

Implicações da Síndrome de Usher na qualidade de vida de crianças e adolescentes

Implications of Usher Syndrome in the quality of life of children and adolescents

DOI:10.34119/bjhrv5n1-157

Recebimento dos originais: 08/12/2021

Aceitação para publicação: 27/01/2022

Mariana Mesquita Leite

Graduanda do curso de Medicina, UniRV
Universidade de Rio Verde – UniRV
Fazenda Fontes do Saber, s/n, Rio Verde – Goiás, 75901-970
E-mail: marianaleite.fy@hotmail.com

Clara Cecília Rodrigues Mendes

Graduanda do curso de Medicina, UniRV
Universidade de Rio Verde – UniRV
Fazenda Fontes do Saber, s/n, Rio Verde – Goiás, 75901-970
E-mail: claracecilia2311@gmail.com

Jean Masaharu Takahachi

Graduando do curso de Medicina, UniRV
Universidade de Rio Verde – UniRV
Fazenda Fontes do Saber, s/n, Rio Verde – Goiás, 75901-970
E-mail: jean.m.takahachi@gmail.com

Ítalo Nascimento

Graduando do curso de Medicina, UniRV
Universidade de Rio Verde – UniRV
Fazenda Fontes do Saber, s/n, Rio Verde – Goiás, 75901-970
E-mail: italocpa5@gmail.com

Lanna do Carmo Carvalho

Graduanda do curso de Medicina, UniRV
Universidade de Rio Verde – UniRV
Fazenda Fontes do Saber, s/n, Rio Verde – Goiás, 75901-970
E-mail: lannacarmo@outlook.com

Larissa Molinari

Graduanda do curso de Medicina, UniRV
Universidade de Rio Verde – UniRV
Fazenda Fontes do Saber, s/n, Rio Verde – Goiás, 75901-970
E-mail: larissa.molinari03@gmail.com

Thales Guimarães Veríssimo

Graduando do curso de Medicina, UniRV
Universidade de Rio Verde – UniRV

Fazenda Fontes do Saber, s/n, Rio Verde – Goiás, 75901-970
E-mail: thalesgver@gmail.com

Lara Cândida de Sousa Machado

Prof.^a Ma. da Faculdade de Medicina pela Universidade de Rio Verde, UniRV
Universidade de Rio Verde – UniRV
Fazenda Fontes do Saber, s/n, Rio Verde – Goiás, 75901-970
E-mail: laramachado.enf@gmail.com

RESUMO

A síndrome de Usher é caracterizada pela disfunção do aparelho auditivo e visual, enquanto que a surdez está associada a distúrbios neurossensoriais, a cegueira está relacionada à retinite pigmentosa. As manifestações clínicas da síndrome de Usher são variadas, existindo três subtipos com diferentes níveis sintomatológicos. Tratando-se de uma doença hereditária, estudos demonstram que a mutação no gene USH2A no cromossomo 1q41 é a causa mais comum dos casos de Usher Tipo II, representando, assim, 85% dos diagnósticos. Devido a perdas na funcionalidade audiovisual, crianças e adolescentes sofrem com as consequências da síndrome, à medida que tendem a perda da capacidade de socialização e do desenvolvimento neurocognitivo. O presente estudo objetiva melhor compreender os aspectos sindrômicos da doença de forma a buscar por métodos alternativos para os indivíduos portadores e, então, proporcioná-los melhor qualidade de vida. Para isso, foi realizada uma Revisão Sistemática de Literatura baseada nos bancos de dados LILACS, PubMed, SciELO e ScienceDirect a partir de artigos datados entre os anos de 2010 e 2021. A pesquisa conta com o respeito profissional e ético necessário para com todos os envolvidos nos resultados obtidos. Frente a análises de dados profundas, foram constatados que pacientes portadores do Tipo II e III da síndrome conseguem atingir maior grau de escolaridade, enquanto que pacientes do Tipo I não ultrapassam o ensino médio. Enquanto isso, indivíduos com perda auditiva e visual em atividade laboral correm maiores riscos de acidentes de trabalho, à medida que possuem menor funcionalidade motora. Além do mais, estudos têm sido realizados a fim de buscar possíveis explicações para o desenvolvimento de transtornos psíquicos e comportamentais entre crianças e adolescentes diagnosticados com Usher. O trabalho anseia pela busca por meios alternativos para a realização de atividades cotidianas de modo a oferecer melhor qualidade de vida à população vítima da perda sensorial dupla.

