

Una guía para el síndrome de Usher

**FOUNDATION
FIGHTING
BLINDNESS**

La misión urgente de la Foundation Fighting Blindness (traducido como la Fundación para la Lucha Contra la Ceguera) es impulsar la investigación que proporcionará prevenciones, tratamientos y curas para las personas afectadas por la retinitis pigmentosa, la degeneración macular, el síndrome de Usher y todo el espectro de las enfermedades degenerativas retinianas.

La Foundation Fighting Blindness es la fuente de fondos no-gubernamentales más grande del mundo para la investigación de enfermedades degenerativas retinianas.

CONTÁCTENOS:

7168 Columbia Gateway Drive, Suite 100

Columbia, MD 21046

410-423-0600

800-254-6363

info@FightBlindness.org

www.FightBlindness.org

**FOUNDATION
FIGHTING
BLINDNESS**

**FOUNDATION
FIGHTING
BLINDNESS**

**Una guía para
el síndrome de Usher**

ÍNDICE

GUÍA DE LA FFB PARA EL SÍNDROME DE USHER	3
INTRODUCCIÓN AL SÍNDROME DE USHER	3
CÓMO AFECTA LA VISIÓN EL SÍNDROME DE USHER	5
DIAGRAMA DEL OJO.	5
CÓMO AFECTA EL OÍDO EL SÍNDROME DE USHER	6
DIAGRAMA DEL OÍDO.	6
MUTACIONES DE GENES EN EL SÍNDROME DE USHER	6
LA HERENCIA Y LAS POSIBILIDADES DE TRANSMITIR EL SÍNDROME DE USHER A SUS HIJOS	7
PRUEBAS PARA EL GEN USHER	8
EL DIAGNÓSTICO Y LOS TRATAMIENTOS	9
PRUEBAS E INSTRUMENTOS ESPECIALIZADOS PARA DETECTAR LA RP (LA RP ES LA MANIFESTACIÓN VISUAL DEL SÍNDROME DE USHER)	10
RECOMENDACIONES DEL LABORATORIO BERMAN-GUND PARA EL ESTUDIO DE DEGENERACIONES RETINIANAS	13
OTROS TRATAMIENTOS EMERGENTES	15
CÓMO INFORMARSE DE LOS ENSAYOS CLÍNICOS	17
LOS ASUNTOS DE LA CALIDAD DE VIDA	18
<i>Ayudas para la audición</i>	18
<i>Ayudas para la vista</i>	19
<i>Dispositivos y programas que pueden proporcionar acceso a las actividades de ocio a las personas con el síndrome de Usher</i>	20
<i>Asistencia para los pacientes y sus familias para salir adelante con el síndrome de Usher</i>	21
<i>Discutiendo el síndrome de Usher con niños</i>	22
PREGUNTAS FRECUENTES	23
<i>¿Existe un tratamiento para el síndrome de Usher? ¿Hay alguna manera de evitar que empeore?</i>	23
<i>¿Qué se puede hacer para prevenir la pérdida de la vista?</i>	24
<i>¿Con qué rapidez progresa el síndrome de Usher?</i>	24
<i>¿La exposición a la luz afecta la tasa de pérdida de la vista en personas con síndrome de Usher?</i>	25

<i>¿Tiene el embarazo algún impacto sobre el síndrome de Usher?-----</i>	25
<i>¿Están relacionadas las cataratas y el síndrome de Usher?-----</i>	25
<i>¿Qué es la complicación llamada el edema macular cistoide?-----</i>	26
<i>¿Puede provocar la ceguera total el síndrome de Usher?-----</i>	26
<i>¿Pueden manejar las personas con síndrome de Usher?-----</i>	27
<i>¿Afectará mi carrera el síndrome de Usher?-----</i>	28
<i>¿Cuánta independencia es posible para las personas con síndrome de Usher en etapas avanzadas?-----</i>	28
<i>¿Qué pueden hacer los padres para ayudar a sus hijos mantenerse independientes y positivos?-----</i>	29
<i>¿Qué se puede hacer para prevenir la pérdida auditiva?-----</i>	30
<i>¿Qué es un implante coclear?-----</i>	30
EL IMPLANTE COCLEAR.-----	31
<i>¿Cómo funciona un implante coclear?-----</i>	31
<i>¿Quién recibe los implantes cocleares?-----</i>	31
<i>¿Cómo puedo participar a nivel local?-----</i>	35
HAGA ESTAS PREGUNTAS A SU OFTALMÓLOGO-----	36

GUÍA DE LA FFB PARA EL SÍNDROME DE USHER

El síndrome de Usher es un trastorno genético que afecta la visión, el oído y, en algunos individuos, el equilibrio. Se diagnostica generalmente en los bebés y los niños. La investigación revela continuamente nuevos datos sobre el síndrome de Usher. La Foundation Fighting Blindness financia la investigación que promueve las prevenciones, las curas y los tratamientos para conservar o restaurar la vista a personas que padecen del síndrome de Usher. La retinitis pigmentosa (RP), que provoca la pérdida de la vista, es una forma de un trastorno del síndrome de Usher.

Le invitamos a visitar a menudo el sitio de web de la Foundation Fighting Blindness (www.FightBlindness.org) para recibir información nueva y actualizada sobre los hallazgos y tratamientos en la investigación para el síndrome de Usher.

INTRODUCCIÓN AL SÍNDROME DE USHER

El síndrome de Usher es la causa principal de la sordera-ceguera en el mundo. Las personas que padecen del síndrome de Usher experimentan una deficiencia auditiva y la pérdida progresiva de la vista. Aproximadamente 45 mil personas en los Estados Unidos tienen la enfermedad.

La pérdida de la vista en el síndrome de Usher es debida a un trastorno llamado **retinitis pigmentosa**, o **RP**, en la cual las células fotorreceptoras (de conos y bastones) de la retina se degeneran y no funcionan correctamente (véase la Figura 1, Diagrama del Ojo, página 5).

Normalmente, la deficiencia auditiva causada por el síndrome de Usher, se detecta al nacer o en la primera infancia, y se relaciona con problemas del oído interno (véase la Figura 2, el diagrama del oído, en la página 6). Algunas personas también tienen dificultades con el equilibrio.

Los síntomas relacionados con Usher varían de persona a persona y progresan a ritmos distintos, lo cual dificulta la predicción del progreso de los síntomas.

El síndrome de Usher es una enfermedad hereditaria. Es un trastorno autosómico recesivo, lo cual significa que no está relacionado con el sexo, y requiere dos genes mutantes (uno de la madre y otro del padre), para causarlo.

Los expertos han definido tres formas distintas del síndrome de Usher:

El síndrome de Usher **tipo 1 (USH1)**: Las personas con el USH1 nacen con una pérdida auditiva profunda. Por lo general, también experimentan problemas con el equilibrio. Los primeros signos de RP suelen aparecer durante la adolescencia temprana.

El síndrome de Usher **tipo 2 (USH2)**: Al nacer, las personas con el USH2 padecen de una deficiencia auditiva entre moderada y grave, pero no tienen problemas con el equilibrio. Esta forma del síndrome de Usher se caracteriza por los puntos ciegos que comienzan a aparecer poco después de la adolescencia, alrededor de los 20 años de edad. Los problemas visuales progresan más lentamente que en el Usher tipo 1. El oído generalmente se mantiene bastante estable a lo largo de la vida.

El síndrome de Usher **tipo 3 (USH3)**: Generalmente con el USH3, los bebés nacen con buena audición o una pérdida auditiva leve. La pérdida progresiva de la audición y la vista comienza alrededor de la pubertad. Puede afectar el equilibrio.

El USH1 y el USH2 son las formas más comunes del síndrome de Usher. Representan aproximadamente entre el 90 y 95 por ciento de todos los casos. Hay subcategorías de los tres tipos, que dependen de las mutaciones genéticas involucradas.

La dificultad al ver claramente en la noche es un primer signo típico de que el síndrome de Usher está afectando la vista. Los padres pueden observar, por ejemplo, que un niño tropieza más, o tiene un miedo más evidente a la oscuridad.

Otro signo es una reducción de la visión periférica (ver arriba, abajo y a los lados), en cualquier condición de iluminación. Un estudiante con síndrome de Usher tal vez no note un lápiz en el piso, o un amigo saludándole desde la derecha o la izquierda.

Otro signo es la dificultad para adaptarse a los cambios en la iluminación, como al entrar o salir de un cine oscuro, o un edificio en un día soleado y claro.

Otros signos incluyen problemas al mantener el equilibrio, los puntos ciegos, la sensibilidad al deslumbramiento y los problemas con la claridad de la visión central (agudeza).

