

Síndrome de Waardenburg: las discapacidades y el aspecto físico, su vinculación con el rendimiento académico y las relaciones sociales

Waardenburg's syndrome: disabilities and physical features, association with academic achievement and social relations

Fidel Castro Pérez¹, José Guillermo Sanabria Negrín², Marisela Torres Capote³, Rolando Jesús Iviricu Tielves⁴, Heidí González Serrano⁵

¹Especialista de Segundo Grado en Otorrinolaringología. Máster en Atención integral al niño. Profesor Auxiliar. Investigador Agregado. Policlínico Universitario Dr. "Ernesto Guevara de la Serna". Sandino. Correo electrónico: fcastro@princesa.pri.sld.cu

²Especialista de Segundo Grado en Histología. Dr. en Ciencias Biológicas. Profesor e Investigador Auxiliar. Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Correo electrónico: joseg_50@princesa.pri.sld.cu

³Licenciada en Educación, Especialista en Inglés. Máster en Ciencias de la Educación. Asistente. Policlínico Universitario Dr. "Ernesto Guevara de la Serna". Sandino. Correo electrónico: torresmary@princesa.pri.sld.cu

⁴Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Profesor Auxiliar. Hospital General Docente "Abel Santamaría Cuadrado". Correo electrónico: roli70@has.sld.cu

⁵Licenciada en Psicología. Instructora. Policlínico Universitario Dr. "Ernesto Guevara de la Serna". Sandino. Correo electrónico: geydi@princesa.pri.sld.cu

Recibidos: 10 de abril 2012.

Aprobados: 18 de noviembre 2012.

RESUMEN

Introducción: el síndrome de Waardenburg es una entidad infrecuente, que cursa con cierto grado de discapacidad cuando aparece la hipoacusia neurosensorial y la discapacidad visual; se ha detectado en el municipio Sandino en Pinar del Río, una familia con 26 individuos vivos portadores del *síndrome de Waardenburg*. **Objetivo:** determinar la posible relación de estas discapacidades con el

rendimiento académico y las relaciones sociales en estas personas.
Material y método: se realizó un estudio de casos, observacional, transversal y descriptivo a las personas pertenecientes a una familia con síndrome de Waardenburg del municipio Sandino.
Resultados: la presente investigación incorpora aspectos importantes del *síndrome de Waardenburg*, no descritos anteriormente, que ofrece la posibilidad de mostrarlos de una manera novedosa para enriquecer y actualizar el conocimiento de esta entidad.
Conclusiones: las discapacidades auditivas unidas al aspecto físico fueron las principales dificultades para encontrar el empleo en los casos con síndrome de Waardenburg, y para realizarlo eficientemente.

DeCS: Síndrome de Waardenburg/complicaciones.

ABSTRACT

Introduction: Waardenburg's syndrome is a rare entity, having a certain degree of disability when sensorineural hypoacusis and visual disability appear. A family of 26 carriers (all them alive) of Waardenburg's syndrome who lives in Sandino municipality, Pinar del Rio province was detected.
Objective: to determine the possible association of disabilities with academic achievement and social relations among these subjects.
Material and method: an observational, cross-sectional and descriptive case-study was carried out with people belonging to a family suffering from Waardenburg's syndrome in Sandino municipality.
Results: this research incorporates important aspects of Waardenburg's syndrome not previously described; which offer the possibility of showing them in a new way to improve and update knowledge of this entity.
Conclusions: hearing disabilities together with physical features were the main difficulties to find a job and to perform it efficiently in people suffering from Waardenburg's syndrome.

DeCS: Waardenburg's syndrome/complications.

INTRODUCCIÓN

Las discapacidades auditivas y visuales causan múltiples cambios tanto en la vida de la persona como en la de sus familiares, los cuales se relacionan con la condición de dependencia asociada a una limitación en la comunicación, el aprendizaje, la alteración del estado de salud, la modificación en el rol y las actividades sociales.

