



ARTÍCULO ORIGINAL

Valoración clínica, epidemiológica y del diagnóstico de Enfermería del síndrome de Usher

Clinical, epidemiological and nursing diagnostic evaluation of Usher syndrome

Nairovys Gómez Martínez¹ <http://orcid.org/0000-0001-7986-8328>

Nayaris Gómez Martínez² <http://orcid.org/0000-0001-9302-2855>

José Carlos Moreno Domínguez² <https://orcid.org/0000-0002-1095-3644>

Sonia Milena Rodríguez Camacho¹ <http://orcid.org/0000-0001-6840-3656>

Sandra María Jalilo Hernández³ <https://orcid.org/0000-0002-2487-8358>

¹Universidad General Regional UNIANDES. Ecuador.

²Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Hospital General Docente Abel Santamaría Cuadrado. Pinar del Río, Cuba.

³Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Hospital Pediátrico Provincial Docente Pepe Portilla. Pinar del Río, Cuba.

*Autor para la correspondencia: ngm@infomed.sld.cu

Recibido: 10 de mayo 2019

Aceptado: 24 de junio 2019

Publicado: 1 de septiembre 2019

Citar como: Gómez Martínez N, Gómez Martínez N, Moreno Domínguez JC, Rodríguez Camacho SM, Jalilo Hernández SM. Valoración clínica, epidemiológica y del diagnóstico de Enfermería del síndrome de Usher. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2019 [citado: fecha de acceso]; 23(5): 697-704. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/4070>

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Usher es un heterogéneo grupo de enfermedades hereditarias, que se manifiesta clínicamente por asociar pérdida auditiva neurosensorial con la ceguera, hecho este que hace que los pacientes que lo padecen requieran de cuidados de Enfermería especiales.

Objetivo: valorar clínica, epidemiológica y del diagnóstico de Enfermería con síndrome de Usher, en Pinar del Río entre los años 2016 y 2018.

Métodos: investigación observacional, descriptiva y transversal. El universo estuvo conformado por 63 pacientes y la muestra por 55 que cumplieron los criterios de inclusión. Las variables analizadas fueron: edad, sexo, agudeza visual central mejor corregida, tipo de



pérdida auditiva neurosensorial, forma clínica del síndrome de Usher y diagnóstico de Enfermería.

Resultados: el 56,3 % de los pacientes fueron masculinos, el 60% de los pacientes presentaron USH Tipo II, el 38,2 % presentó valores de la agudeza visual central mejor corregida entre 0,7 -1,0, en el 43,6 % de los pacientes la pérdida auditiva neurosensorial fue moderada; el 100 % de los casos presentaron como diagnóstico de Enfermería deterioro de la habilidad de traslación, seguido del deterioro de la integridad tisular y riesgo de caída (85,5 %).

Conclusiones: el sexo masculino predominó en la evaluación y el grupo etario de 61 años y más, con una agudeza visual central mejor corregida entre 0,7-1,0 y una pérdida auditiva neurosensorial moderada; y la forma clínica de Usher II la más frecuente, así como el diagnóstico de Enfermería de deterioro de la habilidad de traslación.

DeCS: SÍNDROME; SÍNDROMES DE USHER; PÉRDIDA AUDITIVA/diagnóstico; ENFERMEDADES GENÉTICAS CONGÉNITAS; RETINITIS PIGMENTOSA.

ABSTRACT

Introduction: Usher syndrome is a heterogeneous group of hereditary diseases, which manifests itself clinically by associating sensorineural hearing loss with blindness, a fact that makes patients suffering from this disease require special nursing care.

Objective: to assess the clinical, epidemiological and nursing diagnostic status of Usher syndrome in Pinar del Río between 2016 and 2018.

Methods: observational, descriptive and cross-sectional research. The target group consisted of 63 patients and the sample of 55 who met the inclusion criteria. The variables analyzed were: age, gender, best corrected central visual acuity, type of sensorineural hearing loss, clinical type of Usher syndrome and nursing diagnosis.