CÓMO AFECTA LA VISIÓN EL SÍNDROME DE USHER

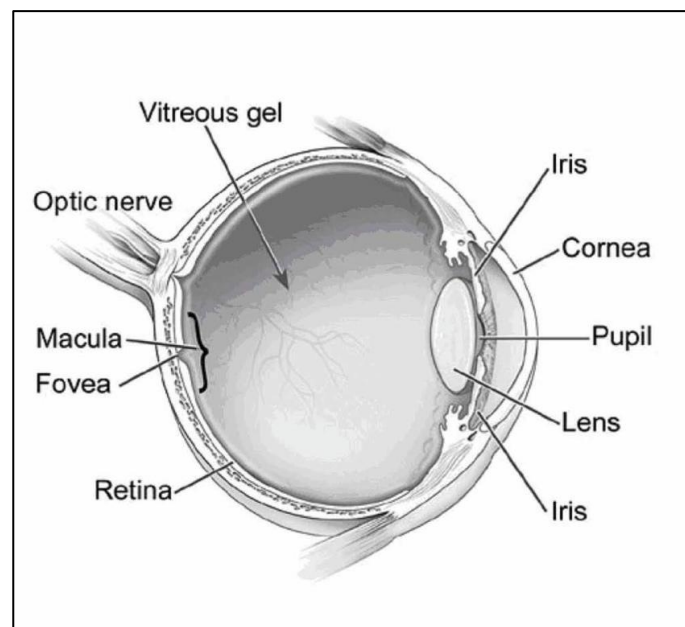
La retina recubre la mayoría de la pared interna del ojo. Contiene una variedad de clases de células involucradas en la visión. Los síntomas del síndrome de Usher se relacionan con la degeneración de las células fotorreceptoras de la retina (conos y bastones).

Las células fotorreceptoras normales convierten la luz en señales eléctricas que se devuelven al cerebro. El cerebro recibe estas señales y las interpreta como lo que vemos a nuestro alrededor.

Los bastones se concentran en la periferia de la retina. Son extremadamente sensibles a la luz y funcionan mejor en la luz tenue. Por otro lado, los conos se concentran en la parte central de la retina, especialmente en la región llamada la fovea. Dependemos de la fovea para la visión aguda que usamos para leer. Los conos funcionan mejor en la luz brillante y actúan como mediadores no sólo de la visión, sino también del color.

Como en la mayoría de las formas de RP, las células bastones son las primeras afectadas en el síndrome de Usher. Esto explica por qué los primeros síntomas de la enfermedad son la ceguera nocturna y la visión periférica reducida.

**Figura 1.
DIAGRAMA DEL OJO.**



CÓMO AFECTA EL OÍDO EL SÍNDROME DE USHER

El oído tiene tres partes principales: externa, media e interna. El oído externo es la parte fuera del cráneo que se conecta con el conducto auditivo. El oído medio comienza en el tímpano y se extiende una distancia corta hasta el oído interno. Tres minúsculos huesos del oído medio transmiten el sonido al oído interno. En el síndrome de Usher, los problemas del oído y del equilibrio surgen del oído interno - en la cóclea y el aparato vestibular. La cóclea y el aparato vestibular contienen células ciliadas. Estas células tienen proyecciones minúsculas en sus superficies que detectan el sonido y el movimiento. Un defecto en las células ciliadas provoca la pérdida auditiva.

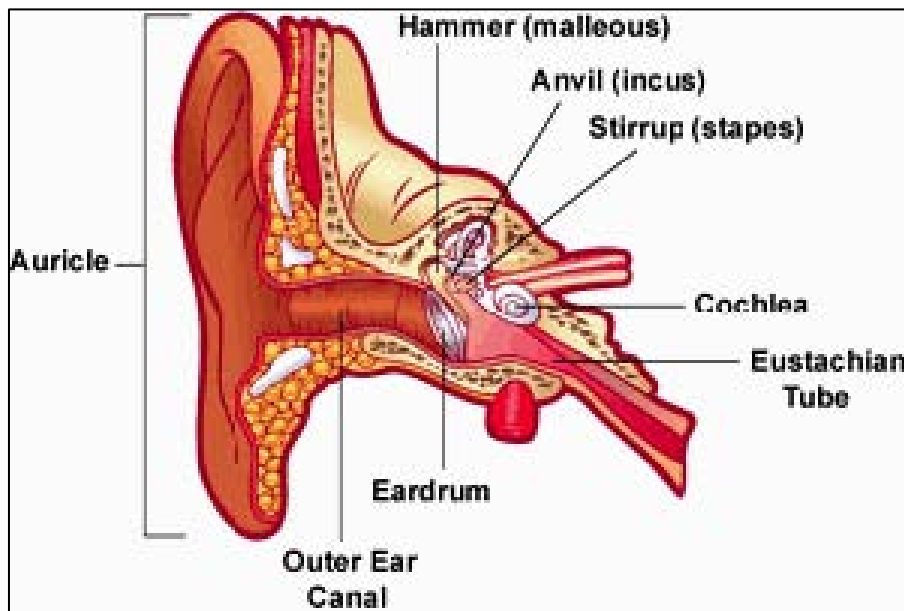


Figura 2.
DIAGRAMA DEL OÍDO.

Para poder escuchar, los sonidos tienen que llegar al oído interno donde normalmente se transmiten al cerebro.

MUTACIONES DE GENES EN EL SÍNDROME DE USHER

El síndrome de Usher es causado por las mutaciones hereditarias en ciertos genes. Dentro de una célula, los genes mutados envían instrucciones equivocadas, lo cual resulta en una proteína incorrecta, o una falta o exceso de la proteína. Sin la cantidad correcta o adecuada de

la proteína, las células funcionan mal o mueren.

Los investigadores tienen evidencia de que hay al menos once genes que pueden provocar el síndrome de Usher cuando mutan. Al menos seis genes causan el síndrome de Usher tipo 1; cuatro genes diferentes causan el síndrome de Usher tipo 2; y un gen causa el síndrome de Usher tipo 3. Con este mayor entendimiento, los investigadores actualmente designan subtipos genéticos (es decir, 1B, 1C, 1D, 1E, 1F, 1G, 2A, 2B, 2C y 3A) para cada uno de los tres tipos del síndrome de Usher. El síndrome de Usher de tipo 2A es la forma más común de la enfermedad. Es responsable de más de la mitad de todos los casos.

Un científico financiado por la Fundación identificó tres de estos genes de Usher. En 1995, identificó las mutaciones en el gen que causan el síndrome de Usher tipo 1B. En 1998, identificó las mutaciones en el gen que causan el síndrome de Usher tipo 2A, y en 2004 identificó el gen responsable de Usher tipo 2C. Dos grupos de científicos financiados por la Fundación identificaron el gen de Usher tipo 3A. En 2001, ambos identificaron las mutaciones en el gen que causa el síndrome de Usher tipo 3A.

LA HERENCIA Y LAS POSIBILIDADES DE TRANSMITIR EL SÍNDROME DE USHER A SUS HIJOS

El síndrome de Usher genéticamente se transmite a través de las familias por el patrón autosómico recesivo de la herencia. En este tipo de herencia, los dos padres, llamados portadores, tienen un gen del síndrome apareado con un gen normal. Esto significa que cada uno de sus hijos tiene una probabilidad del 25 por ciento (o una posibilidad en cuatro) de heredar los dos genes del síndrome de Usher (uno de cada padre) que son necesarios para provocar el trastorno. No afecta a los portadores porque ellos tienen una sola copia del gen.

Si una persona con síndrome de Usher tiene un bebé con una persona no afectada, es improbable que su bebé tenga el síndrome de Usher. Sin embargo, todos sus hijos serán portadores. Si ambos padres tienen el mismo tipo de síndrome de Usher, sus hijos también tendrán el síndrome.

El síndrome de Usher se identificó por primera vez en 1858. Unos 50 años pasaron antes de que los médicos pudieran demostrar que era un trastorno hereditario. El conocimiento basado en las pruebas genéticas ha avanzado la información sobre la capacidad que tiene el síndrome de Usher de ser heredado. En 2003, por ejemplo, los científicos encontraron la ubicación específica del defecto responsable de provocar el síndrome de Usher tipo 1F entre los judíos de ascendencia Ashkenazi (judíos de Alemania, Polonia, Austria y Europa del Este). El síndrome de Usher tipo 3A también afecta predominantemente a los judíos de ascendencia Ashkenazi, y también está prevalente en Finlandia.

La Fundación ofrece un folleto informativo acerca de la herencia de las degeneraciones retinianas. Por favor, póngase en contacto con la Fundación para obtener una copia.

PRUEBAS PARA EL GEN USHER

Hay varias razones para que le hagan una prueba del gen de Usher. Las pruebas genéticas le ayudan a evaluar el riesgo de transmitir la enfermedad a sus hijos. También le ayudan recibir un diagnóstico preciso. Un paciente con un diagnóstico preciso se encuentra en una mejor posición para informarse de los nuevos descubrimientos, los avances de la investigación y los métodos emergentes de tratamiento.

Los médicos de los centros de investigación de la retina, respaldados por la Foundation Fighting Blindness, están llevando a cabo las pruebas genéticas en muchos de sus pacientes que padecen de enfermedades degenerativas retinianas. Ellos esperan que la información les ayude a identificar las personas más indicadas para los ensayos de investigación clínica y probar nuevos tratamientos. Las pruebas genéticas se realizan utilizando una muestra de sangre.

