



## Trabajo Original

Facultad de Ciencias Médicas Dr. Faustino Pérez Hernández Centro de Retinosis Pigmentaria Sancti Spiritus

### **Comportamiento de la sordo ceguera en la provincia de Sancti Spiritus en el año 1999.**

### **Status of deafness and blindness in Sancti Sp̃ritus province in the year 1999.**

**Dra. Silvia Landaburo Valle<sup>1</sup>, Dra. Raquel García Alemán<sup>2</sup>, Dra. Mabel Sarduy Polanco<sup>2</sup>, Dra. Alina Abella Bonachea<sup>3</sup>, Dra. Pedra Rodríguez Montero<sup>3</sup>, Dra. María F. Martín la O<sup>4</sup>**

Especialista de 1<sup>er</sup> grado en Oftalmología. Profesor Asistente. Sancti Spiritus. Cuba <sup>1</sup>  
Especialista de 1<sup>er</sup> grado en Otorrinolaringología <sup>2</sup>  
Especialista de 1<sup>er</sup> grado en Oftalmología <sup>3</sup>  
Especialista de 1<sup>er</sup> grado en Otorrinolaringología. Profesor Asistente <sup>4</sup>

## RESUMEN

Se realiza un estudio de nueve pacientes sordo ciegos atendidos en el Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria de Sancti Spiritus en el año 1999. Se utilizaron como variables la edad de éstos, etiología y el estudio genético. Para determinar el nivel de sus limitaciones se les realizó audiometría, pruebas vestibulares, PEATC, timpanometría, campo y agudeza visual, y el electroretinograma. Se determinó el tiempo de iniciación de la sordera y ceguera, estado civil, escolaridad, ocupación, desarrollo psicomotor y psicológico. Nuestro objetivo fue conocer el comportamiento de la sordo ceguera en la provincia de Sancti Spiritus, comparar la edad de aparición de los trastornos auditivos y visuales, así como las alteraciones del desarrollo psicomotor y psicológico de estos pacientes. La causa más frecuente fue el síndrome de Usher; los trastornos auditivos aparecen primero que los visuales. Se evidencia retardo del desarrollo psicomotor. La mayoría de los pacientes con esta doble limitación no tienen ayuda óptica ni auditiva.

**DeCS:** SORDERA, CEGUERA, SINDROME DE USHER

## SUMMARY

A study was made of nine male deaf blind patients assisted in the Provincial Center of Pigmentary Retinosis of Sancti Spiritus in the year 1999. The variables used were age, etiology and genetic study. To assess the level of their handicaps they were subjected to audiometry, vestibular tests, PEATC, tympanometry, field and visual acuity, and electroretinogram. The data collected included time of onset of deafness and blindness, marital status, school level, occupation, and psychomotor and psychological development. Our objective was to assess the status of deaf blindness in the province of Sancti Spiritus, to compare the age of onset of the auditory and visual disorders, as well as the alterations of psychomotor and psychological development of these patients. The most frequent cause was the Syndrome of Usher; the auditory dysfunctions appear before the visual ones. Retard of the psychomotor development is evidenced. Most of the patients with this double limitation have neither optical nor auditory help.

**MeSH:** DEAFNESS, BLINDNESS, USHER SYNDROME

## INTRODUCCIÓN

Una persona es sorda ciega cuando tiene un grado de deficiencia visual y auditiva grave que le ocasiona serios problemas en la comunicación y en movilidad. Se involucran dentro de este término, no solamente las personas que tienen una pérdida total de estos dos sentidos, sino también aquellas que poseen un remanente visual y/o auditivo que debe ser aprovechado de la mejor manera con el fin de que su incapacidad sea la menor posible.

No es lo mismo ser sordo o ciego de nacimiento que serlo en la vida adulta, cuando ya se ha aprendido a hablar o ya se ha visto. Las implicaciones no son las mismas, uno es sordo y el otro es ensordecido, uno es ciego y el otro enceguecido<sup>1,2</sup>.

Es sorprendente que las personas con limitaciones sensoriales, tengan una extraordinaria tendencia al arte; al arte de escribir, de pintar o de la música. La pérdida de la audición se reconoce desde miles de siglos. Los antiguos griegos aborrecían el metal por el efecto de los ruidos en la audición; esto es registrado en el primer siglo de nuestra era por un escritor llamado Plinio “el viejo” en su libro “Historia Natural”, cuando menciona que las personas que vivían cerca de las Cataratas del Nilo quedaban sordas<sup>3</sup>.

