreso y deseo de vivir. Ellos son amables conmigo y sobre todo, ya les he enseñado que no necesito que me sobre protejan. Yo también puedo solo".

f) INSTANTES...

(último poema de Jorge Luis Borges, escritor fallecido en medio de la más completa ceguera a los 87 años de edad, en 1986. Aunque recientemente se le ha querido quitar la paternidad de este poema a Borges, sigue siendo tan válido como hasta ahora).

*Si pudiera vivir nuevamente mi vida
en la próxima trataría de cometer más errores.
No intentaría ser tan perfecto... Me relajaría más.
Sería más tonto de lo que he sido;
de hecho tomaría muy pocas cosas con seriedad.
Sería menos higiénico. Correría más riesgos,
Haría más viajes, contemplaría más atardeceres,
subiría más montañas, nadaría más ríos.
Iría a más lugares a donde nunca he ido;
comería más helados y menos habas;*

*tendría más problemas reales y menos imaginarios.
Yo fui de esas personas que vivió sensata y prolíficamente cada
Momento de su vida;
claro que tuve momentos de alegría.
Pero si pudiera volver atrás
Trataría solamente de tener buenos momentos.
Por si no saben, de eso está hecha la vida,
Sólo de momentos, no te pierdas el ahora.
Yo era uno de esos que nunca iban a ninguna parte
sin un termómetro, una bolsa de agua caliente, un paraguas y un
paracaídas.
Si pudiera volver a vivir,
Comenzaría a andar descalzo a principios de primavera
y seguiría así hasta concluir el otoño.*

*Daría más vueltas en calesita,
Contemplaría más amaneceres, y jugaría con más niños,
sí tuviera otra vez la vida por delante.
Pero ya ven tengo 85 años y se que me estoy muriendo...*

III.

ASPECTOS GENÉTICOS BÁSICOS

Una de las características que le dan al hombre la categoría de 'único' dentro de los organismos vivientes, es la complejidad de su propia naturaleza humana. Complejidad que está dada por sus aspectos genéticos y su interacción con el medio ambiente.

En el ser humano la información genética está contenida en el Acido desoxirribonucleico o DNA, con lo que el DNA se convierte entonces en la estructura básica de la herencia. De una manera simplista, el "gen" podría ser definido como una porción de DNA de diversa longitud, que codifica para la síntesis de una determinada proteína. Cada característica humana está codificada por duplicado, de modo que los genes van siempre en pareja. Cada gen tiene su sitio exacto en algún cromosoma, y estos también hacen pareja, de modo que todos los seres humanos tenemos un 50% del padre y un 50% de la madre.

Por otra parte, se ha definido "*genotipo*" a la constitución genética de un individuo mientras que la manifestación de esos genes es denominada "*fenotipo*". Dicho fenotipo puede ser una característica bioquímica, fisiológica, o bien ser un rasgo físico específico. Así pues, todo fenotipo siempre es el resultado de una expresión genotípica.

Sobre los genes, hay tres aspectos importantes a tener en cuenta: La expresividad, el pleiotropismo y la epístasis. La "expresividad" es la capacidad que tiene el gen de manifestarse. Es decir, significa la mayor o menor manifestación clínica presente en un individuo. El '*pleiotropismo*' es la manifestación de múltiples efectos producidos por un mismo gen. Por el contrario, cuando una misma característica o enfermedad es producida por el efecto de varios genes, se habla entonces de "*epístasis*".

Finalmente, existen algunos conceptos básicos en genética que deben entenderse perfectamente para comprender mejor los mecanismos de herencia. Estos son:

a) Homocigosidad Vs Heterocigosidad

Se dice que un individuo es '*homocigoto*' cuando tiene el mismo alelo en ambos Lóci; es decir, presenta las dos copias del mismo gen tanto en el cromosoma paterno como en el materno. Por el contrario, si tiene dos alelos distintos, entonces es un '*heterocigoto*'.

b) Dominancia Vs Recesividad

Si una característica es manifestada solamente cuando los genes están en estado homocigoto (es decir, se tienen las dos copias del mismo gen), se habla entonces de "*recesividad*". Pero si la característica o enfermedad es manifestada estando el gen en estado heterocigoto (es decir, teniendo una sola copia del gen), se habla entonces de "*dominancia*".

c) Autosómico Vs ligado al sexo.

Cuando el gen heredado se encuentra localizado en un cromosoma autosómico, esa clase de herencia se denomina "autosómica" mientras que si está localizado en el cromosoma X o en el Y, se conoce como herencia '*ligada al sexo*' la cual puede ser ligada a X o ligada a Y.

CLASIFICACIÓN DE LOS DEFECTOS:

En primer lugar, debe tenerse presente que las enfermedades pueden ser clasificadas básicamente en tres categorías:

a) Defectos cromosómicos:

Aquellas enfermedades en las cuales es posible demostrar alguna anomalía cromosómica, bien sea en el número de cromosomas presentes, o en la estructura de alguno de ellos.

b) Enfermedades unigénicas o mendelianas:

Se refiere a aquellas que son debidas a la presencia de una mutación de un gen único y específico, las cuales presentan un mecanismo de herencia que puede ser dominante o recesivo, o ligado al sexo.

c) Enfermedades multifactoriales y/o poligénicas:

Definen ciertas condiciones patológicas que en realidad son producto de la interacción de factores genéticos y factores ambientales simultáneamente.

De esta categorización se deduce que no toda enfermedad genética es necesariamente hereditaria, aunque si lo son una muy buena proporción de ellas, en las que es posible definir un mecanismo de herencia específico. Es por esto que se necesita gran colaboración del paciente y de su familia para obtener una buena historia médica genética y el árbol genealógico en cada familia.

EL ÁRBOL GENEALÓGICO Y LA HISTORIA GENÉTICA FAMILIAR:

El análisis familiar es un punto clave en la determinación del modo de transmisión de una enfermedad hereditaria. Para iniciar el análisis de un árbol genealógico, el diagnóstico en cada miembro de la familia es sumamente importante. En primer lugar, las siguientes consideraciones deben ser analizadas siempre:

- a) Saber de qué enfermedad se trata exactamente.
- b) Cuántas personas hay en la familia.
- c) Si la misma enfermedad está presente en todos, o se trata de enfermedades distintas en la familia.
- d) Si es posible identificarse una etiología externa específica pre o peri-natal.
- e) Si todos los individuos catalogados como “afectados” lo están de la misma manera, o por el contrario hay diferencias en el grado de afección entre los diferentes miembros de la familia.
- f) A qué edad apareció el problema en cada uno de los afectados.
- g) Si las personas catalogadas de “no afectadas”, realmente carecen de toda manifestación clínica.
- h) Finalmente, en caso de encontrarse alteraciones diferentes en otros miembros de la familia, determinar si están formando parte de la misma.

Una vez estudiados estos puntos, el análisis genético es importante para determinar si realmente se trata de una enfermedad genética o no, si hay consanguinidad entre los padres del afectado, si se está transmitiendo en forma dominante o recesiva y una vez identificado el mecanismo de herencia, cuál es la probabilidad de que se repita la enfermedad en futuros embarazos o en la descendencia del afectado.

ANOMALÍA CONGÉNITA Vs ENFERMEDAD GENÉTICA:

Es importante recalcar la diferencia entre una anomalía congénita y un defecto genético.

Se denomina “anomalía congénita” a cualquier alteración que esté presente desde el nacimiento, la cual no necesariamente es hereditaria y puede ser causada por factores no genéticos.

“Alteración genética”, es un término usado para definir un problema cuya causa está directamente en un gen, pudiendo estar o no, presente al nacimiento.

IV.

LOS MECANISMOS DE HERENCIA

Como ya se ha mencionado anteriormente, la herencia tiene diferentes formas. Veamos:

a) *Herencia autosómica dominante.*

La principal característica de este tipo de herencia es que se manifiesta con una sola copia del gen enfermo, sin importar si es hombre o mujer. Casi siempre, quien tiene el gen, obligatoriamente lo manifiesta y quien no posee el gen no lo manifiesta y no lo transmite. [Figura 1]. Todo niño enfermo tiene uno de sus padres igualmente afectado; con excepción de los casos en que se deba a una mutación nueva del gen (osea, que el gen apareció por primera vez en ese niño y no fue heredado de sus padres).