La Foundation Fighting Blindness recomienda la asesoría genética a las familias que quieren determinar su riesgo de transmitir el síndrome de Usher a su descendencia. La mayoría de los centros de investigación que reciben apoyo de la Foundation Fighting Blindness proporciona consejo genético. La Fundación proporciona una lista de estos centros y otros servicios de información de asesoría genética.

También se recomienda que le hagan la prueba de la mutación del gen a los bebés de herencia Ashkenazi que padecen de una pérdida auditiva profunda. Si la prueba resulta positiva, los ojos se deben revisar regularmente para detectar signos de retinitis pigmentosa. La detección temprana puede ayudar a la familia y el niño adaptarse al desafío y planear una estrategia eficaz para el manejo de la enfermedad.

EL DIAGNÓSTICO Y LOS TRATAMIENTOS

El síndrome de Usher se diagnostica típicamente en niños y adultos jóvenes con pérdida auditiva. Los síntomas de la visión pueden ser menos evidentes al principio.

Un primer signo común de un problema de la visión es la incapacidad de ver claramente en la noche. Un segundo signo es un estrechamiento de la visión periférica. Otro signo es la dificultad para adaptarse a los cambios de iluminación. No es raro que sean los maestros o enfermeras de la escuela quienes notan primero estos signos.

Con pruebas audiométricas que miden la agudeza auditiva y el rango de la audición, es fácil evaluar la pérdida auditiva causada por el síndrome de Usher. Estas pruebas pueden incluir las medidas de la conducción aérea y ósea, y del umbral de recepción del habla.

Los problemas de la vista son generalmente más difíciles de diagnosticar, especialmente en las etapas iniciales. Sin embargo, a medida que la enfermedad progresa, comienzan a ocurrir cambios característicos en la retina. Varios exámenes disponibles miden hasta qué punto ha progresado la pérdida de la vista.

El diagnóstico temprano puede ser muy importante. Puede poner a un niño en contacto con maestros capacitados y otros especialistas. Puede involucrarlo con los especialistas en retina que están familiarizados con los avances clínicos y los avances de investigación que, por último, benefician al niño.

PRUEBAS E INSTRUMENTOS ESPECIALIZADOS PARA DETECTAR LA RP (LA RP ES LA MANIFESTACIÓN VISUAL DEL SÍNDROME DE USHER)

Siempre que se sospeche la RP, la persona debe tener una evaluación exhaustiva por un profesional en el cuidado de los ojos especialista en enfermedades degenerativas de la retina. Hay dos categorías básicas de las pruebas para la RP: psicofísica y electrofisiológica. Las pruebas genéticas también se utilizan a veces para diagnosticar con exactitud las diferentes formas de la enfermedad degenerativa de la retina.

Las pruebas psicofísicas son medidas subjetivas de la función visual. En las pruebas, un paciente responde a la presentación de objetos distintos. Las pruebas electrofisiológicas son medidas subjetivas de la función visual. Esto significa que una máquina, y no el paciente, es la fuente de información acerca de la capacidad visual.

Las pruebas genéticas están disponibles para varias enfermedades degenerativas retinianas, incluso el síndrome de Usher. En total, las mutaciones en más de 175 genes causan diversas enfermedades degenerativas retinianas.

Cada prueba tiene una función específica, y un médico no necesariamente tiene que usar todas las pruebas descritas aquí para evaluar la vista de una persona. Si usted quiere saber por qué su médico utiliza o no una prueba o un instrumento específico, es importante que le pida una explicación.

Es probable que se realice **la prueba psicofísica** en algún momento durante la fase de evaluación. Generalmente, los técnicos especialmente capacitados administran las pruebas. Podrían incluir medidas de la agudeza visual, la visión de colores, el campo visual y la adaptación a la oscuridad, entre otras:

Las pruebas de agudeza visual miden la exactitud de la visión central a distancias específicas y en situaciones específicas de iluminación. Esta es la prueba psicofísica que la mayoría de la gente ya conoce. Típicamente, esto implica el uso de una tabla oftalmológica estándar.

- Se usa la prueba de visión de colores para determinar el estado de las

células de conos. Dado que las células de cono son las células retinianas que interpretan el color, el médico puede determinar mejor la salud de estas células al evaluar su rendimiento en las pruebas de visión de colores. Hay varios tipos de pruebas de visión de colores para medir diferentes aspectos de la manera en que interviene el cono.

- Una prueba del campo visual utiliza una máquina para medir cuánta visión periférica tiene una persona. Este examen se hace a veces con equipo computarizado para mapear el campo visual. La prueba de campo visual también puede medir cuánto puede ver una persona hacia arriba, abajo, a un lado, hacia la línea media y en el medio.
- Una prueba de adaptación a la oscuridad mide qué tan bien se ajustan los ojos a los cambios de iluminación. La información de esta prueba puede ayudar al médico a evaluar la función de las células fotorreceptoras de conos y bastones.

Las fotografías se toman a menudo para registrar los cambios retinianos que ocurren debido a la RP, y se utilizan para comparar los cambios con el paso del tiempo. Se llaman fotos de fondo y son imágenes de la retina en la parte posterior del ojo. La palabra "fondo" es un término que se refiere a la retina.

Las pruebas electrofisiológicas detectan las señales eléctricas de las células de la retina. El electroretinograma, o ERG, es la prueba electrofisiológica que se utiliza con mayor frecuencia para evaluar la función de la retina. El ERG registra las corrientes eléctricas que se producen en la retina por un estímulo luminoso. A una señal eléctrica, hay una intensidad y velocidad características en los fotorreceptores sanos. La disfunción y la degeneración de las células cambian la señal.

Para el primer paso de la prueba de ERG, el paciente se sienta en un sitio muy oscuro para que los ojos se ajusten a la oscuridad. Luego, un técnico pone gotas oculares y lentes de contacto en los ojos. El ERG destellea luces que varían en brillo, y registra la forma en que las células fotorreceptoras responden a la luz. Aunque los pacientes reportan que las luces intermitentes pueden ser incómodas, la prueba de ERG es una herramienta de diagnóstico muy valiosa. Se la considera la principal

prueba diagnóstica para la retinitis pigmentosa y otras enfermedades degenerativas retinianas.

UN TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO (NUTRITIVO) PARA LA RP

En 2004, los investigadores del Berman-Gund Laboratory for the Study of Retinal Degenerations at Harvard Medical School (traducido como el Laboratorio Berman-Gund para el Estudio de Degeneraciones Retinianas, ubicado en la Facultad de Medicina de Harvard), reportaron nuevos hallazgos de sus estudios en curso de suplementos nutritivos y dieta, como posibles tratamientos contra la retinitis pigmentosa. **Reportaron que habían encontrado un beneficio de una terapia combinada de palmitato de vitamina A y un lípido conocido como el ácido docosahexaenoico (DHA).**

En 1993 este mismo grupo terminó otro estudio clínico que demostró un efecto beneficioso de la vitamina A sobre la función visual. En ese momento, la Foundation Fighting Blindness y el National Eye Institute (traducido como el Instituto Nacional del Ojo) conjuntamente recomendaron una dosis diaria de 15.000 unidades internacionales (UI) del palmitato de vitamina A para la mayoría de los adultos con RP. Debido a que el estudio no evaluó personas menores de 18 años, no se hizo ninguna recomendación para este grupo de edad.

Como resultado del segundo estudio, los investigadores tienen una mejor comprensión de una observación que formularon en el estudio original - que el beneficio de la vitamina A se hizo evidente sólo después de varios años de tomarla. Su explicación aparece en la edición de septiembre de 2004 de la revista médica, Archives of Ophthalmology. El autor principal es el doctor Eliot L. Berson, un antiguo miembro de la Junta de Asesores Científicos de la Foundation Fighting Blindness.

El segundo estudio también muestra que otra sustancia, el ácido docosahexaenoico (DHA), puede afectar a la vitamina A. El DHA puede acortar el tiempo que tarda la vitamina A en ser eficaz. Esto se hizo evidente cuando los investigadores se dieron cuenta de que se habían inscrito dos grupos de personas en el estudio: un grupo que ya estaba tomando la vitamina A, y un grupo que apenas comenzaba. Al concluir el ensayo, los análisis de los subgrupos demostraron claramente que el DHA acelera la aparición de ventajas en la vista de las personas que apenas

empezaban a tomar la vitamina A. El DHA no añadió a ese efecto a las personas que ya se habían tomado la vitamina A durante un período de tiempo suficientemente largo para alcanzar su máximo beneficio.

En el estudio más reciente, los investigadores también analizaron cuidadosamente los hábitos alimentarios de los participantes. Se dieron cuenta de que una o dos veces a la semana una comida de pescado rico en ácidos grasos omega-3 (como el atún, la caballa, el salmón, las sardinas, y el arenque) ofrecía un beneficio adicional para las personas con RP. El DHA es una clase de ácido graso omega-3.

Basadas en los hallazgos de los ensayos clínicos, hay nuevas recomendaciones específicas al respecto a las vitaminas y los suplementos nutritivos y la dieta para los adultos con RP.

Para obtener un informe completo de estos hallazgos, los lectores pueden visitar www.FightBlindness.org.