Grandes personalidades fueron sordas o ciegas. Remontándonos a los años 23 al 79 después de Cristo, Quintus Pedius, sordo destacado en la pintura, Juan Hernández Navarrete (1526 – 1572) llamado el Tiziano Español, fue sordo desde los tres años de edad, nunca aprendió a hablar, se le conoció como “el mudo” y así firmaba sus obras. Francisco Goya y Lucientes (1746 – 1828), pintor de la corte española, autor de “La Maja Desnuda” al final de sus días se vio aislado con una sordera profunda, se le llamó “célebre ensordecido”. Beethoven (1770 – 1827) padeció de sordera severa y en esas condiciones escribió La Novena Sinfonía y alrededor de 260 obras.

Elkeijellesekman (1788 – 1839) pintor holandés, sordo de nacimiento, dos años antes de la muerte padeció completa ceguera. Engne Julis Joseph Laermans (1864 – 1940) pintor belga, era sordo desde los once años y en su vejez, completamente ciego, fue famoso con su obra “El muerto”

Havy fue el primero en pensar en la lectura por medios de signos o escrituras de alto relieve, sin embargo fue una persona invidente, Luis Braille, quien en 1825, creó e institucionalizó el famoso sistema Braille. Alexander Graham Bell, buscando una forma de comunicarse con su esposa que era sorda, inventó el teléfono; se dedicó a la educación de los sordos, enseñanza de la articulación de la palabra y fundó una escuela en Filadelfia. Hellen Sëller (1880 – 1968) sorda y ciega desde un año de edad, aprendió inglés, alemán, francés y escribió varios libros; antes de morir creó numerosos centros de rehabilitación del sordo ciego<sup>1,2</sup>.

El desarrollo defectuoso del lenguaje, la audición y la visión provoca limitaciones sociales, laborales, alteraciones psicosociales y psicopersonales, colocándolos en desventajas con el resto de la sociedad.

La sordera se clasifica en<sup>4</sup>:

- Sordo ciegos congénitos
- Sordo ciegos no congénitos
- Sordo ciegos congénitos con ceguera adquirida
- Ciego congénito con sordera pre locutiva
- Ciego tardío con sordera post locutiva

La prevalencia de sordo ciegos en la provincia de Sancti Spíritus hasta el presente trabajo es de 1,9 por cada 100,000 habitantes. Los estudios realizados en los Centros de Retinosis Pigmentaria de Cuba, donde se encontraron pacientes con pérdidas de la visión acompañadas de trastornos auditivos, motivó a realizar una investigación sobre otras causas que originan esta doble limitación.

Conociendo el comportamiento de la sordo ceguera en la provincia de Sancti Spíritus, los autores se propusieron determinar su etiología, así como comparar la edad de aparición de los trastornos auditivos y visuales, demostrando el desarrollo psicomotor y psicológico en pacientes sordo ciegos, permitiéndonos estudiar las ayudas técnicas con que cuentan estos pacientes.

## **MATERIAL Y MÉTODO**

Se estudiaron aquellos pacientes que acudieron a la consulta del Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria de la provincia de Sancti Spíritus, que referían disminución de la audición, en el período comprendido desde enero hasta junio de 1999.

En los expedientes clínicos de estos pacientes se obtuvieron los siguientes datos: edad de aparición de los trastornos auditivos y visuales, tiempo de limitación y causas de la sordo ceguera, etiología, comportamiento según el tipo de herencia, grado de hipoacusia, estado civil, ocupación, escolaridad, desarrollo psicomotor y psicológico, examen oftalmológico que comprende agudeza y campo visual y electroretinograma, examen físico de O.R.L, audiometría, pruebas vestibulares, timpanometría, PEATC. EL método de trabajo fue de observación directa. Los datos de la población estimada para el año 1999 fueron suministrados por la Dirección Provincial de Salud Pública, para el cálculo de la frecuencia de la enfermedad en la provincia.

## **RESULTADOS**

Según expresa la Tabla No. 1, los trastornos auditivos aparecen primero que los visuales, más frecuentes en los grupos etáreos de 0-14, coincidiendo con la bibliografía revisada<sup>5,6</sup>. En esta tabla no se incluyen pacientes en los grupos etáreos 15 – 29 por no existir afectados en estas edades.

En la Tabla No. 2 encontramos como etiología más frecuente el Síndrome de Usher en seis pacientes, para una tasa de 1,3 por cada 100,00 habitantes en la provincia de Sancti Spíritus, cifra está muy significativa en relación con los resultados en Estados Unidos y Escandinava de 4,4/100,000 hab. y 3/100,000 hab. respectivamente<sup>7, 8, 9, 10</sup>.

La Tabla No. 3 muestra el comportamiento genético en los pacientes estudiados, manifestándose la herencia autosómica recesiva en seis pacientes para 1,3. Iguales resultados fueron reportados por Baakers y Kimberling en estudios recientes<sup>11, 12, 13</sup>.