En la figura 1 se muestran cómo un padre con un gen “dominante”, tiene un 50% de riesgo de darle el gen a sus hijos, y un 50% de opciones de que no lo reciban. En el ejemplo, “n” representa un gen normal y “D” uno alterado. Por lo tanto, la combinación “nn” representa un hijo normal, mientras que “Dn” representa un hijo que estará afectado. Como ya explicamos, los genes no siempre se manifiestan igual en todas las personas, y puede suceder que unas veces la severidad de los síntomas sea distinta entre hermanos o entre personas de diferente familia. Esto hace que sea muy importante que el genetista examine cuidadosamente a todos los hermanos y padres del enfermo.

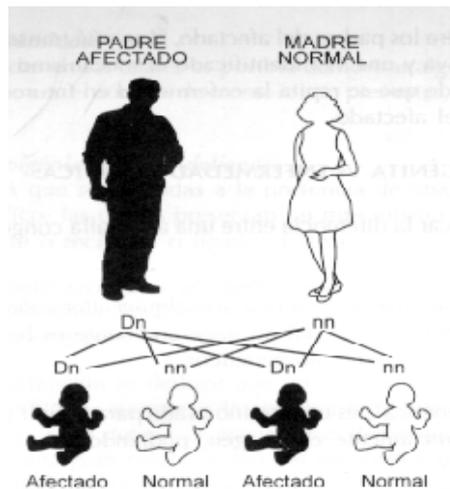


FIGURA 1. Herencia Autosómica Dominante.

b) Herencia autosómica recesiva.

En esta clase de herencia la enfermedad sólo se manifiesta cuando el individuo presenta las dos copias del mismo gen, provenientes de cada progenitor; es decir, posee el gen en "dosis doble". Ambos padres son sanos o no afectados, pero portadores del gen alterado. Con frecuencia se observan otros hermanos afectados y sólo se ve comprometida una misma generación en cada familia. Si ambos padres tienen un gen anormal, el riesgo de tener hijos enfermos es del 25% (1 en 4), un 50% de que sean portadores de una copia del gen pero sanos, y un 25% de que sólo reciban genes normales.

En la figura 2 se muestra la distribución de estos genes pasando de padres a hijos. "N" es el gen normal y "r" el anormal. El hijo "rr" estará afectado, el "Nr" será portador sano y el "NN" no tendrá ninguna copia del gen y será también sano. Por consiguiente, una persona afectada generalmente tendrá hijos sanos, aunque portadores; a menos que su unión se realice con una persona portadora u afectada de la misma enfermedad que él presenta.

Como algunos genes para entidades autosómicas recesivas son relativamente raros en la población general, no es infrecuente en esos casos observar consanguinidad entre los padres de un afectado, debido a que siempre es mucho más probable encontrar dentro de la propia familia otro individuo que presente el mismo gen anormal que uno tenga.

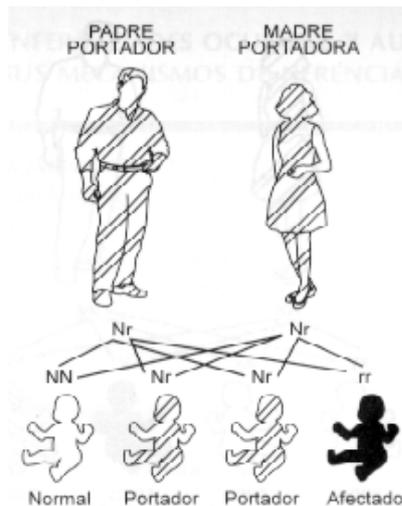


FIGURA 2. Herencia Autosómica Recesiva.

Finalmente, conviene mencionar que no toda pareja afectada de la misma enfermedad necesariamente tendrá hijos enfermos, como puede ser el caso de algunas "retinitis pigmentosas" o de algunas "sorderas neurosensoriales aisladas". En estas enfermedades existen diferentes subtipos genéticos y cada entidad posee más de un gen causal y diferentes mecanismos de herencia.

c) Herencia recesiva ligada a X:

El varón normal tiene un cromosoma X y otro Y (XY), mientras que la mujer tiene dos cromosomas X (XX). Si la mujer posee un gen anormal en uno de los cromosomas X, éste no se manifiesta pero ella se convierte en una portadora sana. Por el contrario, si es el varón quien tiene un gen anormal en su cromosoma X, este automáticamente se manifestará y estará afectado. Un padre afectado, pasará el gen a todas sus hijas mujeres, las que serán portadoras sanas, pero jamás le transmitirá la enfermedad a sus hijos varones. Por el contrario, la mujer portadora del gen lo transmite al 50% de sus hijas mujeres (1 de 2) y al 50% de sus hijos varones (1 de 2), los que serán obligatoriamente enfermos.

En la figura 3 se muestra la distribución de estos genes, en donde 'X' es un gen anormal, y 'X' o 'Y' son normales. "Lo más notorio de esta herencia, es que afecta en mayor proporción a hombres que a mujeres. El gen nunca es transmitido de varón a varón, pero siempre a través de mujeres portadoras. La mujer sólo manifiesta la enfermedad cuando tiene el gen en dosis doble.

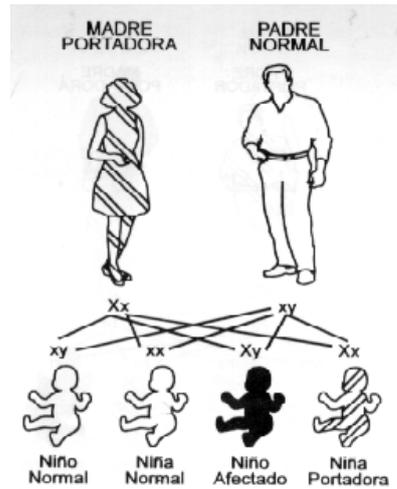


FIGURA 3. Herencia Recesiva Ligada a X

TABLA No. 1

**ALGUNAS ENFERMEDADES OCULARES Y AUDITIVAS
Y SUS MECANISMOS DE HERENCIA**

AUTOSÓMICAS DOMINANTES:

- Síndrome de Waardenburg
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Shprintzen (Velo-Cardio-Facial)
- Síndrome de Stickler (Artro-oftalmopatía)
- Disostosis mandíbulo-facial
- Síndrome de Apert (Artro-oftalmopatía)
- Síndrome de Marshall
- Síndrome de Hallermann-Streiff
- Retinitis Pigmentosa
- Síndrome de Albinismo y Sordera

AUTOSÓMICAS RECESIVAS:

- Síndrome de Cockayne
- Síndrome de Morquio
- Síndrome de Carpenter (Acrocéfalo-poli-sindactilia)
- Síndrome de Weill-Marchesani (Braquidactilia-Esferofaquia)
- Síndrome de Schwartz-Jampel (Miotonia Condrodistrófica)
- Síndrome de Bardet-Biedl

- Homocistinuria
- Síndrome de Meckel-Gruber
- Retinitis Pigmentosa
- Acromatopsia (Ceguera total al color)

RECESIVAS LIGADAS A X.

- Síndrome de Hunter
- Retinitis Pigmentosa
- Síndrome de Albinismo ocular y Sordera N. S. tardía
- Síndrome de Ataxia y Sordera N. S.
- Síndrome de Catarata Congénita, Microcórnea y Microoftalmia
- Coroideremia (Distrofia progresiva tapetocoroidea)
- Ceguera parcial al color (Deuteranopias/Protanopias)
- Síndrome de Nance-Horan
- Sordera N. S. ligada a X
- Albinismo ocular tipo II.

V.

CONTESTANDO PREGUNTAS ACERCA DE:

LA RETINITIS PIGMENTOSA

1.- ¿QUÉ ES RETINITIS PIGMENTOSA (RP)?

Retinitis pigmentosa (RP) se refiere a un grupo de enfermedades degenerativas y hereditarias de la retina. Algunas personas prefieren llamarla "retinosis pigmentaria", pues no se trata de una simple inflamación retiniana. Sin embargo, debido al depósito de pigmento que se realiza en el ojo, el término más utilizado en nuestro medio sigue siendo el de RETINITIS PIGMENTOSA o RP. La retina es una de las capas de la parte posterior del ojo, que actúa como un rollo de fotografía. En ella están contenidas las células llamadas conos y bastones, con las que podemos ver los colores y en la oscuridad. La retina manda las imágenes al cerebro a través del nervio óptico, pues el ser humano realmente "ve con el cerebro". Como resultado de la degeneración de la retina y del depósito de pigmento, la persona afectada presenta disminución de la visión nocturna (nictalopía), reducción concéntrica del campo visual y varias décadas después, puede aparecer severa limitación visual que no necesariamente lo lleva a la ceguera total.