RECOMENDACIONES DEL LABORATORIO BERMAN-GUND PARA EL ESTUDIO DE DEGENERACIONES RETINIANAS

Para los adultos con RP típica **que ya están tomando el palmitato de vitamina A** (15.000 UI/día), es aconsejable continuar tomando el palmitato de vitamina A, y comer cada semana una o dos porciones de tres onzas de pescado rico en omega-3. La inclusión de esta cantidad de pescado en la dieta coincide con las recomendaciones actuales de la American Heart Association (traducido como la Asociación Americana del Corazón). Los científicos del laboratorio de Berman-Gund recomiendan a los pacientes que, alrededor de tres meses después de comenzar a comer pescado rico en omega-3, pidan a su médico un análisis de sangre en ayunas (del DHA en los glóbulos rojos) para confirmar que su nivel de DHA en los glóbulos rojos es por lo menos cuatro por ciento del total de los ácidos grasos de los glóbulos rojos (RBC, por sus siglas en inglés). Si el nivel de RBC DHA no es al menos un cuatro por ciento, los pacientes pueden consultar con su médico sobre la mejor manera de alcanzar este nivel a través de los alimentos. Si el nivel es cuatro por ciento o más alto, el examen puede repetirse cada año.

Para los adultos con la RP típica **que planean empezar a tomar el palmitato de vitamina A** (15.000 UI/día) por primera vez, los resultados

respaldan lo siguiente: Si el perfil del suero de vitamina A y la función hepática resultan normales en ayunas, se recomienda a los pacientes que comiencen el palmitato de vitamina A, y, por dos años que también lo complementen con 600 miligramos (mg) de cápsulas de DHA, dos veces al día (es decir, tres cápsulas de 200 mg con comida, tanto en la mañana como en la noche). Después de dos años, los pacientes deben dejar de tomar los suplementos con el DHA en cápsulas porque no se encontró evidencia de un beneficio continuado. Además se observó, a largo plazo, una ligera desventaja de la función ocular para los pacientes que estaban simultáneamente tomando el palmitato de vitamina A y el DHA. Después de dejar de tomar las cápsulas de DHA, los pacientes deben continuar el palmitato de vitamina A (15.000 UI/día), y también deben comer semanalmente una o dos porciones de tres onzas de pescado rico en omega-3. Aproximadamente tres meses después de comenzar a comer el pescado adicional, aconsejamos que midan, en ayunos, el RBC DHA como se describió anteriormente. Debe tenerse en cuenta que la combinación de una dieta de pescado rico en ácidos grasos omega-3 con cápsulas de DHA no proporcionó ningún beneficio adicional.

El estudio de 2004 muestra que hay un beneficio sustancial en la combinación potencial del palmitato de vitamina A con la ingesta alimentaria semanal de una a dos porciones de pescado rico en omega-3: La tasa de pérdida de la sensibilidad en el campo visual se redujo de un 40 a 50 por ciento al año.

Por ejemplo, los investigadores estiman que un paciente normal, de 37 años de edad, con la RP típica, que ya está tomando el palmitato de vitamina A, y que ingiere los ácidos grasos omega-3 recomendados, podría mantener cierta sensibilidad en el campo visual central hasta la edad de 78 años. Por el contrario, se esperaría que un paciente normal que coma menos de la cantidad recomendada de pescado con ácidos grasos omega-3, mantendría la sensibilidad en el campo visual central hasta la edad de 59 años.

Un punto importante: El beta-caroteno no es vitamina A y no es un sustituto adecuado para el palmitato de vitamina A. El beta-caroteno es el precursor de la vitamina A, y no se convierte previsiblemente en la vitamina A. Aunque entre los adultos con RP que están en un buen estado de salud no se han observado efectos secundarios tóxicos del palmitato de

vitamina A (15.000 UI/día), se recomiendan los perfiles anuales en ayunas de vitamina A en suero y de función hepática. Además, las mujeres con la RP que están embarazadas o planean estarlo no deben tomar la combinación de palmitato de vitamina A y DHA porque se ha asociado la alta ingestión de vitamina A con un mayor riesgo de defectos congénitos.

Las recomendaciones se aplican a la mayoría de los pacientes adultos con la RP típica, incluso aquellos con una pérdida auditiva parcial. No se aplican a los pacientes con la RP que tienen una profunda sordera congénita como parte del síndrome de Bardet-Biedl o algunas de las otras formas más raras de la RP, por que no se incluyeron a estos pacientes en el estudio, y no se sabe el efecto de las recomendaciones en la evolución de sus enfermedades. Lo mismo se aplica a los pacientes menores de 18 años y a los que tienen una mejor agudeza visual corregida de menos de 20/100 en ambos ojos.

Los investigadores recuerdan a los lectores que sus conclusiones se basan en promedios de grupo, y, por lo tanto, no es posible asegurar a los pacientes individuales que este régimen les beneficiará.

Póngase en contacto con la Foundation Fighting Blindness para obtener información sobre cómo obtener el palmitato de vitamina A y los suplementos de DHA, y cómo obtener un análisis de sus niveles sanguíneos del DHA.

OTROS TRATAMIENTOS EMERGENTES

La terapia génica en los ensayos clínicos: La terapia génica es un proceso donde se pone un gen normal en el ojo del paciente para reemplazar el gen mutado que está causando la enfermedad. Los investigadores están utilizando los virus creados en el laboratorio para entregar los genes. Se están investigando otros mecanismos de entrega, incluyendo las nanopartículas.

Una terapia génica relevante para la amaurosis congénita de Leber, una forma grave de la retinitis pigmentaria, ha mostrado resultados muy prometedores en estudios clínicos iniciales. En los ensayos, los niños y los adultos jóvenes prácticamente sin visión eran capaces de leer varias líneas

en una tabla oftalmológica y ver en un sitio con poca luz después de recibir un solo tratamiento.

Se están desarrollando actualmente las terapias génicas de RP para las formas recesivas, dominantes y ligadas al cromosoma X. Los científicos están trabajando para poner en marcha un ensayo clínico de terapia génica para Usher 1B. Además, los investigadores han desarrollado modelos de ratón de Usher 1C, 2A y 3A, ofreciendo una plataforma para el desarrollo de terapias génicas relacionadas.

Terapias basadas en las células: La Fundación comenzó a apoyar las terapias basadas en células en la década de los 80, cuando la investigación en esta área apenas comenzaba. Desde entonces, han surgido dos estrategias diferentes de trasplante de células: de repuesto y de reemplazo.

El objetivo de los trasplantes de las células retinianas de repuesto es poner fin o retardar el progreso de la enfermedad al trasplantar células retinianas sanas que respaldan la función de los fotorreceptores retinianos. Las células trasplantadas a menudo se derivan de células madre.

Por otro lado, los trasplantes de reemplazo substituyen las células retinianas que no funcionan. La meta es restaurar la vista al trasplantar células fotorreceptoras sanas. Estas células trasplantadas a menudo se derivan de células madre.

Gracias a las investigaciones del laboratorio financiadas por la Fundación, Advanced Cell Technology (ACT por sus siglas en inglés, y traducido como Tecnología Celular Avanzada) se ha implementado ensayos clínicos para una terapia basada en células de repuesto contra la enfermedad de Stargardt y la degeneración macular relacionada con la edad de tipo seco. Aunque esas enfermedades retinianas son distintas de la de la RP y del síndrome de Usher, lo que los investigadores aprenden en los estudios de ACT puede ayudar a avanzar la investigación clínica de tratamientos para estas enfermedades basados en células.

Las prótesis retinianas: Durante la década pasada, los investigadores de los campos de oftalmología, informática, neurociencia e ingeniería eléctrica

han trabajado en las retinas artificiales para los pacientes que padecen de la RP y otras enfermedades degenerativas de la retina. Estos dispositivos se diseñan para restaurar la visión, aunque rudimentaria y funcional. En la mayoría de las implementaciones, se implanta un chip de electrodos en la superficie de la retina. El chip está diseñado para imitar la función básica de las células fotorreceptoras.

La Foundation Fighting Blindness apoyó este trabajo a finales de los 1990 y a principios de los 2000. Ahora, numerosos laboratorios del Departamento de Energía, universidades y empresas privadas de los Estados Unidos están trabajando en diversos modelos de prótesis. Varios grupos en Europa y Japón también están desarrollando las prótesis retinianas.

La compañía Second Sight (traducido como Segunda Vista) tiene una prótesis retiniana a la venta en Europa, y está trabajando para obtener la aprobación para comercializar el dispositivo en los Estados Unidos.

CÓMO INFORMARSE DE LOS ENSAYOS CLÍNICOS

La Foundation Fighting Blindness mantiene una lista de ensayos clínicos en www.FightBlindness.org. Visite el sitio de web regularmente para informarse sobre los ensayos que podrían ser aplicables a su enfermedad y lugar de residencia. Además, al registrarse en el sitio de web — para recibir noticias de forma electrónica y tener acceso a las noticias archivadas — puede ser notificado con anterioridad sobre los ensayos clínicos futuros.