Palavras-chave: Síndrome de Usher, Retinose Pigmentar, Cegueira, Distúrbios Auditivos.

ABSTRACT

Usher syndrome is characterized by dysfunction of the auditory and visual system, while deafness is associated with sensorineural disorders, blindness is related to retinosis pigmentary. The clinical manifestations of manifestations of Usher syndrome are varied, with three subtypes with different symptomatological levels. As this is an inherited disease, studies show that a mutation in the USH2A gene on chromosome 1q41 is the most common cause of cases of Usher Type II, thus representing 85% of diagnoses. Due to losses in audiovisual functionality, children and adolescents suffer from the consequences of the syndrome, as they tend to lose their ability to socialize and neurocognitive development. The present study aims to better understand the syndromic aspects of the disease in order to seek alternative methods for carriers and, therefore,

provide them with a better quality of life. For this, studies were carried out based on the LILACS, PubMed, SciELO and ScienceDirect, databases from articles dated between 2010 and 2021. The research has the necessary professional and ethical respect for everyone involved in the results obtained. Based on in-depth data analyses, it was found that patients with Type II and III of the syndrome manage to attain a higher level of education, while Type I patients do not go beyond high school. Meanwhile, individuals with active hearing and visual loss are at greater risk of work accidents, as they have less motor functionality. Furthermore, studies have been carried out in order to seek possible explanations for the development of psychological and behavioral disorders among children and adolescents diagnosed with Usher. The work is eager to search for alternative means to carry out daily activities in order to offer a better quality on life to the population victimized by double sensory loss.

Keywords: Usher Syndrome, Retinosis Pigmentary, Blindness, Hearing Disorders.

1 INTRODUÇÃO

Entre os fatores responsáveis pela manutenção das relações interpessoais e, até mesmo, socioambientais, pode-se dizer que o bom funcionamento dos órgãos sensitivos é um grande determinante. Visto isso, deficiências ligadas principalmente ao pavilhão auditivo e visual levam a graves consequências na qualidade de vida, em especial quando se trata de crianças e adolescentes. As causas vinculadas aos déficits audiovisuais, normalmente, estão intimamente relacionadas às anomalias congênitas, às infecções fetais e neonatais, além de possíveis traumatismos ou síndromes. Assim, tem-se a síndrome de Usher uma das causas mais comuns de surdez e cegueira entre jovens (STIFF et al., 2020).

A síndrome de Usher é uma doença hereditária e está associada à perda auditiva neurosensorial profunda congênita, à retinose pigmentar (RP) e a alterações vestibulares que podem afetar o desenvolvimento da fala. Estes sintomas tendem a ser mais evidentes no final da infância, sendo possível a manifestação em três tipos clínicos singulares da síndrome. Logo, tem-se a manifestação do Tipo I a qual é responsável pelo distúrbio auditivo neurosensorial grave e profundo não progressivo, sendo a Retinose Pigmentar aparente entre os 8 e 15 anos de idade. O indivíduo portador do Tipo I, então, poderá ter dificuldades na marcha e coordenação motora afetada, além da redução da capacidade de acomodação visual noturna na infância (FIGUEIREDO et al., 2013).