2.- ¿CUÁLES SON LOS PRIMEROS SÍNTOMAS DE LA RP?

Lo primero que debe advertirse es que la edad de inicio de la enfermedad

varía según la forma genética. Cuando la RP es "Autosómica Dominante", los síntomas pueden aparecer entre los 16 y los 35 años de edad; si es "Autosómica Recesiva" inician entre los 8 y los 15; en la forma "Recesiva ligada a X" suelen iniciar antes de los 15 años. Con alguna frecuencia, lo primero que se evidencia es disminución de la agudeza visual o incluso la presencia de "miopía". Luego aparece la disminución de la capacidad para ver en la oscuridad, fenómeno llamado "**nictalopía**". Más tarde se nota restricción del campo visual, con pérdida de la visión periférica, la cual puede terminar en "visión en túnel" o "tubular", pues es como si la persona mirara por un tubo.

Característicamente los síntomas van progresando a través de los años, hasta disminuir en grado variable la capacidad visual. En términos generales, la preservación de una buena visión a determinada edad depende del tipo de retinitis pigmentosa y del área afectada en la retina. La agudeza visual central se afecta por otros factores, como la inflamación o edema macular quístico, escape vascular retiniano difuso y otras.

3.- ¿QUÉ DEBE HACERSE SI SE SOSPECHA LA ENFERMEDAD?

Debe hacerse un chequeo oftalmológico completo, que incluya valoración por el médico oftalmólogo especializado en retina y el optómetra. Si la persona tiene un vicio de refracción, como la miopía por ejemplo, debe tener un control mínimo una vez al año con su oftalmólogo. Cada cual puede ser valorado por su oftalmólogo de confianza, quien lo remitirá al especialista en retina si lo cree conveniente. También pueden dirigirse a cualquier seccional del "Instituto Nacional para Ciegos- INCI", a la "Fundación oftalmológica Nacional", o a la "Asociación Colombiana de Retinitis Pigmentos y Síndrome de Usher ACORUS", donde se le ofrece consulta especializada a muy bajos precios (tel: 320 83 20 Ext 2823 – 2787-2788 en Bogotá).

4.- ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA RP?

El diagnóstico clínico no siempre es fácil, por lo que se recomienda la valoración por una persona especializada en retina. Clínicamente el oftalmólogo encuentra adelgazamiento de los vasos retinianos, atrofia óptica, depósito de pigmento y, ocasionalmente edema de la mácula.

- **Hallazgos del fondo de ojo:** El cuadro clásico de RP consiste en atrofia del nervio óptico, atenuación de los vasos retinianos, punteado fino y difuso en el epitelio pigmentario, migración intraretiniana de pigmento y acumulos en forma de espículas de hueso que siguen los vasos de la retina, más atrofia del epitelio pigmentario y de la coreo capilar. Todos estos hallazgos se producen en forma secuencial desde etapas tempranas de la enfermedad, con algunas variaciones de acuerdo al tipo de retinitis pigmentosa. En algunas personas se encuentra alterado el vítreo, con descamación de células o desprendimiento de éste.

- **Hallazgos del segmento anterior:** la mayoría presenta cataratas, lo que significa una opacificación del cristalino. Esta interfiere bastante con la visión, pero puede ser operada y reemplazada por un lente intraocular con excelentes resultados. Algunas personas también asocian glaucoma crónico de ángulo abierto.
- **Refracción:** Frecuentemente se encuentra miopía y astigmatismo.

5.- ¿QUÉ EXÁMENES SERÁN NECESARIOS PARA EL DIAGNÓSTICO?

Electroretinograma (ERG): Mide el potencial eléctrico de la retina como respuesta a un estímulo luminoso de corta duración. Se basa en la capacidad de respuesta eléctrica de las células retinianas. Estas respuestas se registran en forma de ondas en un papel, de modo que se definen onda A, B y a veces C. El examen mide la actividad de los conos y los bastones.

Prueba de Adaptación a la oscuridad. Mide el umbral de la sensibilidad de la retina a una pequeña mancha luminosa en condiciones de oscuridad. Se basa en la capacidad de recuperación rápida de los conos después de una exposición a luz intensa y la lenta adaptación de los bastones a luz intensa; ambos, en condiciones de adaptación a la oscuridad. Se obtiene una curva bimodal que mide primero la sensibilidad de los conos, y a los nueve minutos comienza a observar se la actividad de los bastones. Cualquier lesión de la retina que comprometa los bastones, puede causar ceguera nocturna, lo que puede ser cuantificado por esta prueba. En Colombia aún no es fácil realizar este examen.

Electrooculograma (EOG): Es una prueba que muestra el funcionamiento del Epitelio Pigmentario de la Retina (EPR), y mide un potencial eléctrico “estable que existe entre la porción anterior y posterior del ojo. la relación entre la máxima amplitud en condiciones de luz y la mínima en condiciones de oscuridad, constituye el índice de Arden, cuyo valor varía entre 1.8 y 2.0. Aquellos valores por debajo de 1.5 son definitivamente anormales, e indicarán un daño a nivel del epitelio pigmentario.

- **Prueba de Visión de color:** Al afectarse los conos por el proceso degenerativo de la retina, se produce alteración en la visión de color, lo que puede detectarse con pruebas específicas como las de Ishihara, láminas pseudoisocromáticas, Fatnsworth 15 y 100 y el anomaloscopio de Nagel. En retinitis pigmentosa la tritanomalía (eje azul-amarillo) es el defecto más frecuentemente encontrado.

- **Campimetría:** Estudia el segundo síntoma más importante en RP, la reducción concéntrica y progresiva del campo visual. Esta tiende a ser simétrica en ambos ojos, aunque los cambios en el campo visual están directamente relacionados con el estado de la enfermedad. Puede encontrarse constricción concéntrica, depresión del campo superior, daño parcial de medio campo y agrandamiento de la mancha ciega.

• **Fotos a color del Fondo de Ojo y Angiografía Fluo-resleínica:**
Ambas documentan las variaciones del aspecto de fondo de ojo en las diferentes etapas de la enfermedad. Las fotos a color son sumamente importantes para determinar la evolución y progresión en cada caso. La angiografía detecta escape del medio de contraste, presencia de membrana epirretinianas, edema macular y atrofia coriocapilar.

6.- ¿QUÉ DEBO HACER SI TENGO UN FAMILIAR CON RP?

Debe buscar una valoración oftalmológica por un médico especializado en retina. Adicionalmente, debe ser remitido a un genetista que organice el estudio ocular y genético familiar que se debe seguir.

7.- ¿TODAS LAS RP SON IGUALES?

No. La Retinitis Pigmentosa tiene diferentes clasificaciones, según lo siguiente:

1. *Edad de aparición*
2. *Comportamiento electroretinográfico*
3. *Tipo de compromiso retiniano*
4. *Comportamiento hereditario*

- **RP según la edad de aparición:**

- * *Amaurosis congénita Leber*
- * *Retinitis pigmentosa de aparición en la infancia*
- * *Retinitis pigmentosa juvenil*
- * *Retinitis pigmentosa del adulto y de aparición tardía*

- **Según el comportamiento electroretinográfico:**

- * *Retinitis pigmentosa con patrón bastones-conos*
- * *Retinitis pigmentosa con patrón conos-bastones*

- **Según el tipo de compromiso retiniano:**

- * *Retinitis pigmentosa en sector*
- * *Retinitis pigmentosa inversa*
- * *Retinitis pigmentosa sin pigmento*
- * *Retinitis punctata albescences*

8.- ¿LA RP PUEDE CAUSAR CEGUERA?

Para la mayoría de la gente, la palabra ceguera significa pérdida total de la visión. Algunas personas con RP pueden llegar a tener severa pérdida visual o visión subnormal, y aunque mantienen algún resto visual incluso en edades avanzadas, pueden ser catalogados como "legalmente ciegos". El término "*ceguera legal*" se aplica a las personas cuya agudeza visual en el mejor ojo es de 20/200 o más, o tienen un campo visual con un diámetro de 20 grados o menos.

9.- ¿SE ASOCIA LA RP CON OTRAS ENFERMEDADES?

la RP puede presentarse sola (aislada) o estar acompañada de otros síntomas y conformar una enfermedad genética específica (síndromal). la asociación más frecuente es con sordera o hipoacusia, y eso se denomina SÍNDROME DE USHER. En otras ocasiones se acompaña de alteraciones endocrinológicas, polidactilia (seis dedos) y otras varias anomalías.