Otra manera de recibir notificaciones sobre los ensayos clínicos pertinentes es registrar los resultados de sus pruebas genéticas con un centro de pruebas. Conocer la mutación genética precisa que le causa la enfermedad es uno de los principales beneficios de las pruebas genéticas. Con esta información usted está en mejor capacidad de aprovechar los ensayos clínicos y tratamientos emergentes vigentes.

Contacte la Foundation Fighting Blindness para aprender más sobre el proceso de las pruebas genéticas. Aunque potencialmente hay muchas ventajas en las pruebas genéticas, la decisión de obtener una prueba genética no es necesariamente una decisión fácil de tomar. La Fundación

recomienda firmemente que hable con su oftalmólogo y un asesor genético antes de que le realicen una prueba.

Información de las pruebas genéticas se encuentra en www.FightBlindness.org.

LOS ASUNTOS DE LA CALIDAD DE VIDA

A menudo, las personas con el síndrome de Usher preguntan a la Fundación acerca de otras maneras de mejorar su calidad de vida. Existen muchos dispositivos y ayudas que pueden contribuir a que una persona con síndrome de Usher lleve una vida normal y productiva.

Ayudas para la audición

Los audífonos son algunos de los dispositivos más útiles para ayudar a las personas con deficiencias auditivas, aunque no ayudan a las personas que son profundamente sordas (que no pueden detectar prácticamente ningún sonido). Los audífonos y otros dispositivos de amplificación, tales como los utilizados en receptores de teléfono, pueden ayudar a algunas personas con el síndrome de Usher. Un audífono recibe, filtra, amplifica y emite el sonido; de esta manera, la persona debe ser capaz de oír al menos una pequeña cantidad de sonido para que el audífono sea útil. La tecnología de los audífonos es cada vez más sofisticada, y puede restaurar la audición funcional en las personas con audición mínima. Es importante consultar con un audiólogo capacitado sobre el audífono adecuado para usted.

Otras ayudas para personas con deficiencias auditivas incluyen los subtítulos para televisión y películas. Muchas personas sordas utilizan la lengua de señas para comunicarse entre sí y con personas con buena capacidad auditiva que han aprendido la lengua de señas. También, muchas personas con deficiencia auditiva son muy competentes en la lectura labial. Las nuevas tecnologías asistidas por computadora y la retransmisión de vídeo también están ayudando a personas con deficiencias auditivas a comunicarse.

Mientras las personas con síndrome de Usher pierden la visión necesaria para interpretar el lenguaje de señas, pueden emplear un método llamado "señas táctiles", en lo cual los signos son ejecutados y recibidos en las

manos de los comunicadores. Aunque los perros guías son generalmente asociados con las personas con deficiencia visual, también proporcionan una valiosa orientación y guía a las personas con pérdida sensorial dual (pérdida de visión y audición).

Un implante coclear puede ser una opción para algunas personas que padecen de una pérdida auditiva. El implante se describe en la 31 de este folleto.

Hay mucha más información disponible acerca de las tecnologías para las personas sorda-ciegas. Un recurso confiable es de la Gallaudet University (www.gallaudet.edu). Conocida por sus recursos, Gallaudet es una institución integral y multiuso de educación superior para personas sordas y con discapacidades auditivas.

Ayudas para la vista

Hay muchos dispositivos y técnicas que ayudan a las personas con la RP a maximizar el uso de su vista restante. Si bien un bastón no está relacionado directamente con la vista, puede ayudar a una persona a salir adelante con la pérdida de la vista. Un perro guía es una ayuda de movilidad excelente que ofrece independencia y beneficios adicionales, tales como la compañía.

También hay ayudas electrónicas, como circuitos cerrados de televisión (CCTV), máquinas de lectura, teléfonos y dispositivos portátiles y tabletas. Cada vez más programas de computadoras abordan a las necesidades de las personas con una deficiencia visual, y hacen posible agrandar las letras en la pantalla o proporcionar una versión en audio o Braille de lo que está en la pantalla.

Las ayudas ópticas son dispositivos que trabajan para mejorar la visión hasta cierto punto. Estos incluyen lentes, prismas, telescopios, dispositivos para la visión nocturna y más. Con el avance de la tecnología, algunos de estos dispositivos son cada vez más sofisticados, y ofrecen nuevas oportunidades para las personas con síndrome de Usher para maximizar su visión utilizable.

Las ayudas de visión nocturna (AVN) amplifican la luz disponible en el medio ambiente. Pueden ser bastante útiles, aunque restringen el campo de visión, lo cual puede ser un problema para alguien que ya tiene un campo visual restringido. Debido a esto, para una persona que padece de la RP, los AVN no proporcionan suficiente visión utilizable para conducir o utilizar maquinaria, pero puede ser una forma útil para ver a sus alrededores y orientarse.

El precio de los AVN ha bajado por que los fabricantes están empezando a competir por un mercado en expansión, que incluye marineros nocturnos y observadores de aves, la policía, los militares y las personas con una deficiencia visual. Es posible que su seguro de salud o su departamento estatal de rehabilitación cubra el costo.

Como sucede con la audición, se han logrado avances en el aprovechamiento de tecnologías de uso general para las personas con deficiencia visual. Los requisitos de accesibilidad se han incorporado en los estándares de Internet, y el programa que convierte el texto al voz y la voz al texto ha mejorado de manera constante, y en la mayoría de las computadoras el usuario puede agrandar el tamaño del texto. Las nuevas técnicas de estampado en relieve producen señales táctiles para que una persona con baja visión pueda sentir las líneas y las curvas de los gráficos.

Dispositivos de navegación global y otras tecnologías de detección de ubicación pueden proporcionar información sobre el paradero de la persona. Las señales auditivas en los cruces de calles y los signos verbales también son herramientas de navegación.

El bastón blanco sigue siendo el símbolo mundial de la deficiencia visual y, para muchos, ese símbolo es casi tan importante como la ayuda física que proporciona. Muchas personas con el síndrome de Usher hablan de la libertad que el bastón o perro guía les ofrecen para pasear e ir de un lugar a otro, así que, no hay que minimizar la importancia de la asistencia a la navegación.

Dispositivos y programas que pueden proporcionar acceso a las actividades de ocio a las personas con el síndrome de Usher

Hay muchos, y las posibilidades están aumentando constantemente. Para alguien con una deficiencia auditiva, hay disponibles cada vez más,

sistemas de subtítulos para televisión y películas, y conferencias, presentaciones de teatro, y conciertos que proporcionan intérpretes del lenguaje de señas.

Para personas con una deficiencia visual, la audio descripción, que está disponible para muchos videos y teatros, proporciona una descripción privada del escenario, el vestuario, las expresiones faciales y otros puntos finos que una persona con una deficiencia visual puede no detectar. Los libros en cinta, CD y en Braille, disponibles en la Biblioteca del Congreso y muchas otras fuentes, hacen accesible la literatura a las personas con deficiencia visual.

Los libros con letras grandes ayudan a suplir la necesidad de algunas personas con deficiencia visual menos grave. Otras herramientas para actividades de ocio incluyen naipes con letras grandes, cartones de bingo con números grandes y agujas auto-enhebradas y lupas para la costura y el bordado. Las personas con baja visión pueden solicitar los servicios de lectura radio transmitidos por un receptor especial. Por lo general, cuentan con voluntarios que todos los días leen el periódico, así como muchas revistas populares. Hay muchas organizaciones en el país para los atletas con deficiencia visual que quieren esquiar, jugar boliche, jugar al golf, caminar, andar en bicicleta tándem o participar en otras actividades físicas.

La computadora e Internet ofrecen numerosas aplicaciones y actividades para una persona con síndrome de Usher. Los teclados pueden ser superpuestos con letras grandes impresas o Braille para facilitar su uso. Muchas personas encuentran que disfrutan el programa del lector de pantalla que lee su correo electrónico y otro texto en la pantalla de la computadora. Muchas personas con deficiencia visual están descubriendo que, cada vez más, la computadora es una parte crítica de la vida cotidiana para los negocios y el recreo.

Asistencia para los pacientes y sus familias para salir adelante con el síndrome de Usher

Debido a que el síndrome de Usher es una enfermedad genética que puede afectar directa o indirectamente a más de un miembro de la familia, es importante que las familias sepan que existen recursos disponibles para ayudarles a salir adelante con los cambios profundos que puede traer esta enfermedad. Las familias con el síndrome de Usher pueden considerar útil

discutir sus preguntas y preocupaciones con otras personas que tienen experiencias parecidas. También es posible que desee hablar con un profesional de salud mental para ayudar a usted y su familia enfrentarse con los numerosos cambios que pueden estar relacionados con el síndrome de Usher.

La Foundation Fighting Blindness le invita a participar en sus sesiones de chat en vivo y foros para adultos y niños. Muchas personas encuentran que es útil conocer hechos y experiencias de otras personas en circunstancias similares.

Busque eventos de la Fundación alrededor del país, tales como la Conferencia VISIONS, donde las personas con el síndrome de Usher y otras enfermedades degenerativas retinianas se reúnen para escuchar a los expertos describir los avances de investigación y tratamiento. La Foundation Fighting Blindness tiene una red nacional de grupos de voluntarios que recaudan fondos, aumentan la conciencia pública y proporcionan apoyo a sus comunidades. Si usted tiene interés en unirse a un grupo en su área, póngase en contacto con la oficina nacional de la Fundación llamando al **1-800-254-6363**.