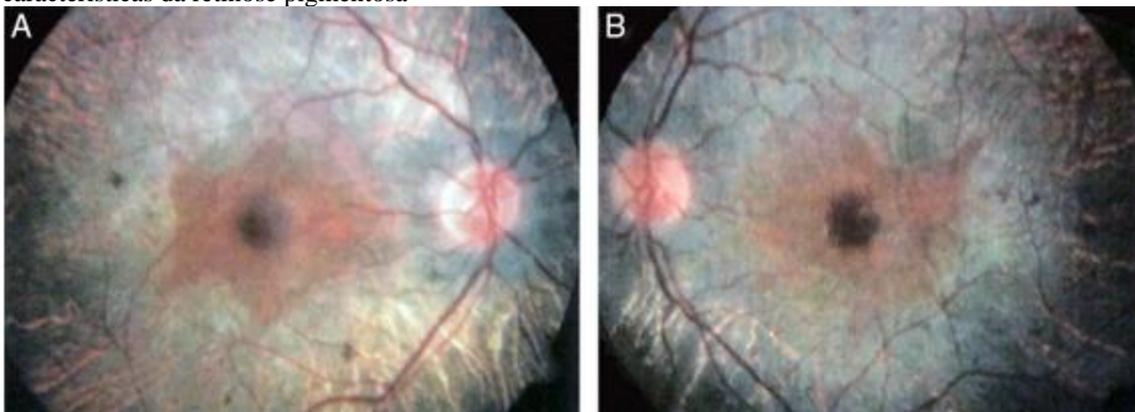
Já a síndrome do Tipo II é relacionada à deficiência branda a moderada do aparelho auditivo neurosensorial de forma não progressiva, com o início da RP após os 15 anos de idade. Nesse caso, apesar de apresentar uma resposta vestibular sem anomalias

aparentes, o indivíduo pode desenvolver desde escotomas no final da infância até a perda total da visão na idade adulta. Por fim, a síndrome de Usher Tipo III se diferencia das demais por ser progressiva, junto a isso, a manifestação da RP possui idade variável, podendo ter alterações ou não da resposta vestibular, diminuição da visão noturna entre adolescentes e pode chegar à cegueira em adultos (FIGUEIREDO et al., 2013).

Desde 1914 já era conhecida a hereditariedade da síndrome de Usher, entretanto, foi no ano de 1933 com a pesquisa de Kimberling, et al, que se foi possível identificar a diversidade dos quadros clínicos característicos desta doença. Conhecida como uma das principais causas da surdocegueira entre crianças e adolescentes, foi a partir de 1990 que estudos mais intensificados passaram a ser realizados por profissionais da área de otorrinolaringologia, oftalmologia e por geneticistas, graças à criação do Programa Nacional de Retinite Pigmentosa em Cuba e a correlação da RP com a síndrome (GORDON et al., 2011).

A RP (Fig. 1) constitui-se de uma distrofia hereditária da retina mediante a disfunção dos bastonetes, além disso, é possível observar depósitos de pigmentação na retina, visível na base ocular. Também é subdividida em variados tipos os quais possuem relação com fatores mutagênicos cromossômicos. Assim, doença consiste em dificuldades de adaptação à visão noturna, bem como a diminuição da visão periférica e alterações na percepção de determinadas cores, sendo mais frequente o azul e o amarelo (LUQUE et al., 2011; ALANÍS et al., 2015).

Figura 1: Análise funduscópica dos olhos direito (A) e esquerdo (B), onde se observam as anormalidades características da retinose pigmentosa



Fonte: Boletín Médico del Hospital Infantil de México; Volume 72, Edição 3; 2015, páginas 195-198

Em termos genéticos, foram identificados sete loci genéticos para o Usher I mapeados nos cromossomos 14q32, 11q13.5, 11p15.1, 10q22.1, 21q21, 10p-22 e 17q24-25. Por sua vez, o Usher II está diretamente ligado a fatores mutagênicos em três genes

USH2A, CD. Já em relação ao Usher III, foi obtido apenas um gene, o USH3A mapeado no cromossomo 3q21-q25 (DAMMEYER J., 2012).

