

Trabajo Original

Hospital Universitario Vladimir Ilich Lenin

Algunas características clínico-epidemiológicas en pacientes con síndrome de Usher en la provincia Holguín.

Some Clinical-Epidemiological Characteristics in Patients with Usher's Syndrome in Holguín Province.

Elena Díaz Santos¹, Luís Borrego Pino², Marla Sánchez Miranda³, Kariné González Sapsin⁴.

- 1 Máster en Ciencias. Especialista de Segundo Grado en Oftalmología. Profesor Instructor. Hospital Universitario Vladimir Ilich Lenin.
- 2 Máster en Ciencias. Especialista de Segundo Grado en Oncología. Profesor Auxiliar. Hospital Universitario Vladimir Ilich Lenin.
- 3 Especialista de Segundo Grado en Oftalmología. Profesor Asistente. Hospital Universitario Lucía Iñiguez.
- 4 Máster en Ciencias. Especialista Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor Instructor. Policlínica Universitaria Máximo Gómez Báez.

RESUMEN:

El síndrome de Usher constituye la primera causa de retinosis pigmentaria sistémica, en nuestra provincia representa el 70% de esta forma clínica y el 10% de la retinosis pigmentaria en general, motivo por el cual se realizó un estudio descriptivo a los 51 pacientes diagnosticados con este síndrome, atendidos en consulta especializada de Retinosis Pigmentaria en el Centro Provincial en el periodo comprendido de diciembre 1998 a junio 2008, a cada paciente se le realizó examen oftalmológico completo, examen otorrinolaringológico, audiometría y estudios clínicos y genéticos. El grupo de

edades más afectado fue el comprendido entre 21 y 30 años, el 37,3% de nuestros enfermos se encontraban en estadio IV de la enfermedad. La enfermedad se manifestó de forma agresiva ya que la mayoría de los pacientes son jóvenes y se encuentran en estadio final.

Palabras clave: síndrome de Usher, estadio clínico, retinosis sistémica.

ABSTRACT

The Usher's Syndrome is the first cause of systemic retinitis pigmentosa. A descriptive study was carried in 51 patients diagnosed with this syndrome, who were assisted at Ophthalmological Center from December 1998 to June 2008, A complete ophthalmologic examination was done as well as audiometry, genetic and clinical studies. The age group between 21 and 30 years was the most affected one. 37.3% of the patients were at stage IV of the disease .

Key words: Usher's Syndrome, clinical stage, systemic retinitis,.

INTRODUCCIÓN

La gran importancia que tienen los órganos de los sentidos para el hombre es algo reconocido, ya que mediante ellos se recogen las impresiones del medio que nos rodea¹. El síndrome de Usher es la combinación de hipoacusia congénita y retinosis pigmentaria. Este síndrome afecta en primer lugar la audición y posteriormente la visión de forma progresiva, en su evolución natural lleva a la ceguera^(2,3).

Se transmite con un patrón de herencia autosómico recesivo y es la principal causa de sordera y ceguera hereditaria⁽⁴⁾; es el responsable del 10% de la población de hipoacúsicos congénitos y representa el 71% de la retinosis pigmentaria sistémica en la provincia⁽⁵⁾.

Conociendo la alta frecuencia con que se presenta este síndrome, así como la graves limitaciones que produce en el enfermo, se hace imprescindible el diagnóstico precoz para detener el avance de esta enfermedad tan invalidante, por lo que nos sentimos motivados a realizar esta investigación para determinar

algunas características clínicas epidemiológicas de comportamiento de esta enfermedad en la provincia y facilitar de esta forma su diagnóstico precoz.

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo clínico epidemiológico a 51 pacientes con diagnóstico positivo de síndrome de Usher atendidos en consulta especializada de Oftalmología en el Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria durante el período de diciembre de 1998- junio 2008, con la finalidad de determinar las características clínicas epidemiológicas del comportamiento de la enfermedad, y así lograr su diagnóstico precoz.

Se aplicó a todos los pacientes una encuesta para la recopilación de los datos, además de los extraídos de las historias clínicas confeccionadas en consultas o ingresos anteriores de los pacientes.

Las variables a estudiar son:

a) Prevalencia: los datos de población de la provincia y de los diferentes municipios se extrajeron del Departamento de Estadística Provincial.

b) Edad: utilizamos las edades cumplidas en años:

Se distribuyeron los pacientes en los siguientes grupos de edades:

- 15 años.