Los miembros de la red nacional, muchos de los cuales son divisiones, ofrecen una excelente oportunidad para que las personas se involucren y contacten a otros como ellos, y se enteren de la información más reciente sobre sus enfermedades. Las divisiones de la Fundación son responsables, en el ámbito local, de aumentar la conciencia pública sobre el síndrome de Usher y otros trastornos degenerativos retinianos, además de la recaudación de fondos para respaldar la investigación.

Discutiendo el síndrome de Usher con niños

No hay normas estrictas sobre cuándo ni cómo explicarle mejor a un niño que tiene el síndrome de Usher. La necesidad de información que un niño tiene varía, dependiendo de su edad y madurez. Aunque los niños suelen ser muy perceptivos y listos para darse cuenta de que, además de la pérdida auditiva, tienen un problema visual, solo pueden absorber un poco de información a la vez. Por lo general, es mejor contestar a sus preguntas en una manera franca y positiva, sin ofrecer más de la información que él o ella ha solicitado en ese momento.

Con los niños, es importante enfatizar los aspectos positivos:

- Es muy probable que ellos conservarán algo de la visión útil por muchos años.
- Los científicos están trabajando duro para entender y encontrar tratamientos contra el síndrome de Usher.
- Hay muchos dispositivos de asistencia disponibles que ayudan en el manejo de la vida con la pérdida auditiva y visual.

Ayude a su hijo a entender que, mientras las deficiencias visuales y auditivas pueden imponer algunas limitaciones — al manejar un carro, por ejemplo — el síndrome de Usher no es una excusa para dejar de establecer y alcanzar metas razonables.

Muchos niños y sus familias consideran que es útil estar en contacto con otras personas con circunstancias parecidas. Usted obtendrá información nueva y útil, y se conocerá a muchas personas, al visitar el foro de Usher y la sala de chat de la FFB en www.FightBlindness.org, y al asistir a los eventos patrocinados por la Fundación. También le invitamos llamarnos al **1-800-254-6363** para los nombres de los especialistas de la retina, los programas de investigación clínica y más.

PREGUNTAS FRECUENTES

Todas las personas involucradas en la vida de una persona con el síndrome de Usher tienen preguntas acerca de cómo la enfermedad puede afectar a la persona diagnosticada, y cómo puede afectar a los familiares y otras personas. Esta sección responde a preguntas comunes de personas con el síndrome de Usher y sus familias, amigos y colegas.

¿Existe un tratamiento para el síndrome de Usher? ¿Hay alguna manera de evitar que empeore?

Los investigadores están avanzando constantemente en su conocimiento de las causas genéticas precisas del síndrome de Usher y los mecanismos reales de la enfermedad. La investigación para el desarrollo de tratamientos y curas se está acelerando en varias áreas distintas y está ofreciendo esperanza a las personas con síndrome de Usher (véase más adelante).

Los posibles tratamientos contra el síndrome de Usher se pueden clasificar por los dos órganos sensoriales afectados, el ojo y el oído.

¿Qué se puede hacer para prevenir la pérdida de la vista?

Gracias a los esfuerzos de la Foundation Fighting Blindness, sigue creciendo el número de científicos altamente calificados que trabajan a tiempo completo en la RP y otras enfermedades relacionadas. Con el respaldo financiero de la Fundación, los especialistas clínicos y los científicos de laboratorio en numerosas instituciones médicas de investigación en los Estados Unidos y alrededor del mundo, están trabajando en proyectos de investigación relacionados con las degeneraciones retinianas.

A través de sus programas de investigación, la Fundación ha avanzado tanto en varios frentes, que varios investigadores proyectan que algunas terapias para la RP estarán listas para utilizar en tan sólo cinco años. Las principales iniciativas de investigación que respalda la Foundation Fighting Blindness incluyen las terapias nutricionales, las prótesis retinianas (el chip de la retina), la terapia génica, el trasplante de células retinianas, la terapia génica y los fármacos, para nombrar solo algunas.

¿Con qué rapidez progresa el síndrome de Usher?

Mientras la degeneración gradual de la vista es la característica común de casi todas las formas de la RP en las personas con síndrome de Usher, no hay un rumbo de cambio que pueda predecirse con certeza, incluso en las personas de la misma familia. La vista a veces parece permanecer estable entre los examen anuales de la vista.

En la mayoría de las personas con síndrome de Usher, el grado de la pérdida auditiva normalmente no cambia mucho con la edad, aunque más tarde en la vida la pérdida auditiva puede ocurrir debido al proceso normal de envejecimiento.

¿La exposición a la luz afecta la tasa de pérdida de la vista en personas con síndrome de Usher?

Muchas personas con el síndrome de Usher se sienten más cómodas evitando las luces brillantes y la luz del sol. Pruebas recientes muestran que la exposición a la luz brillante puede aumentar la pérdida de la vista en pacientes con algunos tipos de RP. Se anima a las personas con síndrome de Usher y otras degeneraciones retinianas a proteger sus ojos de la exposición a largo plazo a la luz solar brillante. Para estar al aire libre, es aconsejable llevar gafas de sol de buena calidad que bloquean los rayos ultravioleta (UV) y una visera. A pesar de la pérdida gradual de la vista, ¿puede una persona con síndrome de Usher sentir que su vista mejora o empeora en diversas circunstancias?

Sí, esto ocurre a menudo. Una serie de factores podría explicar por qué una persona con síndrome de Usher puede experimentar buenos y malos días. Por ejemplo, algunas personas sienten que ven mejor en días nublados; otros sienten que no ven tan bien en los días nublados. La fatiga y el estrés emocional también pueden afectar temporalmente la vista. Las personas que padecen del síndrome de Usher reportan que a menudo, ver cuesta mucho esfuerzo, que les agota el esfuerzo emocional y físico, y que no ven muy bien después de un día extenuante. Ninguna de estas circunstancias, sin embargo, afecta la progresión de los síntomas visuales del síndrome de Usher.

¿Tiene el embarazo algún impacto sobre el síndrome de Usher?

Algunas mujeres han reportado que durante el embarazo su deficiencia visual avanzó más rápidamente. Sin embargo, como el síndrome de Usher es raro, esto no se ha estudiado de manera sistemática. Cualquier mujer con el síndrome de Usher que está embarazada, o piensa en quedar embarazada, debe informar a su obstetra o ginecólogo acerca de su enfermedad ocular. Del mismo modo, debe informar a su oftalmólogo de su embarazo.

¿Están relacionadas las cataratas y el síndrome de Usher?

No es raro para una persona con síndrome de Usher desarrollar una catarata, que es una opacidad del cristalino del ojo. Las cataratas, que interfieren significativamente con la vista, se pueden extirpar

quirúrgicamente. Aunque la cirugía de cataratas no puede mejorar la pérdida de la vista debida a la degeneración retiniana, puede aliviar la pérdida adicional asociada con la catarata.

El éxito de la cirugía de cataratas para mejorar la vista depende de la magnitud de los cambios y deterioro de la retina. Debido a que la cirugía no es recomendable para todo el mundo, es importante discutir los detalles de su caso particular con un oftalmólogo familiarizado con las degeneraciones retinianas.

¿Qué es la complicación llamada el edema macular cistoide?

El edema macular cistoide es una complicación bien conocida y se asocia con el síndrome de Usher. Causa una acumulación de fluido en la mácula. La mácula es la parte central de la retina responsable de la percepción de los detalles visuales finos.

Algunos, pero no todos, los pacientes que desarrollan el edema macular cistoide experimentan una reducción en la visión central. A veces los oftalmólogos tratan a esta complicación con medicamentos.

A veces el edema macular cistoide mejora espontáneamente. Cualquier disminución en la visión central debe ser consultada inmediatamente con un oftalmólogo. Los pacientes con síndrome de Usher deben programar exámenes oftalmológicos regulares.

¿ Puede provocar la ceguera total el síndrome de Usher?

Un extenso estudio encontró que los pacientes con síndrome de Usher conservan una buena visión central por un período considerable de tiempo, aun cuando su visión lateral disminuye. Entre los pacientes del estudio, el 50 por ciento con síndrome de Usher tipo 1 y el 69 por ciento con Usher tipo 2, aún tenían una agudeza visual de 20/40 a los 49 años. Muchos de los pacientes con Usher tipo 3 también conservan una buena visión central durante décadas.

Muchas personas creen que la ceguera significa una pérdida total de la vista. Mientras envejecen, algunas personas con la RP se vuelven ciegas

en este sentido. Sin embargo, las personas afectadas conservan una pequeña cantidad de la visión, tales como la percepción de luz.

Muchas personas con la RP son legalmente ciegas a la edad de 40, pero por lo general mantienen una buena parte de la visión funcional que complementan con la tecnología adaptable. La ceguera legal se refiere a la mejor agudeza visual (con gafas o lentes de contacto, si son necesarios) de 20/200 o peor, en el mejor ojo, o un campo visual, independientemente de la agudeza, de menos de 20 grados de diámetro. La visión de túnel es común en la RP.