As limitações provenientes da síndrome de Usher no final da infância e no decorrer na adolescência são diversas. Indivíduos acometidos por déficits auditivos e visuais podem apresentar dificuldades de comunicação, deficiências intelectuais devido a perda da capacidade de assimilar informações, isolamento social, disfunção neurocognitiva e outros agravantes psicossociais (FIGUEIREDO et al., 2013).

Caracterizada por uma síndrome de herança autossômica recessiva, apesar de rara, a doença pode afetar a qualidade de vida não só dos indivíduos portadores como também dos familiares ao redor. Devido a grande necessidade de amparo psíquico e de investimentos em vias alternativas para o acesso ao lazer, à educação e às atividades laborais, faz-se relevante a mobilização de políticas públicas com o intuito de auxiliar as famílias e, com isso, minimizar os danos causados na vida social das crianças com comprometimento audiovisual (STIFF et al., 2020).

Portanto, este estudo tem como objetivos principais compreender as manifestações clínicas da síndrome de Usher, a sua epidemiologia e os desafios a serem enfrentados por crianças e adolescentes devido aos déficits auditivos e visuais. Além do mais, o trabalho visa, também, à análise de possíveis meios de garantir qualidade de vida aos pacientes portadores.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

O estudo se trata de uma Revisão Sistemática de Literatura realizado a partir das plataformas de pesquisa LILACS, PubMed, SciELO e ScienceDirect. O período de referência das pesquisas foi entre os anos de 2010 e 2021 para todos os bancos de dados utilizados.

A revisão sistemática trata-se de investigação focada, cujo objetivo é identificar, selecionar, avaliar e sintetizar as evidências relevantes disponíveis.

Segundo, Meerpohl JJ, Herrle F, Antes G, von Elm E. (2012):

As revisões sistemáticas devem ser abrangentes e não tendenciosas na sua preparação. Os critérios adotados são divulgados de modo que outros pesquisadores possam repetir o procedimento. Revisões sistemáticas de boa qualidade são consideradas o melhor nível de evidência para tomadas de decisão. Por seguir um método científico explícito e apresentar resultado novo, a revisão sistemática é classificada como contribuição original na maioria das revistas de pesquisa clínica.

Desta forma, conclui-se que as revisões sistemáticas são consideradas estudos secundários, por terem nos estudos primários a sua fonte de dados. Os métodos para elaboração de revisões sistemáticas preveem a busca na literatura, a seleção dos artigos e materiais para se desenvolver as pesquisas, a extração dos dados, avaliação da qualidade metodológica, a síntese dos dados (metanálise), a avaliação da qualidade das evidências, e, por fim, a redação e publicação dos resultados.

Para a pesquisa, foram feitas buscas nas plataformas PubMed e Science Direct, foram utilizados os descritores em inglês “usher syndrome AND” e “retinosis pigmentary AND”: adolescent. Já nas demais, foram utilizados isoladamente os descritores “usher syndrome” e “retinosis pigmentary”. Os resultados foram obtidos por meio de análises profundas dos artigos encontrados, desde que estivessem adequados ao tema e ao período pré-determinado, de forma a melhor atender os objetivos propostos.

Serão excluídos os artigos cujos fundamentos teóricos não condizem com os objetivos propostos pela pesquisa e aqueles com resultados inconclusivos ou aqueles realizados antes de janeiro de 2010.

Em conformação aos princípios éticos que norteiam o estudo englobando seres humanos, será devidamente garantido o anonimato da identidade dos indivíduos avaliados nos artigos utilizados, comprometendo-se, então, com a privacidade dos envolvidos. Sendo assim, serão utilizados somente dados de acesso exclusivo aos pesquisadores, de maneira que todas as informações apuradas nesta pesquisa sejam utilizadas de forma única e exclusiva para a execução deste estudo, visando à obtenção do sigilo profissional.

