

Síndrome de Usher tipo 1

USH 1

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras.

En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de Usher tipo 1

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Usher (SU) asocia una **sordera neurosensorial generalmente congénita y una retinosis pigmentaria que conlleva la pérdida progresiva de la visión**. Se distinguen 3 tipos de síndrome según la gravedad de la sordera: en el síndrome de Usher tipo 1 (alrededor del 40% de los casos), la sordera es congénita, bilateral, profunda, no progresiva, y asociada en la forma típica a una **arreflexia vestibular** que se manifiesta como **retraso en las adquisiciones** (sostener la cabeza, permanecer sentado o caminar) y a una retinosis en la que las manifestaciones aparecen, por lo general, antes de los diez años de edad. La retinosis pigmentaria, generalmente diagnosticada después de la sordera, se manifiesta con **molestias oculares con iluminación escasa (penumbra, noche) seguidas por una pérdida progresiva del campo visual que da lugar a una ceguera total después de varias décadas**.
- **Epidemiología:** La prevalencia media estimada es de aproximadamente 1 persona por cada 50.000 en Europa y en Norteamérica. En Alemania es más elevada, donde 1 persona de cada 12.500 está afectada. La distribución de las tres formas del síndrome de Usher varía también en función del país.
- **Clínica:** Por lo general, el SU se diagnostica en la infancia. El diagnóstico clínico se basa en la observación de una sordera neurosensorial bilateral (simétrica, congénita, profunda para el tipo 1), de una retinosis pigmentaria (depósitos pigmentarios en el fondo del ojo y electroretinograma con trazado disminuido plano) y de una afectación del vestíbulo.
- **Etiología:** Actualmente, se han identificado seis genes (*MYO7A*, *USH1C*, *CDH23*, *PCDH15*, *USH1G*, *CIB2*) asociados al SU tipo 1. La forma de transmisión del SU es autosómica recesiva.
- **Manejo y pronóstico:** El manejo del SU debe implicar a un **equipo multidisciplinar experimentado en el manejo de la doble discapacidad auditiva y visual** (ORL, oftalmólogo, logopeda, psicólogo, psicomotricista, audioprotesista, educador y profesor especializados en deficiencias auditivas y visuales). Para la pérdida de audición media y grave, puede proponerse un dispositivo auditivo convencional. **El implante coclear**, unilateral y bilateral, se recomienda cada vez más para las sorderas congénitas profundas. La eficacia de la rehabilitación auditiva es tanto mayor cuanto más temprano se inicia. Pueden prescribirse **lentes con filtros adaptadas** a la retinopatía. El pronóstico de la enfermedad está condicionado principalmente por la visión: la ceguera se produce en la mayoría de los casos entre los 50 y 70 años de edad.

El síndrome de Usher tipo 1 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeUsherTipo1_Es_es_HAN_ORPHA_231169.pdf | octubre de 2017

La discapacidad en el curso del Síndrome de Usher tipo 1

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

La afectación auditiva, si no se trata, dificulta la adquisición del lenguaje y el aprendizaje. La progresión de la afectación visual y los problemas de equilibrio conllevan problemas adicionales en la comunicación, la autonomía, la movilidad... (ver "Vivir con"). La reeducación funcional, determinados equipamientos y ciertas ayudas técnicas y humanas pueden paliar en parte esta discapacidad.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Es esencial que las diferentes manifestaciones del síndrome sean tratadas de forma temprana para ofrecer la mejor calidad de vida posible a los afectados. Con la aparición de la retinosis pigmentaria, el niño con sordera pierde progresivamente la vista, lo que va a dificultar la comunicación basada en la utilización de signos y requerirá un manejo especial.

Es preferible que el manejo clínico se realice por equipos de centros expertos que evalúen las capacidades visuales y auditivas de las personas afectadas y propongan una terapia lo más adaptada posible, con un seguimiento auditivo en los centros especializados en implantación coclear. La doble discapacidad auditiva y visual requiere también de un acompañamiento y una orientación especiales. Un equipo multidisciplinar de profesionales será el más indicado para proporcionar información y asesoramiento, así como para valorar los hábitos de vida, las necesidades, el entorno, las prioridades del afectado y el impacto de la enfermedad sobre sus relaciones personales.

Estas evaluaciones médicas y sociales permiten definir bien las limitaciones resultantes del síndrome y elaborar un proyecto individualizado adaptado para un mejor manejo.