Las personas se autoevalúan a sí mismas en términos más negativos, con aspiraciones limitadas y pobres expectativas sobre el futuro, lo cual produce ansiedad y depresión. Los estudiantes con dificultades de aprendizaje o con necesidades educativas especiales, también presentan aislamiento, alineación y rechazo por parte de sus compañeros.¹

El *síndrome de Waardenburg* (SW) es un síndrome autosómico caracterizado por la *Distopia cantorum*, hiperplasia de las cejas, heterocromía del iris, mechón de pelo blanco, y pérdida neurosensorial variable presente en 1 de cada 40,000 nacidos vivos y es responsable del 2-5% de todas las sorderas congénitas. Se han descrito los cuatro tipos siguientes: tipo 1 (*Distopia cantorum*, pérdida auditiva neurosensorial, heterocromía del iris, mechón de pelo blanco, hipopigmentación, sinofidria), tipo 2 (similar al tipo I pero sin la *Distopia cantorum*), tipo 3 o *síndrome de Klein-Waardenburg* (tipo 1 más hipoplasia y contractura de los miembros superiores), y el tipo 4 o *síndrome de Shah-Waardenburg* (tipo 2 asociado con *enfermedad de Hirschsprung*).^{2, 3}

El Estado cubano hace grandes esfuerzos por lograr la igualdad de las personas discapacitadas con el resto de la población normal, mediante la eliminación o compensación de la discapacidad con ayuda de audífonos, para la correcta comprensión de la palabra o con los implantes cocleares, en los casos de hipoacusia severa, profunda o cofosis; igual sucede con la discapacidad visual en sus diferentes grados con el uso de medios ópticos. Así serían rescatados los niños o adolescentes que se puedan incorporar a la enseñanza normal y los más afectados se prepararán para la vida en escuelas especiales creadas al respecto con todas las condiciones necesarias.

El objetivo de la investigación es determinar la posible relación de estas discapacidades con el rendimiento académico y las relaciones sociales en estas personas, la detección precoz de estas discapacidades u otras alteraciones como el aspecto físico, para que no las limite en el desenvolvimiento del proceso docente educativo desde la educación primaria hasta la universidad y en el desempeño laboral, mediante el empleo de una estrategia que permita lograr esta meta.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio de casos, observacional, transversal y descriptivo a las personas pertenecientes a una familia con *síndrome de Waardenburg* del municipio Sandino. Se confeccionó una base automatizada de datos, que incluyó todos los síntomas y signos clínicos detectados, en la que se incluye el resultado de la audiometría y la clasificación de los individuos en hipoacúsicos, así como el examen oftalmológico de refracción y agudeza visual, rendimiento académico y relaciones sociales, así como otros signos clínicos. Todas estas variables se resumieron mediante frecuencias absolutas y relativas porcentuales; la discapacidad auditiva y el aspecto físico influyo directamente.

RESULTADOS

La hipoacusia se relacionó directamente con el rendimiento académico y las relaciones sociales de las personas con *síndrome de Waardenburg* como se muestra en la tabla 1.

Tabla 1. Distribución de frecuencias de la...Hipoacusia, discapacidad visual y rendimiento académico y relaciones sociales en individuos con síndrome de Waardenburg. Policlínico Dr. "Ernesto Guevara de la Serna".

Total de casos	26	%	Examinados 24	%	B	%	R	%	M	%
Analfabetos	6 /24	25,0	-							
Hipoacúsicos	16/18	88,9	-	-	-					
Rendimiento académico	-	-	15	-	2	13,3	7	46,7	6	40,0
Discapacidad visual	0/24	-	-							
Rendimiento académico	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Relaciones sociales	15	-	15	100	9	60,0	6	40,0	-	-

Fuente: Base de datos automatizada en Excel 2007.

Solamente 24 individuos pudieron evaluarse. Los dos restantes no pudieron ser incluidos (1 con un año y otro con 3 años). De los 16 hipoacúsicos, por tanto, se analizó el rendimiento en 15, ya que uno de ellos pertenecía a uno de los niños anteriormente mencionados. De los 16 hipoacúsicos (un paciente con *síndrome de Waardenburg* posee hipoacusia de conducción no sindrómica, se incluye por la discapacidad) solamente 2 individuos tenían un buen rendimiento escolar, el resto tenía rendimiento regular o deficiente; ninguno presentó discapacidad visual.