3 RESULTADOS

Das três manifestações da síndrome de Usher existentes, perante análises minuciosas de artigos renomados, constata-se que o Tipo II é o mais comum, procedido do Tipo I. Em conformidade com a Tabela 1 a seguir, nota-se que o nível de escolaridade entre portadores do Tipo II e III é maior em relação ao Tipo I. Essa distinção se deve aos maiores danos neurossensoriais causados pela síndrome nas crianças portadoras do Tipo I (GORDON et al., 2011).

Para resultados mais precisos, foram analisadas 14 pessoas de 14 famílias, dentre esses indivíduos, 42,85% possuíam histórico familiar patológico, com 35,72% das famílias com relação de consanguinidade entre os pais dos portadores (GORDON et al., 2011).

Tabela 1: Escolaridade segundo o tipo de Síndrome de Usher

Escolaridad	Clasificación clínica del SU			
	Tipo I	Tipo II	Tipo III	Total
Primaria	3	0	1	4
Secundaria	2	3	0	5
Pre-universitaria	0	4	0	4
Universitaria	0	0	1	1
Total y porcentaje	5 (35,71 %)	7 (50 %)	2 (14,29 %)	14 (100 %)

Fonte: Revista Archivo Médico de Camaguey; Medical, genetic, and psychosocial aspects of Usher’s syndrome, sep-oct. 2011

Dos pacientes estudados, nove deles apresentaram-se ativos para atividades laborais, segundo a Tabela 2, entretanto, a maioria deles encontra-se em situações de alto risco para a saúde e para a vida, visto que o déficit neuromotor é fator determinante nesta ocupação (GORDON et al., 2011).

Tabela 2: Ocupação segundo tipos de Síndrome de Usher

Ocupación	Tipo de SU			
	Tipo I	Tipo II	Tipo III	Total
Sí	4	4	1	9
No	1	3	1	5
Total	5	7	2	14

Fonte: Revista Archivo Médico de Camaguey; Medical, genetic, and psychosocial aspects of Usher’s syndrome, sep-oct. 2011

Entre 2016 a 2018 na Província de Pinar del Río, dentro de uma amostra de 63 pacientes acima de 18 anos de idade e diagnosticados com a síndrome de Usher, pode-se verificar que cerca de 60% dos pacientes apresentavam a manifestação clínica Tipo II. Do total, 34,6% possuíam perda auditiva neurossensorial severa conforme a Tabela 3 (MARTINEZ et al., 2019).

Tabela 3: Lista de pacientes segundo tipo de perda auditiva neurossensorial e forma clínica de síndrome de Usher

Tipo de perda auditiva neurossensorial	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

Fonte: Rev Ciencias Médicas vol.23 no.5 Pinar del Rfo Set.-Out. 2019 Epub 01-Set-2019

Referente às interferências da síndrome no dia-a-dia dos jovens, segundo o ponto de vista dos indivíduos já entrevistados, todos constam comprometimento em ao menos um aspecto social, entre eles: atividades de lazer, relação com a família e amigos e desenvolvimento laboral. Essa realidade se faz muito presente quando há déficit auditivo e visual, especialmente quando há perda da resposta vestibular, já que coloca em foco a capacidade do indivíduo em manter-se equilibrado (FIGUEIREDO et al., 2013).

Quando as manifestações clínicas começam a surgir, normalmente entre o final da infância e início da adolescência, o desenvolvimento de atividades tidas como simplórias do cotidiano passa a ser afetado, tais como a fala e a locomoção. Segundo a Tabela 4, pode-se notar dados coletados a partir da análise de 11 indivíduos surdocegos diagnosticados com síndrome de Usher (FIGUEIREDO et al., 2013).

Tabela 4: Distribuição das ideias centrais obtidas com a questão: “Como você se comunica no dia-a-dia?”