Una vez diagnosticada la sordera, puede ponerse en marcha el abordaje por parte del **logopeda** con el acompañamiento de los padres, independientemente de la edad del niño. Las sesiones de logopedia contribuyen a la adquisición del lenguaje oral cuando los padres eligen utilizar esta forma de comunicación (ver "¿Cuáles son las consecuencias en la vida familiar, social y la comunicación?"). Posteriormente, esta reeducación será también esencial para la adquisición de la lectura y la escritura.

Frecuentemente, en niños pequeños, los problemas de equilibrio y de la visión dificultan el desarrollo.

Es muy importante el **manejo por un especialista en psicomotricidad** para compensar estas deficiencias, ayudando al niño a situarse bien en el espacio y a ganar confianza en sí mismo. La intervención de un **psicólogo** puede también ser necesaria.

Cuando la pérdida de visión se vuelve problemática, se recomienda la **reeducación visual funcional en medio especializado**, en el que la persona afectada es tratada por un equipo multidisciplinar (**ortoptistas, ópticos, oftalmólogos, terapeutas ocupacionales, reeducadores en actividades de la vida diaria, ORL, psicomotricistas, educadores**

El síndrome de Usher tipo 1 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeUsherTipo1_Es_es_HAN_ORPHA_231169.pdf | octubre de 2017

especializados, psicólogos). Este tipo de manejo tiene por objetivo permitir a la persona con una deficiencia visual adquirir o recuperar el máximo de autonomía para favorecer la reinserción familiar, social, escolar y profesional.

La **reeducación en las Actividades de la Vida Diaria (reeducación en AVD)**, adaptada a las personas con deficiencias visuales, permite también adquirir una mayor autonomía individual, social y profesional. Tras haber analizado las dificultades de la persona, el reeducador en AVD aporta las ayudas técnicas necesarias para su autonomía, como por ejemplo la adaptación del mobiliario. Para esto, se pueden realizar simulaciones de actividad o de trabajo cercanas a la vida cotidiana, consiguiendo así una especie de interfaz entre el afectado y su entorno. También se pueden diseñar y producir dispositivos que faciliten el acceso a la autonomía personal.

Las formas de comunicación utilizadas por las personas afectadas por el síndrome de Usher de tipo 1 varían de una persona a otra en función de las decisiones iniciales de los padres en la primera infancia, de la presencia de un implante coclear y del grado de discapacidad visual. Las formas de comunicación utilizadas por estas personas pueden ser:

- **Comunicación oral en lengua española (comunicación audiofonatoria) para los niños implantados.** Requiere de una rehabilitación auditiva adaptada y temprana en la infancia. Las ayudas para la comprensión que emplean la visión pueden ser utilizadas durante el aprendizaje del español hablado. Sin embargo, a causa del deterioro progresivo de la vista, el objetivo final es apoyarse solamente en la audición y no en la visión. Estas ayudas para la comunicación son:

- la lectura labial, que corresponde a la identificación de los sonidos emitidos por los labios;
- la Palabra Complementada (LPC), que utiliza una serie de códigos simples que traducen las similitudes labiales del lenguaje oral y que permiten completar la lectura labial;
- el español signado que utiliza gestos de la lengua de signos para apoyar al español hablado.

- **Comunicación viso-gestual** basada en una comunicación en lengua de signos (en España, LSE para la Lengua de Signos Española). Con la aparición de los problemas de visión son necesarias adaptaciones: cuando el campo visual es limitado, la lengua de signos debe practicarse en un espacio adaptado (entorno, distancia, lugar, condiciones de iluminación...). Cuando la deficiencia visual se acentúa, los afectados pueden utilizar una forma adaptada de la lengua de signos, la LSE táctil en la cual las personas no signan de forma visible, sino de forma perceptible tocando (por ejemplo, en la palma de la mano de la persona con discapacidad visual y auditiva).

La elección de una forma de comunicación no excluye las otras, siendo posible una comunicación bilingüe (asociando la comunicación en español hablado y en lengua de signos alternativamente).

A menudo es necesaria una **ayuda humana para la comunicación** adaptada a la forma de comunicación elegida y al grado de deficiencia visual (**intérpretes en LSE o en LSE táctil**) para facilitar la comunicación de los niños y de los adultos con sordera en un medio escolar o profesional, para realizar gestiones o en el tiempo de ocio. Las diversas

administraciones públicas, ofrecen un servicio de intérpretes de LSE para dar apoyo a las personas con discapacidad auditiva en los trámites más relevantes de la vida diaria: consultas médicas, entrevistas de trabajo, gestiones bancarias, trámites ante la administración, tutorías escolares, citaciones en comisarías de policía o acceso a los tribunales de justicia.