En cuanto a las relaciones sociales se evaluaron 15 individuos, de los cuales el 40 % tenía relaciones regulares, según su propio criterio, y según el criterio de las personas que lo rodean en su ambiente doméstico, vecindario y laboral.

La investigación ha dado sus frutos, no solamente con el caso incorporado al programa de implante colear, sino con otros que al detectársele en la consulta de audiología la hipoacusia severa, se evaluaron individualmente, y a tres de esos casos se les colocaron audífonos amplificadores según la curva audiométrica de cada cual. Otros, a pesar de su discapacidad no aceptaron por la edad la colocación de estos implementos, argumentando que es difícil para ellos la adaptación, no obstante, agradecieron el ofrecimiento y el interés del equipo de investigación por toda la ayuda brindada.

En el caso de la hipoacusia de conducción era secundaria a una disfunción tubaria, por desviación septal, con todos los problemas en la regulación del equilibrio entre la presión del oído medio y el medio ambiente que esto trae consigo. El caso fue operado de septoplastia y el problema fue resuelto.

DISCUSIÓN

La discapacidad auditiva fue un impedimento para el desenvolvimiento de estas personas en el proceso docente educativo. Muchos se quedaron sin aprender por no recibir en aquel momento la ayuda necesaria. Por eso, al poner en práctica la estrategia de intervención ya fue detectado un niño con hipoacusia profunda que se encuentra incorporado al programa de implante coclear, para una vez que se le coloque, incorporarlo a la rehabilitación logopédica, para su posterior incorporación

al proceso de aprendizaje en la modalidad posible. Esto es un logro inmenso, si se tiene en cuenta que la mejoría de la audición los ayuda a interpretar mejor el mundo que los rodea, sobre todo en la comunicación con las demás personas, lo que trae como consecuencia el avance en su interrelación con el medio social en el cual se desarrollan, mejorando directamente sus relaciones sociales.

También mediante esta se escolarizaron dos sordomudos, que según los defectólogos y especialistas del *Ministerio de Educación (MINED)* tienen un nivel aproximado de un segundo grado, lo que los ayuda a la mejor comprensión de muchos fenómenos biológicos, psicológicos y sociales.

Muchos países del mundo luchan por alcanzar esas metas logradas desde hace años. La escuela ha de constituirse en un espacio de encuentro e igualdad de oportunidades para todos, en la que la convivencia, respeto y aceptación de la diversidad sean una realidad para los niños, niñas y adolescentes, sin embargo, aun pareciera ser un escenario privilegiado para unos pocos, en el que la discriminación y desigualdad de oportunidades, no hacen posible el reconocimiento de los derechos de las personas en situación de discapacidad.⁴

Según la *Organización Mundial de la Salud (OMS)*, el 115 % de la población mundial está afectada por alguna discapacidad física, psíquica o neurosensorial, que dificulta su desarrollo personal y su integración social, educativa o laboral. Tal porcentaje equivale a 900 millones de personas, casi el doble de la población de América Latina, con alguna desventaja notoria en comparación con las demás. Existe, por tanto, una creciente preocupación mundial por eliminar hasta donde sea posible dichas desventajas por medio de acciones como recuperar las funciones faltantes; cuando no sea posible la completa recuperación, compensarla con la rehabilitación, lo cual consiste tanto en desarrollar habilidades y destrezas necesarias, como dotar a las personas de elementos compensatorios.⁴

En razón a que los adolescentes se desenvuelven la mayor parte del tiempo en el contexto educativo, las necesidades surgidas a este nivel son de gran importancia en esta etapa del desarrollo, debido a que es allí donde se fortalece la responsabilidad y autonomía de pensamiento y conducta; igualmente, allí el adolescente interactúa con sus pares logrando confianza y seguridad en sí mismos.⁵