10.- ¿EXISTE ALGÚN MANEJO Y TRATAMIENTO RECOMENDADO?

Si existen recomendaciones específicas para las personas con RP. Estas se discutirán en más detalle en un próximo manual sobre el tema. Universalmente se han intentado múltiples y variados tratamientos, pero ninguno ha sido exitoso. Tampoco se ha demostrado algo que en verdad disminuya la progresión del proceso. Dadas las características de la enfermedad y su curso progresivo, la RP se ha convertido en un campo de frustración para el oftalmólogo, y de desesperanza para el paciente.

A este respecto, se sugiere que el paciente con RP sea manejado para mejorar sus condiciones de visión y de vida. La corrección de los defectos refractivos (miopía) por pequeños que sean, son de gran utilidad en cuanto que si hay un aumento subjetivo de visión. El uso de anteojos protectores contra la luz, no ha demostrado ser beneficioso para detener el progreso de la enfermedad, pero las gafas de sol les ayudan a controlar el deslumbramiento que los cambios de luz les produce. Por otra parte, aunque no está totalmente demostrado que la luz tenga efectos nocivos para estos pacientes, de todos modos se les recomienda no mirar la luz del sol en forma directa y más bien, usar gafas de sol común y corrientes.

Desde el punto de vista familiar, debe procurarse un completo conocimiento de la enfermedad, sus características y pronóstico, para que la familia se convierta en un punto de apoyo muy importante para el paciente. Finalmente, el manejo genético del paciente con RP, y el conocimiento exacto del patrón hereditario, constituye tal vez la parte más importante, pues la consejería genética va a ser el mayor punto de soporte y de prevención de la enfermedad.

los tratamientos con Vitamina A no han demostrado su efectividad ni sus ventajas, y esta medicación en exceso si representa un riesgo para la salud. los tratamientos quirúrgicos ofrecidos en Rusia y Cuba, tampoco han probado su beneficio. Una persona con RP nunca debe dejarse engañar con el ofrecimiento de “curas milagrosas”, pues con frecuencia se aprovechan de su desesperación.

11.- ¿CUÁL ES EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE LA RP?

Ya sabemos que la mayoría de los casos de RP se heredan en forma Autosómica recesiva, seguida de autosómica dominante y por último la recesiva ligada a X. En cada uno el gen responsable es diferente, e incluso existen dentro de una misma categoría varios genes causales.

En la retinitis pigmentosa ligada a X se han encontrado hasta el momento dos sitios denominados los “loci, RP2 y RP3”. El gen RP3 es responsable de la enfermedad en 60-80% de las familias analizadas, y está muy cerca de un marcador de la ornitina carbamil transferasa (OCT), conocido como el DXS84. En el 20-40% restante de las familias estudiadas, el gen responsable es el “RP2”, el cual está localizado entre el marcador DXSI 46 y el centrómero del cromosoma X. Hay datos preliminares que indican la presencia de otro gen en el mismo cromosoma. Los estudios moleculares en la retinitis pigmentosa autosómica son aún más complicados, dado que parece haber varios genes en diferentes cromosomas. Ya se han identificado los genes de la “Rodopsina” y de la “Periferina”, y diversas mutaciones parecen ser las causantes de la enfermedad. Se ha sugerido un gen en el cromosoma 1, pero otros investigadores localizan el gen de la RP1 ligado al marcador D3S7 en el brazo largo del cromosoma 3. Con respecto a la retinitis pigmentosa autosómica recesiva, también en ella se han identificado mutaciones de la “Periferina y la Rodopsina”, en diferentes cromosomas autosómicos.

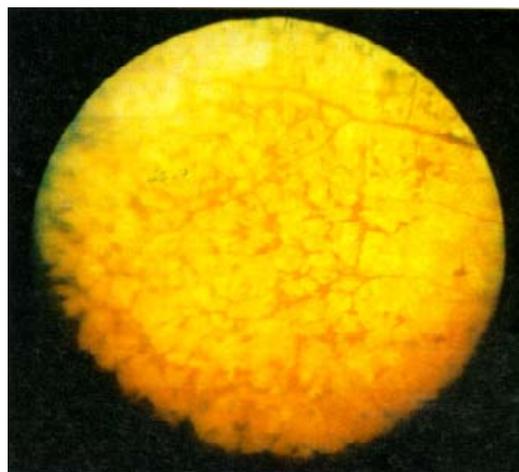


Foto No. 1. Fondo de ojo típico de RP.

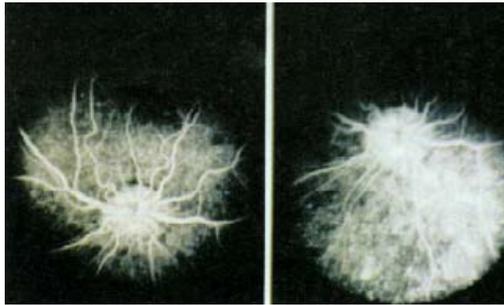


Foto No. 2. Angiografía de RP.

12.- HAY DIFERENCIA ENTRE LAS FORMAS GENÉTICAS DE RP?

las diferencias no sólo son clínicas, sino en la frecuencia con que se encuentran. Un estudio de más de 2000 personas con limitación visual, demostró una frecuencia del 7.75% de casos de RP. Entre ellos se definieron los siguientes porcentajes:

RP CASO ÚNICO.....	6.71%
RP – AR.....	4.63%
RP – AD.....	3.70%
RP - LIG X.....	0.61%
<u>RP SINDROMAL.....</u>	<u>2.10%</u>
TOTAL.....	17.75%

Es importante aclarar que la RP puede ser llamada SIMPLE, cuando hay un sólo individuo afectado en la familia; y AISLADA, cuando no tiene otros hallazgos asociados. También se clasifica en SINDROMAL o multisistémica, cuando se asocia a otras alteraciones; o MÚLTIPLE, cuando existen varias personas afectadas en una misma familia. Las principales diferencias clínicas entre los tipos genéticos, son:

- **R.P. Autosómica Dominante (RP-AD):**

Aunque esta variedad de RP parecía ser poco severa y de progreso más lento, hoy en día se sabe que existe un variado rango de presentación entre los diferentes subtipos dominantes, fluctuando entre un severo compromiso retiniano de inicio temprano, hasta un daño limitado y lentamente progresivo de inicio tardío, variaciones que incluso se han observado dentro de una misma familia. Este fenómeno de variabilidad intrafamiliar posiblemente se deba a la baja penetrancia del gen o a su expresividad variable. En general, en las formas dominantes se presenta una progresión relativamente lenta de la pérdida visual, con un inicio más tardío que en las otras formas genéticas.

- **R.P. Autosómica Recesiva (RP-AR):**

Como ya fue mencionado, la RP aislada se hereda más frecuentemente en forma autosómica recesiva. Usualmente se inicia en la adolescencia, y se caracteriza por una temprana deficiencia en la capacidad de adaptación a la oscuridad y una progresión de la pérdida visual y del daño retiniano, mucho más rápida que la observada en las formas dominantes. También se ha postulado la existencia de más de un tipo genético de RP autosómica recesiva (RP-AR) y habría entre 11 y 41 mutaciones causantes. Por otra parte, varios autores han demostrado que el 13 a 18% de las personas con cualquier tipo de RP, presentan otros hallazgos asociados conformando algún síndrome genético.

- **R.P. Recesiva Ligada a X.-**

La forma ligada a X, es ciertamente la menos frecuente de las RP, pero por regla general, la más severa en su manifestación clínica. Los varones afectados suelen presentar un patrón típico de espículas de hueso en el fondo de ojo, acúmulos de pigmento y progresión de la atrofia coroidal que los lleva rápidamente a la ceguera. En un estudio de 23 familias afectadas en Inglaterra, Allan Bird encontró severa pérdida visual en casi todos los varones, importante ceguera nocturna desde edades muy tempranas y estrechamiento del campo visual desde los 20 años de edad. Las frecuencias conocidas, se presentan en la tabla No. 2.