Se observó en la Tabla No. 4 que los nueve pacientes la hipoacusia fue bilateral, predominando la sensorineural profunda con más de 89 db, coincidiendo estos resultados con la literatura<sup>1, 2, 14</sup>. Algunos autores sostienen que la posible relación entre la ausencia de audición y los trastornos visuales, podría argumentarse porque los receptores de la retina (células ciliadas modificadas) como la alteración ciliar del tejido auditivo, podrían ser reflejo de una anomalía ciliar más amplia localizada en otros órganos de la economía<sup>15, 16</sup>.

El diagnóstico de la ceguera se obtuvo por la medición de la agudeza y el campo visual, teniendo en cuenta lo descrito por varios autores, especialmente el Dr. Orfilio Peláez en su libro Retinosis Pigmentaria. En la Tabla 4 se muestra que siete de los pacientes presentan agudeza visual por debajo de 0,1, mientras que dos pacientes fueron considerados ciegos por lo reducido del campo visual a pesar de que la A.V. era discretamente superior a la que se recoge en el cuadro<sup>17, 18, 19</sup>.

La Tabla No. 5 muestra el estudio social realizado; existe un bajo nivel de educación, especialmente en los pacientes portadores del Síndrome de Usher Tipo I, coincidiendo con la literatura revisada<sup>20</sup>.

Los resultados sobre el estado civil de estos pacientes es interesante; es obvio que para una persona con doble limitación es difícil establecer relaciones sociales y se encontró que sólo dos están casados, uno acompañado, los demás son solteros. Esto guarda relación con la aceptación socio personal de sus limitaciones<sup>21, 22</sup>.

La tabla No. 6 el desarrollo psicomotor y psicológico en los pacientes sordo ciegos, observando alteraciones del desarrollo psicomotor en cinco pacientes que son portadores del Síndrome de Usher tipo I, coincidiendo con la literatura revisada<sup>5, 7, 9, 20, 21, 22</sup>. Predominó en los pacientes coeficientes de inteligencia normal bajo y nivel de ansiedad moderado.

## **CONCLUSIONES**

En el estudio realizado encontraron nueve pacientes sordo ciegos estudiados y dos referidos. La causa más frecuente fue el Síndrome de Usher en seis pacientes, seguido de otras patologías. Los trastornos auditivos aparecen primero que los visuales. Se encontraron cinco pacientes con retardo del desarrollo psicomotor; 4 con coeficiente de inteligencia normal baja y tres con retraso mental. La mayoría de estos pacientes con doble limitación no poseen ayudas ópticas ni auditivas, solamente uno usa prótesis auditiva y otro lentes. De ellos, tres se encuentran asociados a la ANSOC y dos a la ANCI.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Tamayo M.L. Manual de manejo integral en retinosis pigmentaria y síndrome de Usher. Rev. Med. Colomb 1996; 5 – 9.
2. Tamayo M.L. El arte y la persona limitada visual y auditiva. Rev. Med. Colomb 1997; 31 – 40.
3. Paparella M.M. Deterioro auditivo inducido por ruidos. En W. Dyon Ward. Otorrinolaringología. 2 ed. T2. La Habana. Científico Técnica. 1983. P.1772.
4. Gleasomn – Dévorah J. Trasladando la evolución del niño al hogar. Programación para niños pequeños con sordo ceguera. I.N.C. Washington. 1998; p. 20 – 30.
5. Tamayo M. L. Resonancia magnética cerebral en Síndrome de Usher. Rev. Univ. Med. 1995; 34 (1): 25 – 31.
6. Contabile M.D. Atypical retinitis pigmentosa. A report of three cases. Ann oftalmol 1992; 23: 325 – 334.
7. Smith R.J. et al. Clinical diagnosis or the Usher Syndrome. Am J Med Genet 1994; 50:32 – 38.
8. Smith R.J. Klimberling W.J. et al. Localization of two genes for Usher Syndrome Type I to chromosome. Genomes 1993; 14(4): 995 – 1002.
9. Baughman J.A. Maud colb. Usher Syndrome definition and estimate of prevalence from to high-risk populations. J. Chronic Des 1983, 36(8) : 595 – 603.
10. Tamayo M.L. and colb. Usher Syndrome: results of a screening program an in Colombia. Clinical Genetics 1991; 40:304 – 311.
11. Baker S. S. and colb. Linkage mapping of a large Colombian family segregating for X linked retonoshisis: refinement of the chromosomal location. J. Med. Genet. 1997; 34:505 – 506.
12. Kimberling W. J. and colb. Gene mapping of Usher Syndrome Type lia: Localization of the gene to a 2.1 c M segment on chromosomal 1 q 41. Am. J. 12 am Genet 1995; 56:216 – 223.
13. Fishman G. A. Usher Syndrome ophthalmic and neuro otology findings egg sting genetic hetero geniey. Arch ophthalmol 1983; 101 : 1367 – 1374.
14. Tamayo M. L. And col. A studies of the etiology of deafness in a institutionalized population in Colombia. AMJ. Med. Genet 1992; 44: 405 – 408.
15. Paparella Michael M. Hipoacusia sensorineural genética en niños. En: Paparella M. Otorrinolaringología. 2 ed. T2. La Habana: Científico Técnica 1983. P. 1701 – 1718.
16. Jerger James; Jerger Susan. Medición de la audición en adultos. En: Paparella M. Otorrinolaringología. 2 ed. T2. La Habana. Científico Técnica 1983. P 1203 – 1212.
17. Tamayo M. L. Etiología de la ceguera y visión sub. normal en Colombia. Rev. Univ. Med. 1994; 35(2): 36– 39.
18. Wiggs J L. Molecular genetics of ocular disease. A John Wileygons. Pub Med 1995: 99 – 126.
19. Peláez Molina O. Retinosis Pigmentaria. Experiencia Cubana. 1ra. Ed. La Habana: Científico Técnica 1997. P 188.
20. Tamayo M L. Social familial and medical aspects of Usher Syndrome in Colombia. Genetic Cpuns 1997; 8(3). 235 – 240.
21. English. Usher's Syndrome. The personal social emotional implications. ADD 1978 may: 359 – 422.
22. Tamayo M L. Aspectos familiares y psicocociales en pacientes sordo ciegos. Rec. Univ. Med 1975; 36(1): 7 – 11.