Results: 56,3 % of patients were male, 60 % of patients suffered from Usher Type II, 38,2 % presented values of central visual acuity better corrected between 0,7 -1,0, in 43,6 % of patients the sensorineural hearing loss was moderate; 100 % of cases presented as a nursing diagnosis the deterioration of the ability of movement, followed by deterioration of tissue integrity and risk of falling (85,5 %).

Conclusions: male gender predominated in the assessment and the age group of 61 years and older, with better corrected central visual acuity between 0.7-1.0 and moderate sensorineural hearing loss; and the clinical type of Usher II was the most frequent, as well as the diagnosis of nursing involving impaired ability to move.

MeSH: SYNDROME; USHER SYNDROMES; HEARING LOSS /diagnosis; GENETIC DISEASES, INBORN; RETINITIS PIGMENTOSA.

INTRODUCCIÓN

Desde sus inicios el cuidado del enfermo sigue al ser humano. Para los primitivos, la comprensión de salud y enfermedad se unían a actos sobrenaturales; ya los griegos relacionaban salud y enfermedad a cambios de humores y había la intención de cuidar el cuerpo y el alma.⁽¹⁾

El cuidar es un acto inherente a la vida, es el resultado de una construcción propia de cada situación de promover, proteger y preservar la humanidad. El cuidado existe desde el comienzo de la vida; el ser humano como todos los seres vivos ha tenido siempre la necesidad de ser cuidado, porque cuidar es un acto de vida, que permite que la vida

continúe. Las personas necesitan atenciones desde que nacen hasta que mueren, por tanto cuidar es imprescindible para la vida y para la perpetuidad del grupo social.⁽²⁾

El "cuidar" sugiere que el profesional esté en el lugar del otro en distintas situaciones, sea en la dimensión personal o social. Así es que, la vigilia, solicitud, promoción y atención, consolidan la vida de la sociedad en un contexto. También tiene que ver con la manera de estar presente con el otro, en lo que se refiere a cuestiones de la vida y de las relaciones sociales de los ciudadanos, como el nacimiento, la promoción y la recuperación de la salud, hasta la muerte.⁽¹⁾

Está implícito en los procesos del trabajo en Enfermería. Es el "start" para la construcción de las teorías, o el propio acto en sí, su significado, su valor, su profundidad, que remite el individuo a una reflexión, no por emplear la técnica y sí, por bases antropológicas, éticas y estéticas que permiten comprenderlo, con la más alta dosis de donación y responsabilidad, ya que la pluridimensionalidad de la vida exige osadía del profesional y del ser cuidado que se propone arriesgarse.⁽¹⁾

En los cuidados de Enfermería, la comunicación es fundamental para descodificar, descifrar y percibir el significado de los mensajes de los pacientes y así poder identificar sus necesidades. Pero la comunicación con personas sordas o ciegas presenta barreras que pueden entorpecerla ya que los órganos de los sentidos están comprometidos.⁽³⁾

La combinación de las dos deficiencias anteriores da lugar a la sordoceguera, que en la Ley 27/2007, se contempla como una discapacidad única con características y necesidades propias, que consiste en la pérdida conjunta de capacidad visual y auditiva. La profundidad de esta deficiencia sensorial, combinada con el incremento de la posibilidad de sufrir accidentes y herirse, implicaría una preparación específica por parte del profesional sanitario.⁽⁴⁾

El síndrome de Usher (USH por sus siglas en inglés) es un heterogéneo grupo de enfermedades hereditarias, que se manifiesta clínicamente por una asociación de pérdida auditiva neurosensorial con Retinosis pigmentaria (RP) y un patrón de herencia autosómico recesivo.⁽⁴⁾ Se inicia generalmente a los 10 años de edad, empeora lentamente con el tiempo y se caracteriza por mala visión nocturna, campo visual tubular e imágenes electroretinográficas no registrables.^(5,6)