Los **instructores en movilidad** tienen por función ayudar a la persona afectada en sus desplazamientos, sobre todo en situaciones difíciles. Esta reeducación contribuye a que la persona se familiarice con su entorno para orientarse mejor, le ayuda a utilizar el campo visual restante (campo visual residual) y le permite, mediante la reeducación, desplazarse con total seguridad tanto en el interior como en el exterior. Cuando la ceguera está establecida, es necesario la utilización de un bastón blanco y/o un perro guía. Cuando la ceguera se asocia a la sordera, el bastón que se utiliza es a rayas blancas y rojas.

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad en la vida diaria**

Las deficiencias auditivas y visuales afectan diariamente a la vida familiar, la escolaridad, la vida profesional y social. Las principales limitaciones ligadas a estas deficiencias afectan a la comunicación, la movilidad, los desplazamientos y el manejo de la vida diaria.

En los niños afectados, los problemas de audición presentes al nacimiento son la causa de un retraso en la adquisición del lenguaje oral y comprometen el aprendizaje escolar en ausencia de un manejo adaptado. Estos niños dominan los quehaceres cotidianos sobre todo gracias a la visión. La aparición de la afectación visual que se agrava progresivamente puede conducir a su aislamiento y perturbarlos en los actos de la vida diaria.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar, social y en la comunicación?

El apoyo (logopedia, psicomotricidad...) es limitante y ciertos padres deben adaptar o abandonar su actividad profesional para ocuparse de su hijo. También puede suceder que la familia deba trasladarse para aproximarse a las instituciones que puedan atenderle. Esto puede ocasionar preocupaciones financieras, técnicas y administrativas.

Además, con estos niños, la dificultad principal es la comunicación. La elección de los padres del modo de comunicación: comunicación viso-gestual basada en la lengua de signos española, comunicación oral en español acompañada o no de ayudas de comprensión que emplean la visión (lectura labial, palabra completada, español signado...), o comunicación bilingüe (que asocia el español hablado y la lengua de signos alternativamente) debe considerarse cuidadosamente ya que influirá en la vida familiar, la escolaridad... Si la familia elige una comunicación gestual, existe el riesgo de que surjan importantes problemas de comunicación cuando la visión se vea afectada, incluso si existen técnicas de comunicación adaptadas a personas con sordera y con deficiencias visuales (lengua de signos táctil española, escritura en la mano (sistema dactilológico táctil o en palma)...).

El síndrome de Usher tipo 1 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeUsherTipo1_Es_es_HAN_ORPHA_231169.pdf | octubre de 2017

Por ello, los padres deben tener acceso a toda la información susceptible de orientar sus decisiones, sobre todo porque los profesionales y los profesores que dominan la lengua de signos, la palabra completada y las técnicas de comunicación de los niños con sordera y con deficiencias visuales, no se distribuyen equitativamente por todo el país.

Antes de la aparición de los problemas de visión, la escolaridad de los niños es la misma que la de cualquier niño con sordera profunda y la elección del modo de comunicación (audífono o viso-gestual) depende de múltiples factores. Por lo tanto, los niños pueden ser escolarizados en un medio ordinario con la ayuda y el apoyo de servicios o profesionales especializados cuando sea necesario.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad?

Se recomienda el seguimiento por un profesional especializado y es aconsejable tener informados a los profesores de la evolución de la enfermedad y que conozcan el comportamiento a adoptar con el alumno con sordera afectado de una retinosis pigmentaria. Asimismo, los profesores deberán estar informados de los medios auxiliares (dispositivos de lectura, ordenador adaptado, lupas, gafas de aumento, etc.) de los que el alumno está equipado y sobre las condiciones requeridas para una máxima explotación de su potencial visual (iluminación, contrastes, colores, etc.).

Cuando las dificultades visuales se hacen más importantes, los niños presentan dificultades para percibir los obstáculos del suelo o los relieves (escaleras descendentes), desplazarse durante la noche y en el interior de edificios escolares (escasa iluminación). Asociados a los problemas vestibulares, los cambios en la superficie pisable pueden llevar a reacciones de pánico o a estrategias para evitarlos (pasar de una superficie firme a la hierba, bajar o subir una acera, etc.).

Además, la pérdida de visión tiene repercusiones en la percepción de la lengua de signos, lo que puede dar lugar a malentendidos, así como en la participación en deportes y juegos colectivos, por lo que la vida social del niño puede resentirse. Cuando el niño se convierte en discapacitado visual, es posible utilizar la lengua de signos en la mano (lengua de signos táctil o apoyada) para comunicarse con él.

La escolaridad y la orientación profesional deberían ser revisadas teniendo en cuenta las dificultades del alumno, además de sus preferencias.