Estimula comprobar los esfuerzos de otros países donde se lucha por lograr la incorporación de los discapacitados en general a todos los niveles de enseñanza como se realiza en México⁵, donde: la aprobación y aplicación de normativa de obligado cumplimiento incide en el derecho a una educación de calidad e igualdad de oportunidades, y favorece la plena integración en la sociedad de todas las personas. Junto a las actuaciones y los documentos de sensibilización, información y preparación para la utilización de las tecnologías de la información y la comunicación como posibilitadores del acceso a estas por las personas con algún tipo de discapacidad, se va propiciando una nueva mirada hacia este colectivo. De igual modo, las políticas de inclusión universitarias, dotadas de valores y deontología profesional, están ofreciendo servicios y apoyos para las personas que necesitan atención especial debido a alguna capacidad diferente. Vinculado al marco legislativo, se establece el diseño para todos, con la premisa fundamental de la accesibilidad.⁶

Algunas de las personas de la familia, aunque por tener hipoacusia profunda y analfabetos, no se les pudo analizar su rendimiento académico, pero si interesa por sus criterios, y, mediante su modo de comunicación personal, sobre todo para con los sordomudos, con los cuales se comunican a través de la ayuda de los miembros de la familia que entienden sus señales y sirvieron como intérpretes. Plantean los

de la tercera edad que su discapacidad auditiva fue un impedimento en aquel momento para su instrucción, además no pudieron incorporarse a un programa avanzado de tecnología educacional y de salud, de ayuda y compensación de su discapacidad, pues no existía en aquel momento, lo que les hubiese permitido acceder al sistema de enseñanza especial, lo que hubiera ayudado considerablemente en el proceso de aprendizaje y de forma directa también a su incorporación a la vida social y laboral.

La educación tiene como objeto básico de atención al hombre, por ser este una entidad biopsicosocial, individual, comunitaria e histórica; sin embargo, la enseñanza de personas con necesidades educativas especiales en las diferentes áreas de desarrollo tiene como fin esencial la corrección y compensación del defecto. La compensación es considerada como la capacidad universal del organismo que en una u otra medida es capaz de remediar o subsanar el defecto o la afectación de determinada función. En los procesos compensatorios actúan propiedades biológicas, pero sobre todo, numerosos factores psicológicos como la orientación y propiedades de la personalidad, así como factores sociales referidos a las condiciones de vida y de educación, entre otros, desempeñando el papel principal en estos procesos compensatorios los dos últimos factores mencionados.⁷

Evidentemente, el acceso a estas estructuras especiales estuvo vetado durante mucho tiempo para las personas con *síndrome de Waardenburg*. Este grupo, específicamente vive en una zona rural, muchos en lugares algo intrincados, lo que provocó que durante años no les fuera detectado. La mayoría desconocía que padecían esta dolencia y fue difícil hacerlos comprender la importancia de realizarles este estudio, pues a pesar de su discapacidad auditiva, pensaban de forma general que eran individuos sanos.

Aunque estos casos con *síndrome de Waardenburg* son excelentes personas, con relaciones familiares muy buenas, naturales y francas en su trato con los demás cuando los conoces, al principio costó trabajo a la hora de tratar establecer la comunicación con ellos, pues por su aspecto físico y la hipoacusia eran objeto de burlas por otros individuos libres de discapacidades. Cuando comprendieron la importancia del estudio y las ventajas que ofrecía, se brindaron todos a participar, borrándose de inmediato cualquier muestra de desconfianza o recelo hacia los miembros del equipo de trabajo.