Según la OMS, más del 5 % de la población mundial (360 millones de personas) padece pérdida de audición discapacitante (328 millones de adultos y 32 millones de niños). En España hay un total de 1,064 000 personas sordas y con algún tipo de discapacidad auditiva (es decir, un 2,3 % de la población total).⁽⁷⁾ En cuanto a la ceguera, hay aproximadamente 285 millones de personas con discapacidad visual en el mundo, de las cuales 39 millones son ciegas y 246 millones presentan baja visión. Por otro lado, se estima que 15 de cada 100.000 habitantes padecen sordoceguera, lo que significaría que en España haya unas 6,000 personas con deficiencia dual, aunque esta aproximación no incluye a personas que quedan sordociegas como consecuencia de su avanzada edad.⁽⁸⁾

En Cuba es un problema de salud pues se considera entre las primeras causas de ceguera no reversible, se registran 5 232 pacientes afectados insertados en 3 043 familias, incluidas en un protocolo nacional de atención médico-asistencial que no se realiza en ningún otro país del mundo para una tasa nacional de 4,9 por cada 10,000 habitantes y en la provincia de Pinar del Río se registran 259 paciente con RP y de ellos 43 pacientes con síndrome de Usher.⁽⁹⁾



El USH es considerado en la actualidad la cuarta causa de ceguera irreversible y de discapacidad visual. Es causa frecuente de consulta y constituye un reto para el personal de Enfermería la atención y cuidados especiales de estos pacientes de ahí la necesidad de valorar clínica, epidemiológica y del diagnóstico de Enfermería con síndrome de Usher, en Pinar del Río durante el periodo entre los años 2016 y 2018.

MÉTODOS

Se realizó una investigación, descriptiva y transversal en pacientes atendidos en el Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria de Pinar del Río, durante el periodo entre el 2016 y 2018.

El universo del estudio estuvo conformado por 63 pacientes mayores de 18 años diagnosticados con síndrome de Usher, la muestra quedó conformada por 55 pacientes que tuvieran sus historias clínicas debidamente confeccionadas y disponibles en el archivo del centro provincial de retinosis pigmentaria.

Las variables incluidas en el estudio fueron: edad, sexo, agudeza visual central mejor corregida, forma clínica del USH, grado de pérdida auditiva neurosensorial y diagnóstico de Enfermería.

Para el procesamiento y análisis de la información se emplearon medidas de resumen para frecuencias absolutas y relativas (números enteros y los porcentajes) toda la información recopilada se procesó en una base de datos confeccionada en Microsoft Excel en una computadora portátil COMPAG.

Todos los pacientes estudiados firmaron el consentimiento. Se les realizó un examen oftalmológico completo y audiometría. Se preservaron los principios de la bioética, en concordancia con lo establecido en las regulaciones vigentes en la República de Cuba, para este tipo de estudio. Se respetó la confiabilidad debida en los casos estudiados. El estudio fue propuesto y aprobado por el Comité Científico y de Ética Médica de las Investigaciones en Salud de la institución.

RESULTADOS

Al distribuir los pacientes según valoración clínica, epidemiológica y del diagnóstico de Enfermería con síndrome de Usher de la provincia de Pinar del Río. Se constató que el 38,2 % de los pacientes estudiados eran mayores de 61 años de edad y el 56,3 % pertenecían al sexo masculino. (tabla1)

Tabla 1. Distribución de pacientes según valoración clínica, epidemiológica y del diagnóstico de Enfermería con síndrome de Usher. Pinar del Río. 2016 - 2018.