El modelo de intervención educativa que se lleva a cabo en España con el alumnado con ceguera o deficiencia visual grave, es un modelo de intervención que está posibilitando la inclusión académica y social de este alumnado.

Para ello, la [ONCE](#) firma convenios de colaboración con todas las administraciones educativas de las comunidades autónomas. A través de estos convenios, los alumnos cuentan con todos los recursos del sistema ordinario y, además, los específicos de la ONCE a través de sus Centros de Recursos Educativos (CRE), ubicados en Alicante, Barcelona, Madrid, Pontevedra y Sevilla, que prestan servicios de atención directa y servicios complementarios.

Actualmente, más del 98% del alumnado con discapacidad visual se escolariza en colegios ordinarios, en su pueblo, barrio o ciudad de residencia, siguiendo el currículo escolar oficial.

Este alumnado recibe una atención complementaria en función de sus necesidades específicas relacionadas con la discapacidad visual (enseñanza del sistema *braille*, nuevas tecnologías, autonomía personal, orientación y movilidad, competencia social, etc.), que es la que le proporcionan los profesionales especializados de los Equipos Específicos de atención educativa a la discapacidad visual.

En el caso de personas con sordoceguera, para favorecer su desarrollo e integración, se requieren programas de atención que intenten mejorar estas circunstancias, tales como Programas educativos específicos de rehabilitación, instrucción en el uso de ayudas técnicas y utilización de las tecnologías de la información y comunicación a través de adaptaciones tiflotécnicas específicas, ajuste a la discapacidad, logopedia e intervención en el área de la comunicación, entre otros. La [ONCE](#) tiene en cuenta las características y necesidades específicas de este grupo de afiliados, proporcionándoles atención a través de sus servicios sociales especializados.

Asimismo, la ONCE dispone de una *Unidad Técnica de Sordoceguera* cuyo objetivo es velar por la especificidad de la atención en todos los servicios, mediante el asesoramiento, la formación de profesionales, la elaboración de materiales, la investigación de nuevos recursos y la propuesta de acciones que tengan por objeto mejorar la calidad de vida de los afiliados con sordoceguera. Para que este objetivo tenga alcance en todo el Estado, la ONCE cuenta además con Profesionales Especialistas en Sordoceguera en distintas zonas.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedadesraras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

En la edad adulta las dificultades visuales se agravan. Los desplazamientos durante la noche se hacen más complicados o incluso muy difíciles, y requieren de una reeducación. El acceso a documentos escritos es más complejo, y el afectado puede necesitar recurrir a ayudas técnicas y ópticas. Según la evolución del campo visual, conducir un automóvil puede llegar a ser muy peligroso para la persona afectada y para los demás.

Para mantener la autonomía en la vida diaria, se pueden valorar distintas modificaciones, adaptaciones y reeducaciones a través de servicios especializados en “baja visión”.

El ejercicio de la actividad profesional y, en ocasiones, el trayecto hasta el lugar de trabajo, pueden generar dificultades y requerir modificaciones: tiempo parcial, adaptación del puesto de trabajo, reclasificación, cambio del puesto, medio protegido... Pueden sugerirse medidas de acompañamiento para los trayectos, siendo el médico de trabajo quien deberá llevar a cabo la interlocución.

Cuando se alcance la discapacidad visual, los medios de comunicación se modificarán. El cambio a un medio de comunicación por el tacto como la lengua de signos táctiles o el aprendizaje del *braille* puede ser necesario, pero mientras persistan determinadas capacidades visuales, será muy complicado que la persona afectada acepte la necesidad de cambiar el sistema de comunicación.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero).

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

1. Syndrome d'Usher. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, febrero de 2009. Dr Catherine Blanchet, Pr Christian Hamel, editores expertos.

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=19167&Disease

2. Le syndrome d'Usher de type 1. Encyclopédie Orphanet Grand Public, abril de 2012. Con la colaboración de : Dr Sandrine Marlin, Centre de référence des surdités congénitales et d'origine génétique, CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau, Paris- Dr Christian Hamel, Centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique CHU Montpellier - Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier - Dr Isabelle Audo, Centre de référence des dystrophies rétinienne d'origine génétique, Centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts, Paris – Centre national de ressources pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants - Association Rétina France - Association Information Recherche sur la Rétinite Pigmentaire - Association Française de Surdicécité SOS Rétinite.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/UsherType1-FRfrPub19167.pdf

3. Traducción de la versión francesa de febrero de 2015, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. José M. Millán, Unidad de Genética del Hospital Universitario La Fe, Valencia, octubre de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de Usher tipo 1 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeUsherTipo1_Es_es_HAN_ORPHA_231169.pdf | octubre de 2017