

SÍNDROME DE USHER: UMA REVISÃO

João Pedro Almeida Lira¹ e-mail: joapedrolira@outlook.com;
Franklin Amaral Delano¹ e-mail: franklinamaraldelano2001@outlook.com;
Clarissa Maria Tito Beltrão¹ e-mail: clarissamtbeltrao@gmail.com;
Lívia Lorena Santos Moura¹ e-mail: livialorenasmoura@gmail.com;
Francisco Joilsom Carvalho Saraiva² e-mail: francisco.joilsom@souunit.com

¹Graduando pelo Centro Universitário CESMAC/Medicina/Maceió, AL.

²Docente de Libras na Graduação Unit e CESMAC/Medicina/ Maceió, AL.

2.00.00.00-6 - Ciências Biológicas 2.02.06.00-3 - Genética Humana e Médica

RESUMO:

Introdução: A Síndrome de Usher (USH) é uma doença rara, tipificada essencialmente por surdez devido ao desenvolvimento anormal das células receptoras de som no ouvido interno. Inicialmente descrita em 1858, por Albrecht Von Grafe sendo, posteriormente, renomeada em 1914 por Charles Howard Usher que identificou sua natureza hereditária, de padrão recessivo. Com sua incidência em 1:20.000 indivíduos em todo o mundo, é responsável por mais de 50% dos casos de surdocegueira. Os principais sintomas da doença são: disfunções vestibulares, hipoacusia sensorineural bilateral e retinose pigmentar. É uma doença que não tem cura, mas que, quando diagnosticada no início de suas manifestações, pode ter um prognóstico paliativo positivo.

Objetivo: Realizar uma revisão bibliográfica sobre as causas da síndrome de Usher e a realidade de seus portadores. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura de abordagem qualitativa, utilizando as bases de dados PUBMED e GoogleScholar. Os artigos incluídos foram aqueles publicados a partir do ano de 2016 e que continham seus textos completos disponíveis em português e inglês. Na plataforma PUBMED foi utilizada a estratégia de busca utilizando o MeSH term Usher Syndrome com 466 artigos recuperados e 3 selecionados. Na base de dados GoogleScholar, a partir da estratégia de busca utilizando o MeSH term Síndrome de Usher, com 987 artigos recuperados e 6 selecionados.

Resultados: A USH repercute em problemas relacionados a audição e a visão. Podendo acarretar sua perda total ou parcial, dependendo do tipo do seu caso clínico; a USH1 causa surdez severa à profunda, irreflexa vestibular e retinose progressiva a partir da primeira década de vida, a USH2 ocasiona surdez moderada à severa e retinose progressiva com início na segunda década de vida; já na USH3 a surdez, disfunção vestibular e retinose são progressivas, esporádicas e variáveis. Os 13 genes identificados em associação à USH são

¹ Graduando pelo Centro Universitário CESMAC / Medicina/Alagoas, AL.

² Mestrando; Enfermeiro; Filósofo; Pós graduando em Libras; Docência do Ensino Superior de Libras; Educação Inclusiva com Ênfase em Deficiência Auditiva; Enfermagem Obstétrica; Docente de Libras na Graduação de Medicina Unit e CESMAC, AL.

expressos em vários tecidos e codificam proteínas de significativa importância para a visão, audição e para o equilíbrio do indivíduo acometido. Contudo, a avaliação direta da função vestibular em humanos é um desafio em termos de técnicas e experiência dos pacientes. Entre as terapêuticas fisiológicas da USH, as principais são implantes cocleares, vestibulares e retiniais; a aplicação de oligonucleotídeos antisense, além da terapia de substituição gênica com auxílio de vetores virais. O cotidiano dos portadores da doença se mostra bastante difícil, no âmbito escolar, por exemplo, são raras as escolas capacitadas para incluir os portadores. **Conclusão:** É fundamental entender que os portadores da patologia têm sua vida afetada negativamente pela doença, tanto em termos fisiológicos, como sociais. É importante destacar que, apesar dos caracteres incurável e individualmente específico da doença, há a importância do diagnóstico precoce para a qualidade de vida do paciente, através de cuidados paliativos, a necessidade de difundir mais informações sobre a patologia entre a população leiga e o estímulo a busca pelo diagnóstico. Diante disso, faz-se importante continuar trazendo à luz a discussão a respeito da qualidade de vida dos portadores, que necessitam de linguagem específica para acessibilidade e inclusão social plenas.