TABLA No. 2

DISTRIBUCIÓN DE RP ENTRE LAS DIFERENTES CATEGORÍAS HEREDITARIAS

PAÍS	AÑO	% A. DOM.	% A. REC.	% LIG.X	% AISLADA	AUTOR	TOTAL
USA	1980	10	69	06	15	Boughman	670
USA	1981	22	16	09	50	Boughman	300
USA	1984	19	65	08	08	Bunker	085
INGLA- TERRA	1984	22	23	14	41	Bunday-Crews	138
USA	1987	17	31	10	42	Heckenlively	609
INGLA- TERRA	1982	24	16	18	42	J ay M.	426
CHINA	1982	11	33	08	48	Hu D.	151

VI.

CONTESTANDO PREGUNTAS ACERCA DE:

EL SÍNDROME DE USHER

1.- ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE USHER?

El síndrome de Usher (US), es una enfermedad genética que asocia Retinitis Pigmentosa e Hipoacusia Neurosensorial Congénita. Algunas personas tienen además problemas del equilibrio, y eso clasifica la enfermedad en diferentes tipos. La enfermedad fue descrita por el Dr. Charles Usher en 1914, y por eso lleva su nombre. Hoy en día se considera como la primera causa de limitación visual-auditiva, o sordo-ceguera como se ha llamado en términos generales. Es una enfermedad hereditaria, con un patrón "Autosómico Recesivo" franco.

2.- ¿ENTONCES LA ENFERMEDAD TIENE VARIAS CLASES?

Si, el síndrome es clínica y genéticamente heterogéneo. Se conocen tres tipos genéticos, con características propias de cada uno. Se acepta la siguiente clasificación:

TIPO I: Profunda a severa sordera neurosensorial congénita bilateral no progresiva y simétrica, con inicio de la RP entre los 8 y 15 años, y respuesta vestibular anormal.

TIPO II: Leve, moderada o severa sordera congénita no progresiva bilateral y simétrica, con inicio de la RP después de los 15 años de edad, y respuesta vestibular normal.

TIPO III: Sordera neurosensorial congénita que si puede ser progresiva, con variable edad de inicio de la RP, y respuesta vestibular normal o anormal,

3.- ¿TODAS LAS FORMAS DE LA ENFERMEDAD SON IGUALES?

No. Se sabe que cada uno de los tres tipos es causado por un gen diferente, localizado en distinto cromosoma cada cual.

Por lo mismo, las características clínicas de cada uno no son iguales. En el TIPO I de la enfermedad, la sordera se evidencia desde el nacimiento, suele ser muy severa por lo que no se desarrolla lenguaje, los síntomas visuales se *inician* a edades más tempranas y el niño tiene problemas del equilibrio. En el TIPO II, la sordera es menos severa y se logra un lenguaje bastante adecuado, los síntomas visuales son más tardíos, y el joven no presenta problemas del equilibrio. El TIPO III es más reciente: la sordera o hipoacusia es variable y suele ser progresiva, los síntomas visuales aparecen a cualquier edad, y puede o no haber problemas del equilibrio en la persona afectada.

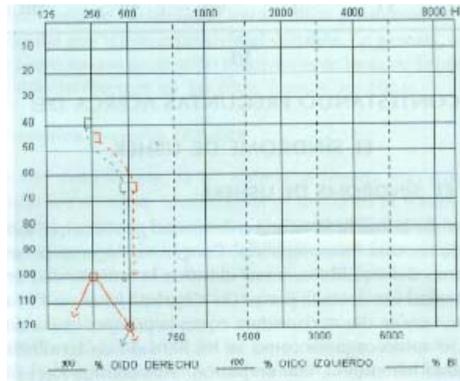


FOTO No. 3. Audiometría típica de Usher Tipo I.



FOTO No. 4. Pruebas vestibulares en Síndrome de Usher.

4.- ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD?

Como vimos, son variados y dependen de cada forma del síndrome. En general se encuentra lo siguiente.

A. Alteraciones audiológicas y vestibulares:

En las dos primeras formas la sordera o hipoacusia "no es progresiva". Sólo se acepta progresión en el tipo III del síndrome. Cuando es muy severa, el niño o joven no *alcanza* a desarrollar lenguaje y se acompaña de "mudez", o serios trastornos del lenguaje. Por lo general la pérdida auditiva es bilateral y simétrica; es decir, muy similar en ambos oídos. Audiometrías repetidas y otros exámenes ordenados por el otorrino, permitirán definir el tipo de alteración presente. Se cree que existe una lesión de las células ciliadas del órgano de Corti. Todo niño congénitamente sordo, debe ser vigilado para determinar si presenta o no este síndrome.

La presencia de alteración del equilibrio es propia del tipo II. Esta anomalía se hace evidente en un retardo del desarrollo psicomotor del niño, en dificultad para caminar en línea recta, y hasta en incapacidad para nadar o montar bicicleta. En

general, esos niños suelen ser un poco "torpes" en sus movimientos y tener alguna dificultad en la coordinación para la marcha.

B. Alteraciones visuales:

El daño visual es una Retinitis Pigmentosa (RP) típica, lo que quiere decir que tiene todas las características descritas en el capítulo anterior sobre esta enfermedad. Adicional a la hipoacusia, el niño o joven presenta disminución de su agudeza visual, puede tener miopía, notará dificultad para ver en la oscuridad (Nictalopía), y rápidamente irá presentando disminución de su campo visual. Igual que en cualquier caso de RP, la persona puede presentar cataratas y todas las complicaciones propias de ésta. Deben tenerse los cuidados de cualquier caso de Retinitis, más lo recomendado para un hipoacúsico o sordo.

C. Alteraciones Psiquiátricas Y Neurológicas:

Desde hace varios años se observaron alteraciones psiquiátricas, a edades muy variadas en personas con el síndrome. Algunos sufren depresión, otros hacen un síndrome maniaco-depresivo (hoy llamado enfermedad psico-afectiva bipolar), otros desarrollan franca esquizofrenia, pero no hay un patrón específico en los afectados. Es importante aclarar que NO TODOS los enfermos de US desarrollan anomalías psiquiátricas o retardomental, por lo que aún sedesconoce la causa de estos síntomas.

En cuanto al hallazgo de alteraciones neurológicas, es llamativo que algunos estudios han demostrado anomalías del sistema nervioso central (SNC), con exámenes como la tomografía cerebral o la resonancia magnética. En algunas personas se ha descrito atrofia cerebral o alteraciones cerebelosas, sin poderse interpretar esto como un factor predictivo de la evolución de la enfermedad. Aunque se cree que los disturbios esquizofrénicos son producto de la doble limitación visual y auditiva en el individuo, la teoría de psicosis como efecto secundario es demasiado simplista para explicar algunos casos, A nuestro modo de ver, sin duda es necesario realizar mayores evaluaciones en los afectados, sus familiares y en la población general, a fin de determinar el verdadero valor de tales hallazgos psiquiátricos y neurológicos.

5.- ¿CÓMO SE HEREDA ESTA ENFERMEDAD?

la enfermedad presenta una herencia "autosómica recesiva". Recordemos que ambos padres son portadores obligados del gen, y cada hermano del afectado tiene un riesgo del 50% de ser portador del gen alterado. Esto determina una vez mas, la importancia de una evaluación general y genética a toda la familia.

6.- ¿HAY MODO DE IDENTIFICAR LOS PORTADORES SANOS DEL GEN?

Ya hemos visto que ambos padres de un afectado son portadores sanos, y que el 50% de sus hermanos tiene riesgo de serlo también. Desde hace muchos años se ha buscado un método clínico que ayude a identificar quien tiene o no tiene una copia del gen anormal. Se cree que algunos portadores pueden

presentar alteraciones en el Electroretinograma, en la audiometría o *en la* resonancia magnética cerebral, pero esto no ha sido perfectamente establecido. El único método certero que permitiría saber quien tiene el gen, son los estudios de genética molecular que ya comienzan a *realizarse en nuestro* medio.

7.- ¿YA SE CONOCEN LOS GENES CAUSANTES DEL SÍNDROME?

Recientes investigaciones sobre el Síndrome de Usher, se han encaminado a la determinación de la localización de los genes causantes de los diferentes tipos de la enfermedad. Sin embargo, aún no han sido encontrados todos. El grupo colombiano pionero de estos estudios, es conformado por personal del Instituto de Genética Humana de la Universidad Javeriana y la Fundación Oftalmológica Nacional,

El Síndrome de Usher Tipo II (US2) ha sido recientemente localizado en la porción distal del cromosoma I, cerca del gen de la **renina** (REN), y constituye así la primera forma de retinitis pigmentosa autosómica recesiva en haber sido mapeada hasta el momento. Por su parte, el Síndrome de Usher tipo I (US1) parece estar localizado en el brazo largo del cromosoma 11. Finalmente, el *Síndrome de Usher tipo III (US3)*, parece estar localizado en el brazo largo del cromosoma 3.