De 15 a 35 años.

De 36 a 56 años.

57 y más.

c) Sexo: utilizamos el genérico masculino y femenino.

d) Tipo de Usher según la clasificación de Fishman (I-II) ⁶.

e) Estadio clínico de la retinosis según la clasificación cubana de retinosis pigmentaria (I-II-III-IV) ⁵.

Terminada la etapa de control, se revisaron las encuestas con la finalidad de detectar errores u omisiones y determinar si las mismas cumplían con los objetivos propuestos; se construyeron tablas que facilitaron el análisis y la interpretación de los resultados. Se utilizaron medidas de resumen para variables cualitativas (números absolutos y porcentajes). El texto se procesó en

el programa Microsoft Word y se confeccionó una base de datos en Excel; ambos del ambiente operativo Windows XP.

RESULTADOS

Tabla I: Prevalencia del síndrome de Usher según municipio de procedencia.

Municipio	SU	Tasa
Holguín	16	4,8
Banes	2	1,13
Sagua	5	6,71
Mayarí	11	8,6
Gibara	3	2,9
Moa	2	1,69
Báguano	7	9,07
Cacocum	2	2,22
C Garcia	3	3,51
Provincia	51	3,94

Fuente: encuesta Tasa x 100,000 hab. SU: Síndrome de Usher

En nuestra provincia se encontró que el municipio de mayor prevalencia de esta enfermedad es Báguano con 9,07 x 100,000hab, siguiéndole en orden descendente Mayarí y Sagua de Tánamo con 8,6 y 6,71 respectivamente, el cuarto lugar lo ocupó el municipio de Holguín con 4,8, seguido por los municipios de Calixto García, Cacocum, Moa y Banes (tabla I).

Tabla II. Distribución de los pacientes según edad.

Grupo de Edades	Pacientes	%
< de 15 años	8	15,7
15 - 35 años	22	43,2
36 – 56 años	16	31,3
57 y más	5	9,8

Total	51	100
-------	----	-----

Fuente: encuesta

El grupo de edad que predominó fue el de 15 a 35 años (43,2%), seguido del grupo de 36 a 56 años (31,3%), un 15,7% en menores de 15 años y el 9,8% en los de 57 y más (tabla II).

Tabla III: Distribución de los pacientes con síndrome de Usher según sexo.

Sexo	Pacientes afectados	%
Masculino	28	54,9
Femenino	23	45,1
Total	51	100,0

Fuente: encuesta.

Respecto al sexo encontramos un predominio del sexo masculino sobre el femenino para un 54,9% y un 45,1% respectivamente.

Tabla IV: Distribución de los pacientes según tipo de Usher

Tipo de Usher	No.	%
I	29	56,9
II	22	43,1
Total	51	100,0

Fuente: encuesta

Una vez clasificados los pacientes en Usher tipo I y II, según la clasificación de Fishman encontramos que el 56,9% del grupo estudiados eran tipo I y el 43,1 % tipo II.

Tabla V: Distribución de los pacientes según estadio clínico de la retinosis pigmentaria.

Estado Clínico	No.	%
I	11	21,5
II	8	15,7
III	13	25,5
IV	19	37,3
Total	51	100

Fuente: encuesta

Se realizó el estadiamiento del cuadro oftalmológico basados en la clasificación del grupo nacional de retinosis pigmentaria, encontrando que predominó el estadio clínico IV para un 37,3%, seguido del estadio III 25,5%, en el I encontramos el 21,5% y en el II 15,7%.

DISCUSIÓN

La determinación de la prevalencia de las enfermedades es un aspecto epidemiológico muy importante en el estudio de las mismas, ya que nos permite el desarrollo de estrategias encaminadas a disminuir la incidencia de la enfermedad en un grupo poblacional determinado, así como su diagnóstico precoz.

En el grupo estudiado, la tasa media de prevalencia provincial del síndrome de Usher es de 3,94 x 100,00 hab, superada por los municipios Báguano, Mayarí, Sagua de Tánamo y Holguín. En la provincia se han realizados dos estudios anteriores sobre estos aspectos encontrando prevalencias de 0,4 y 2,5^{2,3}, lo que nos demuestra que las actividades desplegadas han elevado el diagnóstico de certeza de esta enfermedad.