## ANEXOS

Tabla No. 1 Comparación entre la edad de aparición de los trastornos auditivos y visuales.

AÑOS	GRUPOS HIPOACUSIA ETÁRIOS	GRUPOS TRASTORNOS VISUALES ETÁRIOS
0 – 14	6	1
30 – 44	3	4
45 – 59	-	2
+ 60	-	2

Tabla No. 2 Etiología de la sordo – ceguera en la provincia de Sancti Spíritus.

CAUSAS	# DE PACIENTES	TASA POR C/100,000 HAB EN LA PROV S. SPIRITUS
Síndrome de Usher	6	1,3
Enferm. degener. de la córnea y sordera medicamentosa	1	0,2
Inmadurez al nacer	1	0,2
Sarampión en el 1er. Trimestre	1	0,2
TOTAL	9	2,0

Tabla No. 3 Comportamiento de la sordo – ceguera según el tipo de herencia.

COMPORTAMIENTO GENÉTICO	# DE PACIENTES	# HABITANTES POR PROVINCIAS
Autosómica Recesiva	6	1,3
Esporádica	3	0,6
TOTAL	9	1,9

Tabla No. 4 Relación entre el grado de hipoacusia y el diagnóstico de la ceguera.

# De Pacientes	Grado De Hipoacusia				Diagnóstico De La Ceguera		
					Agudeza Visual		Campo Visual
	B	P	G	M	MM	PL	DEBAJO 50
.	1	1	.	.	1	.	.
.	1	1	.	.		1	.
.	1	1	.	.	1	1	.
.	1	.	1	.	1	.	.
.	1	1	.	.	1	1	.
.	1	1	.	.	.	.	1
.	1	1	.	.	.	.	1
.	1	1	.	.	1	1	.
.	1	.	.	1	1	1	.
<b>TOTAL</b>	<b>9</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>6</b>	<b>5</b>	<b>1</b>

Simbología: B–Bilateral G–Grave P–Profunda MM–Movimiento de mano  
M– Moderada PL– Percepción de la luz

Tabla No. 5 Estudio social en sordo - ciegos

PACIENTES	EDAD	TIEMPO CON LIMITACIÓN		ESTADO CIVIL	ESCOLARIDAD	OCUPACIÓN
		SORDERA	CEGUERA			
1	64	51	26	S	Enseñanza media	Jubilado
2	75	20	10	C	Analfabeto	Jubilado
3	54	24	14	C	Analfabeto	Jubilado
4	60	60	1	A	Analfabeto	Ninguna
5	63	63	6	S	Analfabeto	Ninguna
6	45	45	5	S	Analfabeto	Cuenta propia
7	66	20	20	S	Enseñanza media	Ama de casa
8	5	5	5	-	Analfabeto	Ninguna
9	40	40	40	S	Analfabeto	Ama de casa

Tabla No. 6 Desarrollo psicomotor y psicológico en sordo - ciegos

INTELIGENCIA			ALTERACIONES DEL DSM	NIVEL DE ANSIEDAD			TOTAL DE PACIENTES
NP	NB	RM		M	E	AE y D	
2	4	3	5	4	3	2	9

Simbología

NP – Normal promedio E - Elevado

NB – Normal bajo E y D – Ansiedad elevada y depresión

RM – Retardo mental DSM – Desarrollo psicomotor

M – Moderado