¿Pueden manejar las personas con síndrome de Usher?

Algunas personas con el síndrome de Usher pueden manejar legalmente, y no tienen problemas. Los requisitos de visión legal para un permiso de manejar varían mucho de un estado a otro. Sería mejor hablar con un oftalmólogo sobre las limitaciones visuales personales y su efecto al manejar.

Manejar es un símbolo de independencia, y las personas con una pérdida de visión progresiva pueden no estar dispuestas a admitir que su impedimento visual puede afectar que manejen de manera segura. Las personas con la RP hablan a menudo de accidentes que lograron evitar, pero que les hicieron enfrentar la pérdida de su vista y reconocer que ya no pueden manejar de manera segura. El resultado de una decisión equivocada arriesga la vida.

Una decisión que muchos padres tienen que tomar es si permiten a su hijo obtener un permiso de manejar. El hecho de que puede pasar el examen de la vista del Departamento de Vehículos Motorizados no significa que puedan manejar de manera segura. Por un lado, la prueba se da raramente en la luz tenue, así que no se detectan los problemas de visión nocturna. No hay una respuesta definitiva que se aplique a todos los casos. Hay algunos pasos que pueden ayudarle a tomar la decisión. Una de ellos es involucrar en la discusión a un especialista en el cuidado de los ojos. Esto puede ayudarle a definir las limitaciones del hijo, específicamente las que se relacionan con el manejo. Otra opción es permitirles manejar únicamente durante el día. Si conseguir una licencia de manejar es posible, asegúrese de que su hijo entiende que tiene que revisar la decisión a medida que cambien las circunstancias.

¿Afectará mi carrera el síndrome de Usher?

Obviamente la deficiencia significativa del oído y la vista puede tener un impacto en las decisiones de carrera. Las personas con el síndrome de Usher pueden continuar llevando una vida productiva y pueden seguir sus metas profesionales. Las dificultades potenciales pueden ser identificadas y posiblemente pospuestas o eliminadas al determinar el equipo adecuado, la capacitación y otras modificaciones del trabajo en el campo elegido.

La orientación profesional, ofrecida a través de instituciones educativas o agencias estatales o locales, puede ser muy útil para la planificación y la búsqueda de una carrera. También se puede utilizar el personal de estas agencias como consejeros cuando la tecnología o adaptaciones adicionales sean necesarias en el lugar de trabajo.

¿Cuánta independencia es posible para las personas con síndrome de Usher en etapas avanzadas?

Vivir cerca de la transportación pública aumenta la movilidad y la independencia. Muchas ayudas, servicios y técnicas están disponibles para que las personas con el síndrome de Usher realicen sus actividades de la vida cotidiana (por ejemplo, cocinar, limpiar, leer el correo, etc.). Algunas se describirán más adelante en este folleto. Incluyen la orientación y la movilidad de formación, las ayudas para la visión y la audición, el lenguaje de signos, la comunicación táctil, el control de la iluminación y contraste y los lentes especiales. A medida que avanza la tecnología, estos dispositivos de ayuda son cada vez más sofisticados y útiles para las personas con síndrome de Usher.

Su departamento estatal de rehabilitación vocacional, o la comisión para personas con una deficiencia visual, ofrece programas de formación que ayudan con la adaptación a situaciones tales como viajar, la limpieza, el empleo y la educación. Busque la lista en su guía telefónica bajo State Government (traducido como Gobierno del Estado).

Además, el Helen Keller National Center for Deaf-Blind Youth and Adults (traducido como el Centro Nacional Helen Keller para Sordo-ciegos Jóvenes y Adultos) (www.hknc.org) ofrece servicios de rehabilitación a personas calificadas y enviará un representante regional a los hogares

para hablar sobre los tipos de servicios disponibles y más adecuados para cada individuo.

Una gran fuente de información es la división local de la Foundation Fighting Blindness (www.FightBlindness.org) o grupos de apoyo, donde otras personas que han tenido experiencias similares comparten cómo han manejado esas situaciones.

¿Qué pueden hacer los padres para ayudar a sus hijos mantenerse independientes y positivos?

Es importante comenzar a enseñar a los niños con síndrome de Usher cuáles son las herramientas que pueden utilizar para superar y manejar la enfermedad. Muchos padres involucran a profesionales que conocen las necesidades únicas de los jóvenes en circunstancias similares. Pueden ser los maestros, consejeros o terapeutas del habla. También, los expertos en baja visión pueden ser recursos excelentes.

También es importante animar al niño a cuidarse a sí mismo y tomar decisiones independientes. Es igualmente importante introducir modelos positivos de comportamiento. Muchos niños reportan que al conocer a alguien con el síndrome de Usher, que es feliz y confiado, cambia la forma en que enfrentan sus propias limitaciones.

Los padres deben ser defensores de sus hijos. Aún los sistemas escolares, con sus mejores intenciones, son a menudo lentos en responder a las necesidades individuales. El progreso se hace generalmente a través de la persistencia.

La Fundación también fomenta la participación en foros de discusión del síndrome de Usher en su foro y su sala de chat. Los padres también necesitan apoyo y este sitio de web ha ayudado a muchas familias a vivir con, y entender, el síndrome de Usher.

¿Qué se puede hacer para prevenir la pérdida auditiva?

Como hemos visto, la pérdida auditiva en el síndrome de Usher se debe a un problema del oído interno. Para la pérdida auditiva existe un tratamiento (un dispositivo) que puede ayudar a algunas personas que padecen del síndrome de Usher. Es un implante coclear.

El National Institute on Deafness and Other Communication Disorders (traducido como el Instituto Nacional de la Sordera y Otros Trastornos de la Comunicación) proporcionó la siguiente información sobre los implantes cocleares:

¿Qué es un implante coclear?

Un implante coclear es un pequeño dispositivo electrónico complejo, que puede ayudar a proporcionar una sensación de sonido a una persona profundamente sorda o con una discapacidad auditiva grave. El implante consiste en una parte externa que se ubica detrás de la oreja y una segunda parte que se coloca quirúrgicamente bajo la piel (véase la figura).

Un implante consiste en las siguientes partes:

- Un micrófono que captura el sonido del ambiente
- Un procesador de voz, que selecciona y organiza los sonidos recogidos por el micrófono
- Un transmisor y un receptor-estimulador, que recibe señales del procesador de voz y las convierte en impulsos eléctricos
- Una serie de electrodos que recoge los impulsos desde el estimulador y los envía a diferentes regiones del nervio auditivo

Un implante no restaura la audición normal. Sin embargo, puede dar a una persona sorda una representación útil de los sonidos en el ambiente y ayudarle a entender el habla.

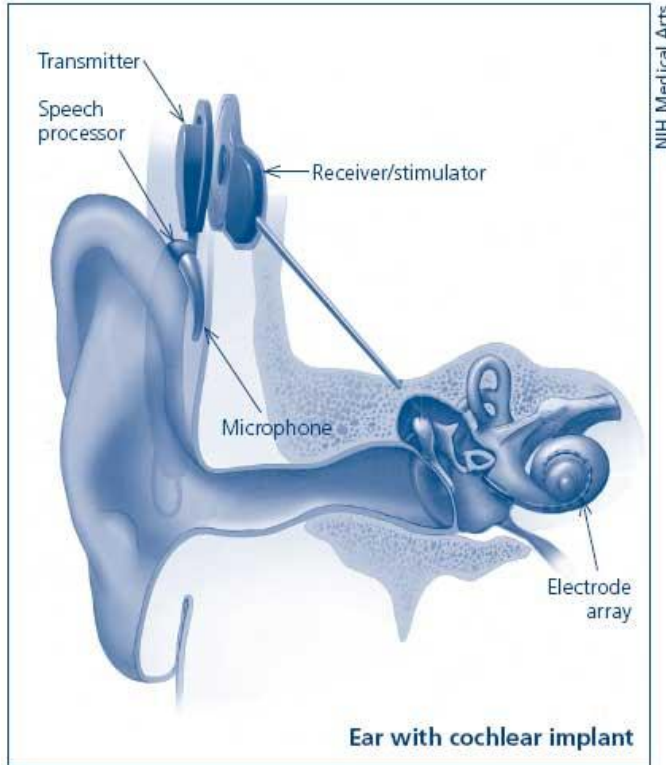


Figura 3
EL IMPLANTE COCLEAR

¿Cómo funciona un implante coclear?

Un implante coclear es muy distinto a los audífonos. Los audífonos amplifican los sonidos para que los oídos dañados pueden detectarlos. Los implantes cocleares rodean una buena parte del oído dañado y estimulan directamente el nervio auditivo. Las señales generadas por el implante se envían por medio del nervio auditivo al cerebro, que reconoce las señales como sonido. Una persona necesita tiempo para aprender, o aprender de nuevo, escuchar a través de un implante coclear porque es distinto de la audición normal. Sin embargo, permite a muchas personas a reconocer las señales de advertencia, entender otros sonidos en el medio ambiente y disfrutar una conversación en persona o por teléfono.

¿Quién recibe los implantes cocleares?