Edad	Femenino		Masculino		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
21-30	1	1,80	0	0	1	1,80
31-40	3	5,60	5	9,10	8	14,5
41-50	5	9,10	6	10,9	11	20,0
51-60	6	10,9	8	14,5	14	25,5
61 y más	9	16,3	12	21,8	21	38,2
Total	24	43,7	31	56,3	55	100

Fuente: Registro de pacientes del centro de retinosis pigmentaria de Pinar del Río



Al estimar la agudeza visual central mejor corregida y la forma clínica del USH en los pacientes estudiados se obtuvo que el 38,2 % presentaron valores de agudeza visual central mejor corregida entre 0.7 -1,0 en el mejor ojo, evaluada con cartilla de Logmar a tres metros y el menor valor fue de 0,04 a PL en un 7,3 % del total de casos evaluados. (tabla 2)

Tabla 2. Estimación de pacientes según agudeza visual central mejor corregida (AVMC) con cartilla de Logmar y forma clínica del USH.

AVMC Logmar	USH1		USH2		USH3		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
0,7 – 1,0	0	0	13	23,6	8	14,5	21	38,2
0,3 – 0,6	1	1,80	10	18,2	7	12,7	18	32,7
0,05 a 0,2	0	0	9	16,4	3	5,5	12	21,8
0,04 a PL	0	0	1	1,80	3	5,5	4	7,30
Total	1	1,80	33	60,0	21	38,2	55	100

Fuente: Registro de pacientes del centro de retinosis pigmentaria de Pinar del Río.

El 43,6 % de los casos presentó una pérdida auditiva neurosensorial moderada y un 34,6 % una pérdida auditiva neurosensorial severa y el 60 % de los pacientes presento la forma clínica de USH II. (Tabla 3)

Tabla 3 Relación de pacientes según tipo de pérdida auditiva neurosensorial y forma clínica del USH

Tipo de pérdida auditiva neurosensorial	Forma clínica del Usher						Total	
	USH I	%	USH II	%	USH III	%	No.	%
Moderada (41 – 60 dB)	0	0	16	29,1	8	14,5	24	43,6
Severa (61 a 80 dB)	0	0	13	23,6	6	10,9	19	34,6
Profunda (81 y más dB)	1	1,8	4	7,3	7	12,7	12	21,8
Total	1	1,8	33	60	21	38,2	55	100

Fuente: Registro de pacientes del centro provincial de retinosis pigmentaria.

En el presente estudio al tener en cuenta el diagnóstico de Enfermería se constató que el 100 % de los pacientes presentó deterioro de la habilidad de traslación, seguido del deterioro de la integridad tisular y riesgo de caída (85,5 %). (Tabla 4)

Tabla 4 Estimación de pacientes según diagnóstico de Enfermería

Diagnóstico	No.	%
Desconfianza e insuficiente conocimiento de su enfermedad	12	21,8
Protección inefectiva	21	38,2
Deterioro de la integridad tisular	47	85,5
Déficit de auto cuidado	28	50,9
Riesgo de caída	47	85,5
Deterioro de habilidad para la traslación	55	100

DISCUSIÓN

El síndrome de Usher provoca discapacidad visual y auditiva en los pacientes que lo padecen. Es más frecuente en el sexo masculino, muchos son los autores que coinciden en

este aspecto. Magliulo en el 2014 realizó un estudio en el cual el 60 % de los pacientes estudiados eran varones;⁽¹⁰⁾ de igual forma se corresponden con los expresados en el estudio de Santana Hernández en el periodo 2015- 2017.⁽¹¹⁾ Sin embargo, en cuanto a la edad esos estudios demostraron mayor frecuencia en los rangos de edad comprendida entre 16 a los 68.⁽¹²⁾

Beltran Raisa en su trabajo plantea que la progresión de la disminución de la agudeza visual está relacionada con los cambios atróficos de la fovea provocando una reducción de la agudeza visual central.⁽¹³⁾ En la presente investigación la mayoría de los pacientes presentaron buena agudeza visual central mejor corregida con cartilla de Logmar a tres metros.

