

# Síndrome de Usher Usher's syndrome

Maria Carolina Braga Norte<sup>1</sup>, Antônio José Cortez Juares<sup>2</sup>, José Carlos Nardi<sup>3</sup>, Alfredo Rafael Dell'Aringa<sup>4</sup>, Kazue Kobari<sup>5</sup>

Palavras-chave: cegueira, perda auditiva, síndrome de usher.

Keywords: blindness, hearing loss, usher's syndrome.

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Usher é uma doença autossômica recessiva<sup>2</sup>, caracterizada por retinose pigmentar (RP) e hipoacusia sensorineural bilateral<sup>4</sup>. As primeiras publicações, descrevendo a associação de RP e surdez, foram feitas por Von Graefe e Liebreich<sup>3</sup>. Tem uma incidência de 3 a 4,4 em 100 mil indivíduos na população geral. Na população de deficientes auditivos, a prevalência é de 3 a 6%<sup>4</sup>. Subdivide-se em quatro tipos, sendo a tipo II mais branda, com disacusia sensorineural bilateral moderada, vagarosamente progressiva, comprometendo mais severamente as frequências altas do que as baixas, com provável preservação da função vestibular. A RP inicia-se na adolescência ou no adulto jovem<sup>1</sup>. O objetivo deste estudo é descrever e analisar as manifestações clínicas da síndrome de Usher e compará-las à literatura atual. Para tal, descrevemos um caso clínico de uma paciente de 33 anos, que é portadora do tipo II da síndrome. Anterior à execução do estudo, a paciente assinou um termo de consentimento, de acordo com Resolução 196/96 - CNS/MS.

## APRESENTAÇÃO DO CASO

M. J. I., sexo feminino, 33 anos, branca, casada, primeiro grau completo, dona-de-casa. Perda auditiva bilateral, pior à esquerda, desde os primeiros anos de vida, acompanhada de deficiência visual desde os 16 anos. Negou história de consangüinidade entre os pais. Mãe de 28 anos, com hipoacusia bilateral mais severa que a da paciente, também desde a infância. Ao exame clínico otorrinolaringológico não apresentou alterações. Durante o exame oftalmológico apresentou acuidade visual em olho direito apenas para movimentos de mãos, e em olho esquerdo apenas para percepção luminosa. Realizou retinografia com retina apresentando hipo-

pigmentação do epitélio pigmentar bilateralmente, inclusive mácula. À retinografia fluorescente apresentou sinais de atrofia difusa do epitélio pigmentar retiniano, incluindo a área macular. À Perimetria Visual Computadorizada apresentou em olho direito ausência quase total de sensibilidade ao estímulo usado neste exame. Em olho esquerdo, não foi possível realizar exame devido à baixa acuidade visual. À audiometria tonal, perda auditiva sensorio-

neural, em rampa descendente, moderada a severa, bilateralmente (Figura 1). Exame otoneurológico sugestivo de labirintopatia periférica cervical.

## DISCUSSÃO

A partir dos dados obtidos nas avaliações realizadas concluímos que o caso apresentado se trata de síndrome de Usher tipo II, conforme classificação de Merin et al. Foi realizado aconselhamento genético e oferecido acompanhamento. Indicado Aparelho de Amplificação Sonora Individual Bilateral. Tentado correção de déficit visual por lentes de correção, sem melhora significativa. Aguardamos avanços na terapia gênica para melhores resultados da terapêutica.

## COMENTÁRIOS FINAIS

Enfatizamos ao oftalmologista a importância do encaminhamento ao otorrinolaringologista de todo paciente no qual for diagnosticado retinose pigmentar, para avaliação da acuidade auditiva, já que 10% dos pacientes com retinose apresentarão deficiência auditiva. Destacamos ainda a importância do diagnóstico precoce da síndrome para que a terapêutica alcance melhores resultados.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Abreu M, Chies MA, Abreu G. Síndrome de Usher: novos conceitos. Arq Inst Penido Burnier 1997;39:13-21.
2. Fishman GA, Kumar A, Joseph ME, Torok N, Anderson RJ. Usher's syndrome. Ophthalmic and neuro-otologic findings suggesting genetic heterogeneity. Arch Ophthalmol 1983;101:1367-74.
3. Heckenlively RP Jr. Syndromes. Philadelphia: JB Lippincott. 1988; 221-38.
4. Lamônica DAC, Saes SO, Paro PMM, Germano SM, Bush MAF. Síndrome de Usher tipo II: estudo de um caso. ACTA AWHO 2001;20:153-57.

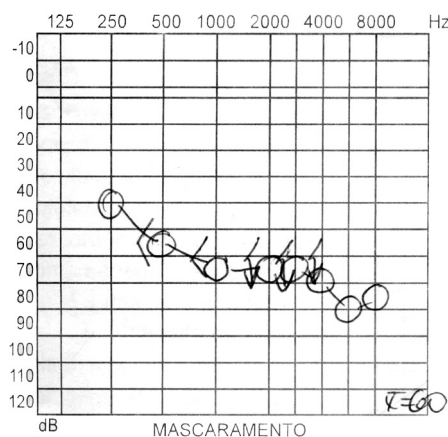


Figura 1. Audiometria OD.

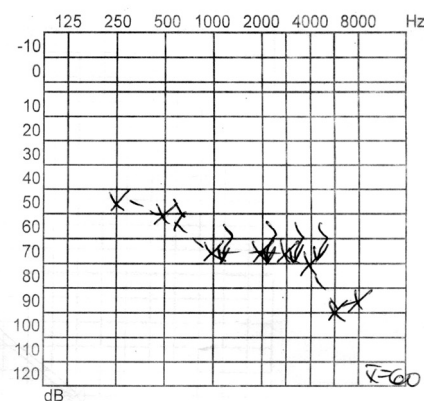


Figura 1. Audiometria OE.

<sup>1</sup> Graduação, Residente otorrinolaringologia, Faculdade de Medicina de Marília.

<sup>2</sup> Graduação, Residente otorrinolaringologia, Faculdade de Medicina de Marília.

<sup>3</sup> Mestrado, Professor assistente otorrinolaringologia, Faculdade de Medicina de Marília.

<sup>4</sup> Doutorado, Chefe da disciplina otorrinolaringologia, Faculdade de Medicina de Marília.

<sup>5</sup> Pós-graduação, Professora assistente otorrinolaringologia, Faculdade de Medicina de Marília.

Faculdade de Medicina de Marília.

Endereço para correspondência: Maria Carolina Braga Norte - Avenida Carlos Artêncio 356 apto. 22 C Bairro Fragata Marília SP 17519-255.

Este artigo foi submetido no SGP (Sistema de Gestão de Publicações) da RBORL em 25 de setembro de 2005. cod. 1457.

Artigo aceito em 15 de maio de 2006.