8.- ¿ES FRECUENTE EL SINDROME DE USHER?

Se cree que es la primera causa de sordo-ceguera en el mundo. La frecuencia de la enfermedad varía entre 1.0 y 31.7%, siendo la más alta la encontrada en la población Francesa-Acadiana de Lousiana, en los Estados Unidos. Aunque la frecuencia promedio mundial del Síndrome de Usher se calcula en un 4.3%, nuestros estudios en Colombia demuestran que el 9.6% de los sordos y el 8% de los ciegos inscritos en instituciones, pueden tener la enfermedad. Por otra parte, los estudios realizados en diferentes países estiman la prevalencia de la enfermedad entre un 3.0 y un 4.4 por 1 00.000 habitantes. Las investigaciones en la población sorda examinada en Colombia, mostraron una prevalencia de 1/30.784, lo que es igual a 3.3 por 100.000 habitantes. Veamos unas tablas que explican estos datos (Tablas # 3 y 4):

9.- ¿EL SÍNDROME AFECTA A TODAS LAS RAZAS?

El Síndrome de Usher fue observado inicialmente en Norte América y en países Nórdicos, en Europa. Ya hoy en día se ha escrito en todas las razas y se sabe que está distribuido a nivel mundial, al igual que lo está la RP aislada. Existe la teoría de que la enfermedad fuera originaria de los países nórdicos y posteriormente diseminada a las Islas Británicas y a toda Europa, llegando luego hasta América. En Sudamérica sólo se tienen datos para Colombia, pero es evidente que la enfermedad si existe en otros países del cono sur

TABLA # 3

FRECUENCIA MUNDIAL DE RETINITIS PIGMENTOSA EN POBLACIÓN SORDA

PAÍS	No. TOTAL	No. RP	%RP	REFERENCIA
Alemania	241	74	5.8	Liebreich – 1861
Alemania	303	06	2.0	Lent - 1870
Alemania	519	05	1.0	Wilhemi - 1873
Francia	200	05	2.5	Hocquard - 1875
Alemania	100	03	3.0	Adler - 1876
Inglaterra	110	06	5.5	lee - 1883
Alemania	095	05	5.3	Shafer - 1884
Alemania	074	08	10.8	Lemcke - 1892
Noruega	771	23	3.0	Uchermann - 1896
Holanda	383	11	2.9	Mulder - 1902
Austria	064	04	6.3	Hammerschlag - 1907
Rusia	100	02	2.0	Snegreff - 1909
Suecia	149	05	3.4	<i>Kljng</i> - 1932
Italia	150	03	2.0	Larriccia - 1932
Dinamarca	480	28	5.8	Iindenov - 1945
Francia	213	03	1.4	Doll- 1947
Hungría	266	01	0.6	Alberth - 1958
Francia	1.79	22	12.3	Grimaud - 1962
USA	139	44	31.7	Kloepfer - 1966
Colombia	1.715	46	2.4	Tamayo - 1991
USA	240	08	3.3	Danish 1963

TABLA # 4

FRECUENCIA DE SORDERA EN POBLACIÓN CON RETINITIS PIGMENTOSA

PAÍS	No. TOTAL	No. SORDERA	% SORDERA	REFERENCIA
Inglaterra	1681	560	33.3	Nettleship - 1909
Inglaterra	0069	030	43.5	Usher - 1 914
Alemania			22.7	Leber - 1 91 5

Inglaterra	0919	096	10.4	Bell - 1922
Alemania	0877	127	14.5	Wibaut - 1931
Alemania	0020	009	45.0	Steinberg - 1937
USA	0041	018	43.9	Wortis - 1940
Dinamarca	0150	042	28.0	Kierrumgaard - 1948
Italia	0156	013	08.0	Pagliarani - 1949
Israel	0022	014	63.6	Landau - 1956
Francia	0020	011	55.0	Zanotti - 1958
Checoslovaq.	0022	005	22.7	Nemec - 1960
Suiza	0118	016	13.6	Ammann - 1961
Francia	0023	012	52.2	Cordier - 1964
Rumania	0015	010	66.7	Cinca - 1966
Italia	0161	022	12.2	Martini - 1985
Colombia	0012	003	25.0	Tamayo - 1991
Datos parciales, estudio aún en progreso.				

VIII.

ESTUDIO DE LA PERSONA CON POSIBLE SORDO-CEGUERA

Dr. Felipe Escalión Buendía
 Dr. Vicente Rodríguez Montoya
 Dra. Martalucía Tamayo Fernández

Indicaciones Generales para el estudio de una persona con limitación visual y auditiva simultánea, en la que se considera un posible diagnóstico de RP o de Síndrome de Usher:

Deben realizarse las siguientes valoraciones:

- 1- Oftalmológica y Optométrica
- 2- Audiológica y Vestibular
- 3- Genética, personal y familiar - Asesoría Genética
- 4- Interconsulta con otras especialidades médicas
- 5- Valoración psicológica, personal y familiar

1. EVALUACIÓN OFTALMOLÓGICA Y OPTOMÉTRICA

1.1- Historia Clínica:

Antes del examen ocular del niño o del adulto, es muy importante hacer una excelente historia clínica. Se buscan los **Antecedentes familiares**, para lo cual se interroga sobre si existe consanguinidad de los padres y el grado de ésta, qué otros familiares están afectados, la edad de aparición de los síntomas, investigar la presencia de ciegos o personas con muy mala agudeza visual en la familia, los defectos refractivos en el grupo familiar, y finalmente, se debe registrar cuántos hermanos tiene el paciente, su edad, sexo, y si padecen alguna enfermedad ocular o sistémica sugestiva de un síndrome genético.

También importan los **Antecedentes personales**. Es valioso saber lo referente al parto y aún los datos antes de la concepción. Debe preguntarse a la madre si ella tuvo virosis en la infancia, o si fue vacunada alguna vez en su vida. Debe determinarse si a la madre le hicieron títulos de anticuerpos contra Toxoplasma, Rubéola, Herpes, Citomegalovirus y SIDA. En qué época de la gestación se tomaron, cuáles fueron sus resultados y si hubo o no tratamiento médico, También indagar sobre si al recién nacido le practicaron estas pruebas, sus resultados, y sobre todo si se midieron inmunoglobulina G, M, o ambas. los hábitos de la madre durante el embarazo son de vital importancia. El alcoholismo farmacodependencia, o ingestión de sustancias terapéuticas, pueden ser causantes de algunas alteraciones en el niño.

-También debe determinarse si el parto fue a término o no. En caso de prematuridad, es definitivo saber de cuántas semanas de gestación, si hubo incubadora y por cuánto tiempo. Antecedentes de respirador, infecciones u otra enfermedad del recién nacido. Interrogar por los detalles del parto, con o sin instrumentación, si hubo sufrimiento fetal agudo o alguna otra *complicación*, así como peso y talla al nacer.

-Finalmente, se debe hacer una descripción detallada de la enfermedad actual, tratamientos oftalmológicos previos, uso de anteojos, cirugías, drogas oculares y sistémicas utilizadas.

1.2- Examen del Paciente:

- **Examen Externo:** Examinar no sólo del globo ocular y sus anexos, sino al paciente en general. Buscar posiciones anómalas de la cabeza que hagan sospechar un estrabismo paralítico; la forma y tamaño del cráneo y la cara; la implantación de los pabellones auriculares; el peso y la talla; forma de las extremidades, etc.
- **Agudeza Visual:** La toma de la agudeza visual que parece tan sencilla, es algo que debe hacerse correctamente. Debe recordarse que los niños tienden a hacer trampa cuando ven mal por un ojo, y rotan la cabeza para tratar de usar el ojo ocluido, en este caso el ojo de buena agudeza visual. Esta se

toma y se valora según la edad. El optómetra complementa la evaluación ocular, mediante la determinación de si existe o no algún defecto refractivo asociado.