Se pueden programar los implantes cocleares para los niños y adultos sordos o con discapacidades auditivas graves. Según la Administración de Medicamentos y Alimentos (FDA, por sus siglas en inglés), desde

diciembre de 2010, aproximadamente 219 mil personas en el mundo han recibido implantes. En los Estados Unidos, aproximadamente 42.600 adultos y 28.400 niños los han recibido.

A menudo, los implantes cocleares pueden beneficiar a los adultos que han perdido todo o la mayoría de su oído más adelante en la vida. Aprenden a asociar la señal proporcionada por un implante con sonidos que recuerdan. A menudo esto ofrece a los beneficiarios la capacidad de entender el habla únicamente por escuchar a través del implante, sin la necesidad de señales visuales, tales como las proporcionadas por la lectura labial o la lengua de señas.

Los implantes cocleares con la terapia intensiva después de la implantación, pueden ayudar a los niños a adquirir el habla y las habilidades sociales y del lenguaje. La mayoría de los niños que reciben implantes son entre 2 y 6 años de edad. La implantación temprana proporciona la exposición a sonidos que pueden ser útiles durante el período crítico cuando los niños aprenden las habilidades del habla y del lenguaje. En 2000, la FDA redujo a 12 meses la edad para calificar para un tipo de implante coclear.

¿Cómo se puede recibir un implante coclear?

El uso de un implante coclear requiere un procedimiento quirúrgico además de la terapia significativa para aprender o aprender de nuevo el sentido del oído. No todo el mundo tiene el mismo éxito con este dispositivo. La decisión de recibir un implante debe incluir discusiones con especialistas médicos, incluso un cirujano especialista en los implantes cocleares. El proceso puede ser costoso. Por ejemplo, el seguro de salud personal puede cubrir los gastos, pero no siempre. Por una variedad de razones personales, algunas personas pueden optar por no tener un implante coclear. Los implantes quirúrgicos casi siempre son seguros, aunque las complicaciones como en cualquier tipo de cirugía son un factor de riesgo. Una consideración adicional es aprender a interpretar los sonidos procesados por un implante. Este proceso requiere tiempo y práctica. Los patólogos del habla y lenguaje y los audiólogos frecuentemente están involucrados en este proceso de aprendizaje. Antes de la implantación, todos estos factores se deben tomar en cuenta.

¿Qué es un Centro de Investigación de la Fundación, y qué estudia?

La Foundation Fighting Blindness respalda programas exhaustivos de investigación multidisciplinarios en varios centros médicos importantes de los Estados Unidos y de Europa con la meta de descubrir las causas, las prevenciones y los tratamientos de las enfermedades degenerativas retinianas, incluso la RP, el síndrome de Usher, la enfermedad de Stargardt y la degeneración macular. Los investigadores que estudian una enfermedad degenerativa retiniana a menudo contribuyen a la comprensión de las demás. Un ejemplo es la manera en que la investigación sobre la enfermedad de Stargardt también puede beneficiar a las personas con la RP.

La mayoría de estos Centros de Investigaciones de la Fundación también ofrecen evaluaciones clínicas y pruebas especiales. Una lista de los Centros de Investigaciones de la Fundación está disponible a través de la Foundation Fighting Blindness. Se le recomienda que comunique con el Centro más conveniente para usted para una evaluación personal, si es posible. Incluso con esa evaluación, también es importante que siga consultando con sus propios médicos del oído y de ojos para la atención general.

¿Cómo puedo encontrar a un médico con experiencia en las degeneraciones retinianas?

Para ayudar a las personas que no viven cerca de un Centro de Investigaciones de la Fundación, la Foundation Fighting Blindness desarrolló una lista de especialistas de la retina. Todos los profesionales de la visión que aparecen en la lista de referencia han indicado su interés en el tratamiento de personas con enfermedades degenerativas retinianas hereditarias. Para obtener una copia de la lista del estado donde vive, contacte la Fundación al **1-800-254-6363**.

Sin embargo, debe ser consciente que la Fundación no ha juzgado la capacitación, experiencia ni el prestigio en la comunidad médica de aquellos que aparecen en la lista, y no puede recomendar un especialista de los ojos sobre otro. Además, la Fundación no puede ser responsable por cualquier servicio dado por los especialistas referidos, ni de los honorarios que cobran.

Además de utilizar la lista de médicos de la Fundación, es posible que desee consultar con su propio oftalmólogo o médico de cabecera para su recomendación. Para encontrar una referencia también, puede considerar útil consultar con su departamento estatal de rehabilitación, la sociedad médica local, la facultad de medicina universitaria o la clínica de oftalmología de un hospital importante.

¿Cómo puedo ser participante voluntario en los proyectos de investigación de la Fundación?

La Foundation Fighting Blindness mantiene un registro nacional computarizado para identificar y recopilar los antecedentes médicos y familiares de todas las personas en los Estados Unidos con enfermedades degenerativas retinianas. Los participantes que completan un cuestionario de Registro también pueden dar permiso para que la Fundación divulgue sus nombres a los investigadores de los estudios aprobados por la Fundación. Muchos de los pacientes que participarán en los estudios clínicos se identificarán por el Registro.

Para inscribirse en el Registro, las personas llenan un formulario confidencial que contiene información médica sobre ellos mismos y su familia. Antes de que sus nombres sean divulgados, cada miembro de la familia afectada que le gustaría participar debe completar un formulario de Registro y proporcionar un consentimiento firmado. Para obtener un formulario de registro, póngase en contacto con la Fundación al **1-800-254-6363** o visite www.FightBlindness.org y haga clic en **Resources** en la página principal.

Además, los pacientes atendidos regularmente en un Centro de Investigaciones de la Fundación podrían ser invitados a participar en ciertos estudios clínicos en ese Centro.

¿Puedo donar mis ojos a la Fundación para la investigación?

La Fundación coordina un Programa de Donantes de Retinas en todo el país para satisfacer la necesidad creciente de realizar más investigaciones del tejido retiniano humano. El valioso tejido retiniano se puede obtener de

las personas afectadas por las degeneraciones retinianas y/o los miembros de sus familias, después de que fallecen.

Al participar en el Programa de Donación de Retinas, usted está haciendo una inversión personal en la búsqueda de respuestas acerca de la RP. El Programa de Donación de Retinas ya ha contribuido considerablemente a los esfuerzos de investigación. Esta preciosa donación anatómica no implica ningún costo para la familia ni la herencia del donante. Para información adicional sobre el proceso de registrarse como donante de la retina, póngase en contacto con la Fundación, o llene el formulario que se encuentra en el folleto *The Gift of Sight* (traducido como el *Regalo de la Vista*), incluido en este paquete.

¿Cómo puedo participar a nivel local?

Aunque la Fundación encabeza los esfuerzos de la investigación, hay divisiones locales que le pueden proporcionar la interacción personal. Éstas existen para ayudar a cualquier persona afectada por una enfermedad degenerativa retiniana, y son un recurso valioso para mejorar su calidad de vida. Aparecen en una lista en www.FightBlindness.org.

HAGA ESTAS PREGUNTAS A SU OFTALMÓLOGO

Obtenga el máximo beneficio en su próxima consulta con su oftalmólogo. Las siguientes son las preguntas básicas que puede hacer. Le recomendamos que lleve esta lista para ayudarle recordar las preguntas. También, anote las respuestas para que puede informar a su familia.

1. ¿Cuál es el nombre de mi enfermedad ocular?
2. ¿Cómo está mi agudeza visual (visión central)?
3. ¿Cómo está mi campo visual (visión lateral)?
4. ¿Soy propenso a perder más visión?
5. ¿Existen otras pruebas?
6. ¿Debo hacerme la prueba genética?
7. ¿Busco una segunda opinión?
8. ¿Existen opciones quirúrgicas? ¿Cuáles son?
9. ¿Existe algún medicamento o tratamiento que mejoraría mi enfermedad?
10. ¿Existen ayudas ópticas o no ópticas que me pueden ayudar a aprovechar la vista restante en la mayor medida posible?
11. ¿Debería tener una evaluación de baja visión?
12. ¿Existen equipos para la movilidad que me ayudarán a moverme más seguramente?
13. ¿Algunos de sus pacientes padecen de esta enfermedad?
¿Estarían dispuestos a hablar conmigo y mi familia?
14. ¿Tiene usted materiales educativos que describen esta enfermedad?
15. ¿Hay organizaciones que ofrecen servicios a individuos que padecen de esta enfermedad ocular, o una relacionada?

La misión urgente de la Foundation Fighting Blindness (traducido como la Fundación para la Lucha Contra la Ceguera) es impulsar la investigación que proporcionará prevenciones, tratamientos y curas para las personas afectadas por la retinitis pigmentosa, la degeneración macular, el síndrome de Usher y todo el espectro de enfermedades degenerativas retinianas.

La Foundation Fighting Blindness es la fuente de recursos financieros no-gubernamentales más grande del mundo para la investigación de enfermedades degenerativas retinianas.

FOUNDATION FIGHTING BLINDNESS

7168 Columbia Gateway Drive
Suite 100
Columbia, MD 21046
410-423-0600
800-254-6363

info@FightBlindness.org
www.FightBlindness.org