Ideia Central	n	%
A Não há muita conversa.	2	10,53
B Usando formas alternativas de comunicação.	5	26,32
C O outro deve ficar próximo.	3	15,79
D O outro deve falar alto e devagar.	3	15,79
E Por meio da fala.	3	15,79
F O outro deve ter paciência.	1	5,25
G O outro não deve gritar.	2	10,53

Fonte: Andrade-Figueiredo MZ, Chiari BM, Goulart BNG; CoDAS 2013;25(4):319-24

Pouco se sabe em relação aos transtornos psiquiátricos e psicológicos relacionados à síndrome de Usher, havendo controversas entre diversos estudiosos. A exemplo, enquanto Grondahl e Mjoen relataram somente um caso de psicose entre 28 pacientes diagnosticados, Hallgren alegou que, dentro de 114 indivíduos portadores de Usher, 23% deles apresentariam quadros psicóticos (DAMMEYER J., 2012).

Em países como a Escandinávia e Dinamarca, foram observados que crianças com síndrome de Usher são propensas a variados distúrbios mentais e comportamentais desde o início da infância. Embora ainda não haja estudos profundos acerca do assunto, foi levantado uma busca de dados com base em prontuários médicos por meio de questionários devidamente elaborados e respondidos por consultores do Centro para Surdocegueira e Deficiência Auditiva em atuação conjunta aos pais das crianças. Perante a inclusão do questionário de triagem comportamental direcionado às dificuldades psicossociais de crianças e adolescentes – o *Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ)*. O SDQ é feito para crianças de 4 a 16 anos (DAMMEYER J., 2012).

Tabela 5: Nove casos com síndrome de Usher e transtornos mentais ou comportamentais com diagnóstico atual ou prévio

Era	Gênero	Tipo de Usher	Diagnóstico mental ou comportamental (idade no diagnóstico)
16	Menina	I (tipo desconhecido)	Esquizofrenia, retardo mental leve (8-)
15	Garoto	I (tipo desconhecido)	Autismo atípico, retardo mental grave (2-)
11	Garoto	I (tipo desconhecido)	Autismo atípico, retardo mental leve (3-)
12	Garoto	I (tipo desconhecido)	Retardo mental leve (4-)
14	Menina	IIA	Transtorno de conduta (5-)
13	Garoto	I (tipo desconhecido)	Transtorno de conduta (10-)
15	Garoto	IB	Autismo atípico (3-6)
16	Garoto	I (tipo desconhecido)	Transtorno alimentar (10-11)
11	Garoto	(tipo desconhecido)	Transtorno de conduta (4-8)

Fonte: Dammeyer, J. Children with Usher syndrome: mental and behavioral disorders. Behav Brain Funct 8, 16 (2012)

De acordo com a Tabela 5, cerca de 23% das 24 crianças diagnosticadas com a síndrome de Usher apresentaram transtornos mentais e comportamentais, sendo os resultados condizentes com a amostra estudada por Grondahl e Mjoen (com 89 adultos avaliados). Já entre as crianças sem transtornos mentais e comportamentais, segundo o SDQ utilizado, aproximadamente um terço afirmou dificuldades psicossociais (DAMMEYER J., 2012).

4 DISCUSSÃO

Em crianças, a Retinose Pigmentar pode se manifestar a partir de dificuldades de adaptação à visão noturna, à fotópsias e a alteração de percepção relacionada a cores e a objetos. É a forma mais comum das distrofias hereditárias da retina e está fortemente interligada a síndrome de Usher, sendo responsável pela perda da visão parcial ou total dos pacientes acometidos. A prevalência da doença no mundo se dá em uma proporção

de 1: 4000 indivíduos, sem tratamentos efetivos atuais, ainda que haja abordagens terapêuticas genéticas realizadas como testes clínicos.

Algumas hipóteses foram levantadas, a partir dos estudos realizados, com o intuito de explicar a causa dos transtornos psicossociais associados à síndrome de Usher.

Em primeira análise, é possível correlacionar a perda gradual das funções audiovisuais aos transtornos de estresse e sintomas neuropsíquicos associados. Já foram observados que a perda gradativa da visão é acompanhada de maneira simultânea aos distúrbios comportamentais e psicológicos.