- **Búsqueda de Forias Y Tropias:** Una FORIA es una desviación latente, no visible en condiciones normales, rara vez sintomático y que usualmente no necesita tratamiento. La TROPIA es una desviación manifiesta, es el estrabismo como tal. Por medio de los prismas se cuantifica dicha desviación, la cual se debe medir en todas las posiciones de la mirada. Es normal que en los tres primeros meses de vida el niño presente desviaciones oculares no constantes; pero si después de esa edad persiste la desviación, debe ser remitido al oftalmólogo pediatra y no esperar hasta los dos o tres años, cuando el pronóstico funcional ya no será tan bueno.
- **Versiones Y Ducciones:** Las versiones y ducciones son los movimientos de los ojos. Es sencillamente una valoración de los músculos extraoculares, y de los pares craneanos III, IV y VI, para determinar su función.
- **Estado de las Pupilas:** la respuesta pupilar a la luz es una gran ayuda diagnóstica, pues sirve para evaluar la función de algunos nervios.
- **Estereopsís:** Es una prueba para determinar la percepción de profundidad y se hace de rutina en niños mayores de tres años, mediante la utilización de anteojos con filtros polarizados que permiten observar en tercera dimensión diferentes figuras. Si es normal, indica que los ojos están derechos y que además existe percepción visual simultánea por ambos ojos (visión binocular). Esta prueba es esencial para detectar y evitar a tiempo ambliopias.
- **Pruebas de Color:** Sirven para detectar los defectos congénitos y adquiridos en la percepción del color. En cuanto a las alteraciones congénitas que alteran la percepción del color, sabemos que suelen ser mucho más frecuentes en hombres que en mujeres, ya que la protanopia (defecto de los rojos) y la deuteranopia (defecto de los verdes), son de transmisión ligada al cromosoma X. La tritanopia (defecto de los azules), es de herencia autosómica recesiva y por lo tanto afecta por igual a hombres y mujeres; su incidencia en general es muy baja y existen pocos casos descritos en la literatura.
- **Biomicroscopía:** la biomicroscopía con la lámpara de hendidura permite valorar en detalle los párpados, la conjuntiva, la córnea, el iris, el cristalino, el vítreo y con la ayuda de lentes especiales, el ángulo camerular y la retina.
- **Tonometría o Medición del Tono Ocular.** La medida del tono ocular se puede realizar con el tonómetro aplanático, que va incorporado a la lámpara de hendidura. La tensión ocular se mide en milímetros de mercurio, y debe ser menor de 20.
- **Refracción bajo Cicioplegia:** De rutina se debe dilatar la pupila del niño y del adulto. En los niños NUNCA se debe tratar de formular anteojos sin dilatar la pupila con drogas cicioplégicas (fármacos que paralizan el músculo ciliar).
- **Fondo de Ojo:** Se hace bajo dilatación pupilar. Se inicia valorando el aspecto del nervio óptico, la excavación del mismo, se observan las arterias y

venas, su disposición y dirección. Las alteraciones del epitelio pigmentario son de gran importancia en el paciente pediátrico. La rubéola y sífilis congénita, dan el aspecto de sal y pimienta en la retina, por ejemplo.

- **Exámenes Especiales:** Según las necesidades, el oftalmólogo determinará si se requiere tomar ecografías oculares, potenciales visuales evocados, electroretinograma, electrooculograma, campimetría y angiografía con fotos a color del fondo ocular.

2.2 EVALUACIÓN AUDITIVA Y VESTIBULAR

2.1- Consideraciones Generales.

- En los pacientes que se les detecta una hipoacusia neurosensorial bilateral, es decir, que tienen afecciones de la cóclea, del nervio auditivo o de origen central, en primer lugar tenemos que establecer el grado de hipoacusia de cada oído y tratar de definir la etiología. Con respecto al grado de pérdida auditiva, tomamos el promedio encontrado en la audiometría tonal convencional para el umbral de detección de las frecuencias de 500, 1000 y 2000 Hz., y clasificamos al paciente de la siguiente forma:
 - *Para promedios entre 20 y 40 dB., hablamos de pérdidas leves.*
 - *Entre 40 y 60 dB., de pérdidas moderadas.*
 - *Entre 60 y 90 dB., de pérdidas severas*
 - *Promedios mayores de 90 dB., de hipoacusias profundas.*

La siguiente lista representa algunos grupos de personas de alto riesgo para nacer con hipoacusias neurosensoriales, o para que las desarrollen o las adquieran más tarde:

1. Niños nacidos de madres con historia de enfermedades eruptivas durante el embarazo, especialmente en el primer trimestre y sobre todo las diagnosticadas como rubéola o sarampión.
2. Niños productos de padres con algún grado de consanguinidad.
3. Niños con antecedentes de hipoacusias neurosensoriales en sus familias.
4. Niños con historia de parto prematuro, sufrimiento fetal, parto difícil, cuadros de hipoxia o anoxia perinatal.
5. Niños con historia de incompatibilidad de Rh de los padres y de hiperbilirrubinemias importantes con control médico tardío.
6. Niños sometidos a tratamientos con drogas ototóxicas, específicamente antibióticos aminoglicósidos; o producto de madres tratadas con esta medicación durante el embarazo.

7. Niños con antecedente de meningitis o meningoencefalitis.
8. Niños con antecedente de trauma craneoencefálico
9. Niños con antecedente de parotiditis viral.

Estos dos últimos se consideran sobre todo para hipoacusias unilaterales, sin descartar la posibilidad de bilateralidad.

2.2- Historia Clínica.

El enfoque diagnóstico de un paciente con sospecha de alguna pérdida auditiva, se inicia con un interrogatorio muy completo que debe incluir:

- Historia familiar completa, que incluya antecedentes médicos de los padres, historia laboral y educacional.
- Historia completa prenatal, del parto y postnatal; en la mayoría de los casos con solicitud de resumen de historia clínica de los centros hospitalarios respectivos.
- Historia personal, con detalle de los antecedentes patológicos, quirúrgicos, traumáticos, toxicoalérgicos, inmunológicos, etc.
- Historia del desarrollo psicomotor, psicopedagógico y del lenguaje.

Usualmente con estos datos se obtiene una impresión diagnóstica acertada. Se busca en lo posible, corroborar el diagnóstico con ayudas de laboratorio, imágenes diagnósticas, valoración neurológica, genética y oftalmológica.

2.3- Examen del paciente.

Además de lo ya mencionado es bueno considerar lo siguiente:

- *Valoración Otorrinolaringológica (ORL)* completa, que incluya examen físico y ampliación de algunos puntos del interrogatorio.
- *Examen audiológico* completo, con Audiometría tonal por vía ósea y aérea, a veces en varias sesiones. Impedanciometría. Audiometría con juguetes si es un niño pequeño. Cuando la edad y el desarrollo del lenguaje lo permitan, se debe practicar una logaudiometría.
- *Evaluación de Terapia de Lenguaje*, que incluye detección de niveles de lenguaje, tanto en comprensión como expresión y evaluación de la funcionalidad del aparato fonoarticulador.
- *Evaluación de Terapia Ocupacional* en busca de defectos de motricidad gruesa y fina, defectos de equilibrio y defectos en percepción visomotora y general.
- *Evaluación de Psicología*, que en el niño incluye detección de niveles de pensamiento, coeficiente intelectual, valoración del medio en el cual se desempeña, especialmente del medio familiar, el cual influye mucho en su pronóstico.

- En algunos niños es necesario hacer una valoración pedagógica, para medir el desarrollo cognitivo y de esa forma ubicar al niño en el nivel que le corresponda.
- Con frecuencia el *estudio de imágenes diagnósticas*, específicamente la escanografía de oídos de alta resolución, permite encontrar malformaciones congénitas del oído que ayudan a la determinación diagnóstica.
- *La valoración del sistema vestibular*, que incluye pruebas posicionales, pruebas de función cerebelosa y pruebas de estimulación calórica con electronistagmografía, son exámenes sumamente útiles. Así pues, permiten por ejemplo la clasificación de los tipos del Síndrome de Usher, o evaluar y/o cuantificar la respuesta vestibular, la cual será diferente según sea la etiología.

3. VALORACIÓN GENÉTICA PERSONAL Y FAMILIAR

Tratándose la RP y el Síndrome de Usher de dos enfermedades genéticas, es obvio que la persona afectada debe ser remitida a una consulta con el médico genetista.

Se trata en primer lugar de evaluar al individuo con la doble limitación sensorial, sordo-ceguera, ayudar a definir el diagnóstico mediante un estudio múltiple que cuente con la participación de varias especialidades, estudiar el pronóstico y la posible evolución de la enfermedad. Una vez completado el análisis familiar, es posible calcular riesgos genéticos, realizar asesoría genética y participar del manejo psicológico, educativo y de rehabilitación del individuo afectado y sus familiares.

¿En general, quienes deben ser REMITIDOS A GENÉTICA?

