



## Síndrome de Usher

### ¿Que es el síndrome de Usher?

El síndrome de Usher es la afección genética más común que afecta tanto la visión como la audición. Los principales síntomas del síndrome de Usher son la pérdida de la audición y la pérdida de la visión por un trastorno llamado **retinitis pigmentosa**, o RP.

La pérdida de la visión por RP puede comenzar en cualquier momento entre la infancia temprana y la adolescencia.

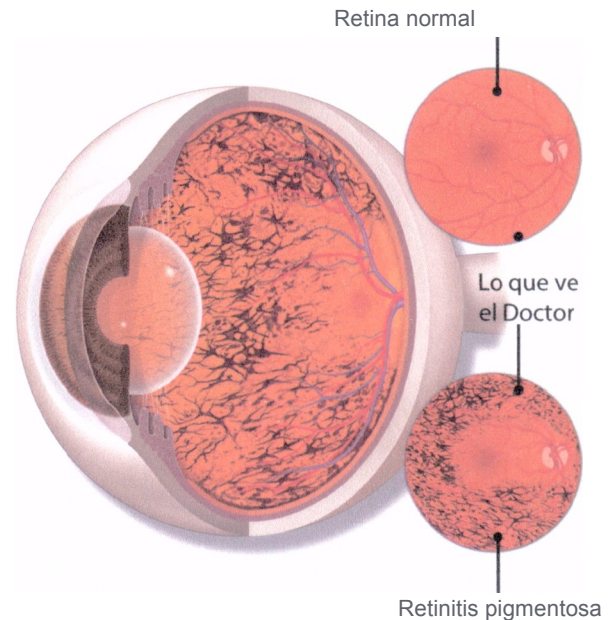
### ¿Quiénes tienen riesgo de desarrollar síndrome de Usher?

El síndrome de Usher es un trastorno recesivo. Eso significa que una persona tiene que heredar el cambio en el gen de ambos padres. Una persona que hereda el gen modificado de solo uno de sus padres no tiene el síndrome pero es su portador. Cuando dos portadores del mismo gen del síndrome de Usher tienen un hijo juntos, hay una probabilidad de una entre cada cuatro de que el hijo tenga el síndrome de Usher.

### ¿Cuáles son los síntomas del síndrome de Usher?

El principal síntoma visual del síndrome de Usher es la pérdida de la visión por RP.

En las personas con RP, las células que detectan la luz en la **retina** se degeneran (mueren) lentamente. Esas células se llaman **bastones** y **conos**. Esto produce una pérdida gradual de la visión. En la mayoría de las formas de RP, las



### @> Vocabulario útil relacionado con los ojos

**Retina:** capa de células nerviosas que recubren la pared posterior del interior del ojo. Esta capa detecta la luz y envía señales al cerebro para que usted pueda ver.

**Bastones:** uno de los dos tipos de células "fotorreceptoras" (que detectan la luz) en la retina. Esas células se hallan a los costados de la retina. Nos ayudan con la visión periférica o lateral. También nos ayudan a ver cuando hay poca luz o es de noche.

**Conos:** otro tipo de células fotorreceptoras de la retina. Se hallan en el medio de la retina y nos permiten tener visión central. También nos ayudan a leer y ver los colores.

**Retinitis pigmentosa:** enfermedad hereditaria que produce la muerte de células sensibles a la luz en la retina. Con el tiempo, esto puede producir ceguera.

bastones empiezan a morir primero. Eso produce pérdida de la visión periférica y de la visión nocturna. Cuando empiezan a morir los conos, el resultado es la pérdida de la percepción de los colores y de la visión central (de lectura). Por lo general, después de muchos años, se produce una ceguera.

## ¿ Como se diagnostica el síndrome de Usher?

El síndrome de Usher afecta la audición, el equilibrio y la visión. Por lo tanto, el diagnóstico del trastorno suele incluir la evaluación de esos tres sentidos.

La evaluación de los ojos que hace el oftalmólogo puede incluir :

- una prueba de campo visual para medir la visión periférica (lateral)
- un electroretinograma (ERG) para medir la respuesta de las células sensibles a la luz en el ojo
- y un examen de retina para observar la retina y otras estructuras en la parte posterior del ojo.

## ¿ Como se trata el síndrome de Usher?

Actualmente no hay una cura conocida para el síndrome de Usher o la retinitis pigmentosa. El mejor tratamiento incluye el diagnóstico temprano de forma tal que se pueda empezar lo antes posible con los programas educativos, según la gravedad de la pérdida de la visión y la edad y la capacidad del niño.

El tratamiento puede consistir en:

- educación para leer en Braille
- y aprender a usar dispositivos y técnicas para la baja visión

Algunas investigaciones mostraron que la vitamina A puede retrasar la progresión de ciertas formas de RP. Su oftalmólogo puede aconsejarle sobre los riesgos y las ventajas de la vitamina A, y la cantidad que puede tomar sin riesgos. Tomar demasiada vitamina A puede ser perjudicial, y la evidencia del efecto de la vitamina A en la progresión de la RP no es sustancial.

Recientemente, enfermedades hereditarias similares a la RP y al síndrome de Usher han sido tratadas con éxito mediante terapia genética. Esta terapia surge cuando los científicos crean un gen en un laboratorio. Ese gen corregido luego se inserta en el cuerpo. Se espera que el gen corregido reemplace el gen defectuoso que provocó la enfermedad. Es probable que un tratamiento de ese tipo pronto esté disponible para el síndrome de Usher también.

## Resumen

El síndrome de Usher es una afección que se hereda de los padres. Produce pérdida de la audición y la visión. La pérdida de la visión ocurre debido a una enfermedad asociada llamada retinitis pigmentosa. En esta enfermedad, las células sensibles a la luz en la retina mueren y, con el tiempo, se produce una ceguera. No hay una cura para el síndrome de Usher pero la detección temprana es importante. El tratamiento puede incluir aprender Braille y como usar dispositivos y técnicas para la baja visión. Algunos estudios demostraron que tomar vitamina A puede retrasar la progresión de la enfermedad en algunos casos.

Si tiene preguntas acerca de los ojos o de su visión, consulte a su oftalmólogo. Su oftalmólogo está comprometido con la protección de su vista.

Infórmese más sobre la salud ocular en OjosSanos-una publicación de la Academia Americana de Oftalmología- en [aao.org/salud-ocular](http://aao.org/salud-ocular) .

**CORTESÍA DE:**