Outro ponto importante a ser levantado é a alta probabilidade de transtornos depressivos em pacientes portadores de surdocegueira, por isso, faz-se essencial o desenvolvimento de medidas de apoio e intervenções cirúrgicas ou tecnológicas, se possível, a fim de minimizar os efeitos do comprometimento da comunicação. Essa ação pode ser realizada por meio da integração multiprofissional visando à reabilitação da linguagem e comunicação como medidas de prevenção aos distúrbios comportamentais desde a infância.

Estudos também apontam a possível relação da esquizofrenia com a síndrome de Usher, já que compartilham de alguns genes em comum. Contudo, esse fator ainda não foi comprovado efetivamente, a pesquisa para tal foi baseada em relatos de famílias com mais de um membro portador da síndrome de Usher e da esquizofrenia.

Ademais, o sistema audiovisual é, de fato, fundamental para a segurança na sustentação corporal, deficiências na resposta vestibular podem levar a problemas no desempenho do equilíbrio. Assim, a falta de coordenação da marcha, a perda da noção de espaço e da observação do ambiente que o cerca são consequências a serem superadas pelos pacientes portadores da síndrome de Usher. Para isso, meios de reabilitação de orientação e mobilidade são essenciais.

Crianças e adolescentes afetados pela síndrome de Usher, em qualquer manifestação clínica, estão notoriamente mais susceptíveis a acidentes, já que a perda da audição e da visão diminui a capacidade da pessoa em detectar sinais de alerta. Ademais, tais déficits levam a diminuição das relações interpessoais, à proporção que a fala é diretamente afetada pela doença. Outra razão para que haja maiores investimentos nas técnicas de promoção à saúde, como o incentivo à educação pela linguagem dos sinais, o fomento à distribuição de aparelhos auditivos e meios alternativos de mobilidade.

5 CONCLUSÃO

Os pacientes diagnosticados com a síndrome de Usher enfrentam cotidianos conturbados e desafiadores. Sendo por isso a necessidade de forte aparato profissional e familiar visando ao apoio e a ao combate ao isolamento social.

Embora ainda sejam inconclusivos os estudos acerca do tratamento e etiologia dos transtornos mentais e comportamentais entre crianças e adolescentes acometidos pela síndrome de Usher, o suporte clínico a estes pacientes e a seus familiares ainda são imprescindíveis.

REFERÊNCIAS

FIGUEIREDO, AMZ. et al. Communication in deafblind adults with Usher syndrome: retrospective observational stud. **CoDAS**, v. 24, n. 4, p. 319-324, 2013.

DAMMEYER, J. Children with Usher syndrome: mental and behavioral disorders. **Behav Brain Funct.** 2012. doi: 10.1186/1744-9081-8-16. PMID: 22449032; PMCID: PMC3337277.

DYCE GORDON, Elisa; MAPOLON ARCENDOR, Yolanda; SANTANA ALVAREZ, Jorge. Aspectos médicos, genéticos y psicosociales del síndrome Usher. **AMC**, Camagüey, v. 15, n. 5, p. 781-790, oct. 2011.

FREYRE, L. et al. Síndrome de Usher de tipo II: caracterización oftalmológica, auditiva y genética de una familia consanguínea. **MEDISAN**, Santiago de Cuba , v. 15, n. 9, p. 1-7, sept. 2011.

GOMEZ, M. et al. Valoración clínica, epidemiológica y del diagnóstico de Enfermería del síndrome de Usher. **Rev Ciencias Médicas**, Pinar del Río , v. 23, n. 5, p. 697-704, oct. 2019.

STIFF, H. et al. Is it Usher syndrome? Collaborative diagnosis and molecular genetics of patients with visual impairment and hearing loss. **Ophthalmic Genet.**, v. 41, n. 2, p. 151-158, 2020.