Palavras-chave: neurodesenvolvimento, surdez, transtornos da surdocegueira.

ABSTRACT:

Introduction: Usher Syndrome (USH) is a rare disease, typified essentially by deafness due to the abnormal development of sound receptor cells in the inner ear. It was first described in 1858, by Albrecht Von Grafe and later renamed in 1914 by Charles Howard Usher who identified its hereditary, recessive nature. With an incidence of 1: 20,000 individuals worldwide, it accounts for more than 50% of deaf-blindness cases. The main symptoms of the disease are: vestibular disorders, bilateral sensorineural hearing loss and pigmentary retinosis. It is a disease that has no cure, but which, when diagnosed at the beginning of its manifestations, can have a positive palliative prognosis. **Objective:** Understand the causes of de Usher's syndrome and the reality of beares in a literature review. **Methodology:** A literature review with a qualitative approach was made, using the PUBMED and GoogleScholar databases. The articles included were those published from 2016 and containing their complete texts available in Portuguese and English. The research strategy using the MeSH term Usher Syndrome was used on the PUBMED platform with 466 articles retrieved and 2 selected. In the GoogleScholar database, based on the search strategy using the MeSH term Síndrome de Usher, with 987 articles retrieved and 3 selected. **Results:** Usher Syndrome has repercussions for hearing and vision problems. It may result in total or partial loss, depending on the type of the present clinical case; USH1

causes severe-to-profound deafness, reflexive vestibular and progressive retinitis from the first decade of life, USH2 causes moderate to severe deafness, with progressive retinitis pigmentosa, showing symptoms in the second decade of life; in USH3, deafness, vestibular dysfunction and retinitis are progressive, sporadic and variable. The 13 identified genes associated with USH are expressed in various tissues and encode proteins of significant importance for the vision, hearing and balance of the affected individual. However, direct assessment of vestibular function in humans is a challenge in terms of techniques and patient experience. Among the physiological therapies of USH, the main ones are cochlear, vestibular and retinal implants; the application of antisense oligonucleotides, in addition to gene replacement therapy with the aid of viral vectors. The daily life of patients with the disease proves to be quite difficult, as for example in the school environment, in which schools that are able to attend these subjects are rare. **Conclusion:** Within the reviewed articles, it was observed that patients with pathology have their lives negatively affected by the disease, both in physiological and social terms. It is important to highlight that, despite the incurable and individually specific characteristics of the disease, there is the importance of early diagnosis for the patient's quality of life, through palliative care, the need to disseminate more information about the pathology among the lay population and the stimulus the search for diagnosis. Given this, it is important to continue bringing to light the discussion about the quality of life of patients, who need specific language for full accessibility and social inclusion.

Keywords: deafblindness disorders, neurodevelopment, syndrome.

Referências/references:

ALMEIDA, W. GOMES; A guia-interpretação no processo de inclusão do indivíduo com surdocegueira. **Educ. rev.**, Curitiba, n. 65, p. 167-181.

LENTZ, A.; JEYAKUMAR. J. **XIV Manual de Otorrinolaringologia Pediátrica da IAPO**. 14. ed. Guarulhos: Lis Gráfica e Editora Ltda, 2016. p. 274-279.

MATHUR, P; YANG, J; Usher syndrome: Hearing loss, retinal degeneration and associated abnormalities. **Biochim Biophys Acta.**, 2015 Mar; 1852(3): p.406–420.

SANTANA, H.; ESTHER, E.; CRUZ, L.; ARACELI, P.; SALVADOR, M.; MARIA, J.; Discapacidad visual y auditiva. Caracterización clínica y epidemiológica del Síndrome Usher en la provincia Holguín. **Convención Internacional de Salud**, Cuba Salud 2018.

SANTOS, C. CÉSAR.; Percepção docente quanto a inclusão de alunos surdocegos em aulas de educação física. **TCC da Universidade Estadual de Londrina**, Londrina, março de 2018.