En relación con el predominio en el estudio de la pérdida auditiva neurosensorial moderada coincide con los resultados de Millian y Santana en el 2018.⁽⁶⁾

Santana en investigaciones realizadas en el periodo 2015-2017 justifica este hecho debido a la heterogeneidad genética y fenotípica que posee el síndrome de Usher sobre todo el USH II coincidiendo con los resultados obtenidos.^(6,12,13)

Debido a la pérdida progresiva de la agudeza visual y auditiva en estos pacientes requieren de cuidados especiales de Enfermería encaminados a minimizar los daños provocados por esta afección.

La Enfermería como profesión de naturaleza social intenta que su personal, bajo una óptica humanista, ayude a la persona solicitante del cuidado a reforzar potencialidades y poder minimizar desequilibrios en su estado de salud, por ello reconoce al ser humano como un ser complejo, misterioso, estructurado por diversas dimensiones que van de lo orgánico a lo espiritual, de lo tangible a lo intangible; con inclusión del aspecto social e histórico, que lo define como un ser de interrelaciones permanentes consigo mismo y el mundo. Bajo esta perspectiva, en Enfermería, se procura reconocer que la persona cuidada es una entidad única, poseedora de atributos: conciencia, intelecto, dignidad, emociones, sentimientos y saberes, por lo tanto, el cuidado en Enfermería asume una dimensión humanista y comprensiva del ser, cuya subjetividad está estructurada por sus vivencias y significados, sentimientos, emociones, intuiciones, razonamientos.^(14,15)

Los profesionales de Enfermería basan su intervención en la información que pueden obtener a través de los diferentes instrumentos clínicos, de la observación o de la interacción con las personas, siendo esta última la fuente más importante, ya que permite contextualizar y personalizar el cuidado de acuerdo a las necesidades del paciente. Esta interacción se ve mediada por ciertos procesos comunicativos en los que existe una reciprocidad entre los interlocutores pero, cuando la persona presenta algún tipo de barrera comunicativa la interacción se resiente, sumándose a esta problemática el desconocimiento de estrategias comunicativas. A pesar de la existencia de legislación sobre los derechos de las personas sordas, estas se siguen enfrentando a muchas dificultades en la socialización, la inclusión educativa.^{3,4} Los resultados encontrados en la presente investigación coincide con las investigaciones realizadas sobre el tema por investigadores anteriores, donde se resalta la importancia del diagnóstico de Enfermería y los cuidados de Enfermería en la atención a este grupo especial de pacientes.

Se concluye que la mayor parte de los pacientes evaluados correspondieron al sexo masculino y al grupo etario de 61 y más, a pesar de ser una afección que provoca discapacidad visual la mayoría de los sujetos del estudio presentaron una buena agudeza visual central mejor corregida con cartilla de Logmar a tres metros y una pérdida auditiva

neurosensorial moderada. La forma clínica de USH II fue la más frecuente así como el diagnóstico de Enfermería de deterioro de la habilidad de traslación.

Se recomienda educar a los familiares sobre la atención a los pacientes dependientes y sus cuidadores, con lo que se reduce el impacto económico, social y familiar en estos casos, es la intervención educativa un elemento efectivo para ello.

Conflicto de interés

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de interés.