- Cualquier recién nacido en quien se detecte una anomalía congénita.
- Un recién nacido prematuro, de muy bajo peso y talla al nacer.
- Cualquier niño en quien se sospeche "retinopatía del prematuro".
- Cualquier niño o joven con limitación visual-auditiva, con o sin diagnóstico definido.
- Cualquier persona en quien se sospeche una enfermedad bioquímica o trastorno metabólico alguno.
- Cualquier persona con alteración inmunogenética, o que requiera exámenes especializados de inmunogenética.
- Toda pareja que haya presentado hijos mortinatos, o con alguna malformación al nacimiento, que desee asesoría para futuros embarazos.
- Toda pareja que tenga historia de dos o más abortos espontáneos a repetición.
- Toda pareja que se encuentre en estudios de infertilidad o esterilidad.
- Los familiares (padres, hijos y hermanos) de cualquier persona con Síndrome de Usher o Retinitis Pigmentosa.

- los hijos de madres que hayan presentado toxoplasma o sospecha de cualquier enfermedad viral durante el embarazo.
- Cualquier mujer embarazada que haya sido expuesta a medicamentos o sustancias que constituyan posibles teratógenos.
- Cualquier paciente en quien se desee realizar estudios especializados de genética molecular.
- Parejas de personas afectadas con RP o Síndrome de Usher; o parejas con sorderas o cegueras sin causa determinada.
- Toda pareja que habiendo presentado un aborto espontáneo, se le haya realizado estudio de cariotipo en restos ovulares.
- Cualquier persona en quien se sospeche cualquier enfermedad visual o auditiva, de posible presentación familiar o francamente hereditaria.
- Todo niño en quien se sospeche algún trastorno de la hemoglobina.
- Parejas consanguíneas.
- Cualquier pareja que desee una asesoría genética prematrimonial preconcepcional,

¿Qué exámenes de genética se requieren?

El médico genetista determinará en cada caso qué otras personas de la familia deben ser valoradas, y conjuntamente con el oftalmólogo y el otorrino decidirá los exámenes paraclínicos y radiológicos que se requieren.

El genetista también definirá qué casos necesitan exámenes bioquímicos (pruebas metabólicas en orina o sangre), y en cuáles considera necesario realizar un examen de cariotipo, ordenando el tipo de bandeado cromosómico requerido según lo que se precise analizar.

En la consulta de genética también se decidirá si hay necesidad de tomar muestras de sangre a toda la familia para los estudios moleculares.

4.- INTERCONSULTA CON OTROS ESPECIALISTAS

Una vez completada esa valoración conjunta entre Oftalmólogo, Otorrino y Genetista, se podrá decidir aqué otros especialistas se debe remitir al afectado. Cada caso es especial y único, por lo que probablemente no haya una norma pre-establecida para todos los pacientes de RP o Síndrome de Usher.

Podrán ser necesarias valoraciones de endocrinólogos, cardiólogos, neurólogos, psiquiatras o psicólogos y otros, según cada caso en particular. Una vez que se tengan estos conceptos, el genetista ayudará a definir el diagnóstico y el manejo a seguir. lo ideal es que el médico genetista organice toda la información y realice un análisis global del caso, recopilando todos los exámenes y evaluaciones practicadas.

5.- VALORACIÓN PSIQUIÁTRICA O PSICOLÓGICA

Nunca ha sido fácil evaluar psicológicamente a una persona sorda, ciega y menos aún, sordo-ciega. Sin embargo, debe hacerse un cuidadoso estudio de las condiciones personales de cada afectado, el impacto de su limitación, la manera como maneja su problemática, y su adaptación familiar, social y laboral.

La valoración podrá ser variable, según lo determine el equipo multidisciplinario que estudia y maneja al paciente. Antes de iniciar *algún tipo* de terapia deben realizarse varias entrevistas personales, de modo que se exploren estos temas. El médico psiquiatra dirigirá siempre la evaluación, y ordenará medicación sólo en los casos en que lo estime conveniente. Los aspectos familiares serán considerados también, lo que requiere varias visitas al hogar y entrevistas con padres y hermanos. Es muy útil considerar un adecuado estudio social de todo el núcleo familiar, para lo cual se requiere de la participación de una trabajadora social entrenada en el tema, la situación familiar no siempre es fácil, y debe tenerse especial cuidado en no lastimar sentimientos de auto-estima del afectado, o de no lesionar las pocas buenas relaciones y aceptabilidad que exista al interior de la familia.

VIII.

MANEJO GLOBAL EN RP Y SÍNDROME DE USHER

Opciones Posteriores al diagnóstico de sordera:

- 1- Todo hipoacúsico debe ser objeto, en lo posible, de adaptación de audífonos; que aunque no le permita en la mayoría de los casos discriminar lenguaje, los conecta un poco con el medio ambiente y les permite detectar sonidos fuertes. En los pacientes que si logran niveles de discriminación de lenguaje importantes (por encima de 30-40%), la adaptación de audífonos es indispensable para su desempeño, y la adquisición y mantenimiento del lenguaje.
- 2- Los programas de habilitación para el hipoacúsico, deben siempre efectuarse en grupos que cumplan requisitos de edad, de desarrollo psicopedagógico y del lenguaje. También es posible efectuar tratamientos de terapia individual en los casos que requieren refuerzo de determinadas áreas para lograr su nivelación a un determinado grupo.

Pueden utilizarse diferentes métodos en rehabilitación. Como se mencionará en el próximo manual de esta serie, existe el método Verbotonal, que nació en Yugoslavia, para la habilitación de hipoacúsicos moderados, severos y profundos en límites superiores (90 dB). Idealmente debe ser iniciado desde edades tempranas, para lograr el desarrollo del lenguaje, que en muchos casos permite la incorporación de hipoacúsicos en programas de educación para oyentes normales. Esto hace que con el tiempo, el lenguaje que adquieren estas

personas sea mucho más natural e inteligible, comparado con lo que se obtiene por los métodos convencionales de terapia del lenguaje.

En personas hipoacúsicas muy profundos, o en anacúsicos, o en aquellos hipoacúsicos severos y profundos que no recibieron estimulación temprana o ningún tipo de terapia que permitiera adquisición de lenguaje, en los primeros años de vida y en la edad preescolar y escolar, es extremadamente difícil lograr la oralización. Por lo tanto, con el objetivo de no permitir el severo retraso psicopedagógico que adquieren dichas personas, se utiliza el método de Comunicación Total, que básicamente es un nuevo "lenguaje" que utiliza señas con las manos, los brazos, la cara y el cuerpo y que junto con la biolectura, logran que el individuo reciba prácticamente todo el cúmulo de información que puede recibir cualquier persona.

Opciones posteriores al diagnóstico de ceguera:

- 1- En un niño, el manejo por el oftalmólogo pediatra es muy importante. Debe identificarse primariamente la causa básica, y detectarse con precisión la capacidad visual del individuo. Cualquier proceso de rehabilitación que se intente, debe ser temprano y encaminarse a obtener la utilización de los restos visuales que la persona tenga.
- 2- La valoración optométrica y de la agudeza visual, determinará las posibles acciones a seguir. Existen programas de "visión subnormal" que deberán ser aplicados según cada caso, con el tipo de ayudas que le puedan ofrecer a cada individuo.
- 3- En un adulto, una vez que se tenga clarificado el diagnóstico, se puede proceder al proceso de rehabilitación, educación, entrenamiento y acomodación a su condición. Las técnicas empleadas y los objetivos de estas terapias, serán definidos para cada caso en particular.
- 4- El manejo psicológico y médico integral, tanto del individuo como de su familia, será prioritario. Siempre debe considerarse el enfoque del caso por un equipo multidisciplinario.

En resumen, las acciones a seguir en cualquier persona a quien se le diagnostique RP o Síndrome de Usher, dependerán de cada individuo, de la familia, de la condición de cada cual, de los restos visuales o auditivos que se posean. No existe una norma generalizada para todos los casos, cada individuo limitado es un universo diferente. Sin embargo, estos temas serán ampliados en el manual siguiente sobre estos aspectos de rehabilitación, educación, manejo y tratamientos de las personas con limitación visual, auditiva o visual-auditiva simultánea.

***Cualquier información adicional por parte de la autora,
al Tel: 320 83 20 Ext: 2823 – 2787- 2788 en Bogotá***

TRABAJAMOS

POR UNA FORMA

DIFERENTE DE VER

EL MUNDO.