Respecto a los grupos de edades de los pacientes atendidos, los resultados de este estudio coinciden con los obtenidos por el Dr Ricardo⁷ en su investigación. Otras bibliografías revisadas demuestran similares resultados^{8,9}. Se plantea que generalmente el grupo más afectado es el de 15-35 años, ya que son las edades en que el deterioro visual se hace evidente y obliga al enfermo a buscar atención especializada, estamos frente a una enfermedad crónica y progresiva.

En los estudios realizados sobre esta enfermedad donde se analiza el sexo se han obtenido resultados similares con un predominio para el sexo masculino, esa diferencia se piensa se debe a los patrones de transmisión hereditario, específicamente el recesivo ligado al cromosoma x, donde la enfermedad la transmiten las mujeres y la padecen los hombres ¹⁰.

En la provincia, el 100% de los pacientes diagnosticados presentaron una hipoacusia neurosensorial bilateral, con predominio de la hipoacusia moderada, seguido de la severa y profunda para un predominio del Usher tipo I (56,9%), resultados similares se han obtenidos en otros estudios ^{9,10}.

Consideramos después de hacer un análisis profundo y apoyado en las investigaciones nacionales e internacionales que la afectación auditiva es marcada y que las diferencias existentes pueden estar dadas por las formas de clasificación, así como los métodos utilizados para la misma, lo que repercute en el lenguaje y el aprendizaje en general de estos pacientes. Se hace necesario una atención precoz y la aplicación de métodos especiales de enseñanzas, y el médico de familia es el personal calificado que mayor contacto tiene con la comunidad y el que puede identificar precozmente estos problemas.

El 64,8% de los pacientes se encontraban en estadio III y IV de la enfermedad por lo que se consideran ciegos legales y débiles visuales, si analizamos que el 58,9 % se encontraban por debajo de los 35 años, podemos plantear que la enfermedad se ha manifestado de forma agresiva.

CONCLUSIONES

- Se encontró una tasa de prevalencia por encima de la media provincial en los municipios de Báguano, Mayarí, Sagua de Tánamo y Holguín.
- El grupo de edades comprendido entre 15-35 años, así como el sexo masculino fue el más afectado.
- El Usher tipo I, fue el más frecuente.
- La enfermedad se manifestó de forma agresiva, ya que predominaron los estadios avanzados de la enfermedad en pacientes menores de 35 años.

BIBLIOGRAFIA:

1. La Retinosis Pigmentaria en España: Estudio clínico y genético. Editado por ONCE, Madrid; 2001.
2. Díaz Santos. E y col. Características Clínicas-Genéticas y Epidemiológicas de la Retinosis Pigmentaria en la Provincia de Holguín. IV Congreso Nacional de Genética Médica. Ciudad de la Habana 2004.
3. Peláez Molina O. Retinosis Pigmentaria. Experiencia cubana, ED Científico-Técnica. Habana. Cuba 1994.
4. Chávez Q,E; Herencia y Retinosis Pigmentaria en niños.1^{er} taller Nacional de Retinosis Pigmentaria .Granma.1992.
5. Pérez Guerrero. RM .Caracterización Clínico Epidemiológica de la Retinosis Pigmentaria en la Provincia de las Tunas. Tesis de doctorado *La Habana : Editorial Científico-Técnica, 2004.*
6. Braga MC; Síndrome de Usher. Rev. Brás. Otorrinolaringol; 73 (4): 574,jul.- ago.2007.
7. Ricardo Suárez F ; Características clínicas- epidemiológicas de la Retinosis Pigmentaria(Trabajo para Optar por el Título de Especialista de 1er Grado en Oftalmología). 1994. Holguín.Hospital Provincial Docente V.I.Lenin.
8. Heredia D, C; Retinitis Pigmentosa: General Review and an Immunological Point of View. Na Inst.Barraquer, (Barc) 32: 103-109 (2003).
9. Liarth, Jô; Síndrome de Usher: características clínicas. [Arg. bras. oftalmol](#);65(4):457-461, jul.-ago. 2002.
10. Dyce Gordon, B. Aspectos genéticos y clínicos del síndrome de Usher. [Rev. cuba. oftalmol](#);13(2):79-83, jul.-dic. 2000.

Correspondencia: Dra. Elena Díaz Santos. C / 20 de Mayo. No 2. Rpto Santiesteban. Holguín. Telef. 42-7997. E - mail: elena@cristal.hlg.sld.cu