Contribución de los autores

Los autores contribuyeron de igual medida en la confección del estudio.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Valverde Marques dos Santos S, Carnevalli Motta AL, Rezende Dázio EM, de Souza Terra F, Rodrigues Resck Z M, Coelho Leite Fava S M et al. Entender el sentido de los cuidados en Enfermería. Rev Cubana Enfermer [Internet]. 2015 Sep [citado 18/04/2019]; 31(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-03192015000300008&lng=es
2. Marante Pozo E, Casanova Moreno MC, Nuñez López E, Pozo Amador LM, Trasancos Delgado M, Ochoa Ortega M R. Educación a familiares sobre el manejo del adulto mayor dependiente. AMC [Internet]. 2014 Jun [citado 18/04/2019] ; 18(3): [aprox. 12p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552014000300004&lng=es
3. Trigueiro Filho Eugenio OS, Góes da Silva JP, Ferraz Queiroga Freitas F, Pereira Alves SR, de Freitas Macedo Costa KN. Perception of nursing students on the communication with people with visual and hearing disabilities. J Nurs UFPE Line. [Internet] 2013 [citado 18/04/2019]; 7(3): [aprox. 3p.]. Disponible en: <http://www.revista.ufpe.br/revistaenfermagem/index.php/revista/article/viewArticle/3577>
4. Barranco Morente S, Ventura Puertos PE, Coronado Carvajal P. Estrategias de comunicación de los profesionales de Enfermería con personas sordas o ciegas. Index Enferm [Internet]. 2016 Dic [citado 18/04/2019]; 25(4): [aprox. 3p.]. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1132-12962016000300007&lng=es
5. Kanski JJ. Oftalmología clínica. 8va ed. España: Elsevier España; 2016. p. 650-1.
6. Santana Hernandez EE, Lantigua Cruz PA, Millan Salvador JM. Discapacidad visual y auditiva. Caracterización clínica y epidemiológica del Síndrome Usher en la provincia Holguín [Internet]. Holguín, Cuba: Centro Provincial de Genética Medica; 2018 [citado 15/12/2018]. Disponible en: <http://www.convencionsalud2018.sld.cu/index.php/convencionsalud/2018/paper/view/24/91>
7. OMS Sordera y defectos de audición. Organización Mundial de la Salud (sitio web). Nota descriptiva nº 300; marzo de 2015 [citado 15/12/2018]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs300/es/>



8. OMS - Ceguera y discapacidad visual. Organización Mundial de la Salud (sitio web). Nota descriptiva nº 282; agosto de 2014 [citado 15/12/2018]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs282/es/>
9. Aparisi Navarro MJ. Caracterización molecular de pacientes con síndrome de Usher mediante secuenciación Sanger de nueva generación: análisis de expresión de variantes USH1 [Tesis]. España: Universidad de Valencia; 2015 [citado 14/12/2018]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=94972>
10. Cantalapiedra de la Fuente D. Estudio genético de distrofias hereditarias de retina: Desarrollo de una estrategia combinada para el diagnóstico de las formas recesivas y esporádicas de retinosis pigmentaria [Tesis]. España: Universidad Autónoma de Madrid; 2015 [citado 14/12/2018]. Disponible en: <https://repositorio.uam.es/handle/10486/670902>
11. Santana Hernández EE, Lantigua Cruz PA, Rabilero Bouza M. Comportamiento epidemiológico del síndrome de Usher en Holguín, Cuba. CCM [Internet]. 2018 [citado 15/12/2018]; 22(2): [aprox. 9p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812018000200002
12. Mancebo Azor R. Electrofisiología cortical en retinosis pigmentaria [Tesis]. Granada: Universidad de Granada; 2016 [citado 14/12/2018]. Disponible en: <http://digibug.ugr.es/handle/10481/43631>
13. Síndrome de Usher. Boletín de la Sociedad Oftalmológica de Madrid [Internet]. 2013 [citado 14/12/2018]; (53). Disponible en: <http://retinosis.org/síndrome-de-Usher/>
14. Guevara B, Evies A, Rengifo J, Salas B, Manrique D, Palacio C. El cuidado de Enfermería: una visión integradora en tiempos de crisis. Enf Global [Internet]. 2014 [citado 05/05/2019]; 13(1): [aprox. 17p.]. Disponible en: <https://revistas.um.es/eglobal/article/view/eglobal.13.1.168021>
15. González-Castillo MG, Monroy-Rojas A. Proceso enfermero de tercera generación. Enferm. univ [Internet]. 2016 Jun [citado 05/05/2019]; 13(2): [aprox. 5p.]. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-70632016000200124&lng=es