La actitud de desconfianza inicial se puede explicar ya que las personas con deficiencia auditiva presentan mayor presencia de síntomas emocionales y comportamentales, tienen menores niveles de calidad de vida, y presentan una mayor vulnerabilidad al desarrollo de trastornos de ansiedad y del estado de ánimo, en comparación con las personas oyentes. Por ello, es necesario considerar las implicaciones emocionales, afectivas y sociales que vienen ligadas a la deficiencia auditiva, puesto que las situaciones de aislamiento, comunicación y las dificultades a las que este grupo poblacional se enfrenta en su cotidianidad, pueden repercutir negativamente en el proceso de integración y relación social.⁸

Con relación a estas relaciones sociales, se analizó la influencia de la discapacidad referida u observada y el aspecto físico, se encontró que en (9/15, 60 %) de los individuos no había ninguna influencia, el resto planteaba que sus relaciones eran regulares (6/25, 40 %). Estos 6 individuos eran hipoacúsicos (4 sordomudos), y había tenido aprovechamiento educacional regular o malo. Lo anterior pone de evidencia en lo planteado por los autores quienes refieren que las personas con deficiencia auditiva pueden presentar dificultades en el desarrollo social, debido a los problemas relacionados con la comunicación, lo cual influye de manera negativa

en su calidad de vida y los sitúa en una posición de desventaja con respecto a la población oyente.⁹

Estos autores también afirman que las dificultades emocionales y de comportamiento en niños con deficiencia auditiva parecen ser mayores que en niños oyentes, lo cual justifica y pone en evidencia la necesidad de programas de intervención temprana con este tipo de población, que favorezca las condiciones de salud mental y el desarrollo en todos los niveles.⁸

Lo anterior justifica plenamente la propuesta de generalización de la estrategia de intervención para la atención integral de estos casos, y de ese modo, lograr una integración social más completa. En la muestra existió una vinculación directa entre las discapacidades auditivas y el aspecto físico con el rendimiento académico y en menor proporción con las relaciones sociales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Casas Idárraga DA, Linares Rincón MS, Lemos Hoyos M, Restrepo Ochoa DA. Depresión y ansiedad en personas con deficiencia auditiva: revisión de literatura. *Revista Virtual Universidad Católica del Norte*. [Internet]. 2009 sept-dic [citado 20 Ene 2010]; 28: [Aprox. 15p.]. Disponible en: <http://redalyc.uaemex.mx/redalyc/pdf/1942/194214468012.pdf>
2. Farrer LA, Grundfest KM, Amos J, Arnos KS, Asher JH, Beighton P, et al. Waardenburg syndrome (WS) type I is caused by defects at multiple loci, one of which is near ALPP on chromosome 2: first report of the WS consortium. *Am J Hum Genet* [Internet]. 1992 [citado 26 Abr 2009]; 50: [Aprox. 5p.]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1682585/pdf/ajhg00076-0021.pdf>
3. Huang BY, Zdanski C, Castillo M. Pediatric Sensorineural Hearing Loss Syndromic and Acquired Causes: Waardenburg Syndrome. *AJNR* [Internet]. 2011 May-19 [citado 17 Feb 2012]; 10: [Aprox. 8p.]. Disponible en: <http://www.ajnr.org/content/early/2011/05/19/ajnr.A2499.full.pdf+html>
4. Pernalet N. Tercer entorno y discapacidad. *Revista Venezolana de Ciencias Sociales, UNERMB*. [Internet]. 2006 [citado 17 de feb 2012]; 10(1): [Aprox. 13p.]. Disponible en: <http://redalyc.uaemex.mx/pdf/309/30910112.pdf>
5. Sampaio ALL, Araújo FSM, Oliveira ACP. New Criteria of Indication and Selection of Patients to Cochlear Implant. *International Journal of Otolaryngology*. [Internet]. 2011 [citado 25 Ene 2012]; 2011: [Aprox. 5p.]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3195958/>
6. Moreno Castro EL, Barrero V, Marín Y, Martínez Y. Núcleos problemáticos para la inclusión escolar de adolescentes en situación de discapacidad. *Umbral Científico*. [Internet]. 2009 Jun [citado 14 Dic 2010]; 14: [aprox. 16p.]. Disponible en: <http://redalyc.uaemex.mx/redalyc/pdf/304/30415059002.pdf>
7. Antón Ares P. Programas y apoyos técnicos para favorecer la accesibilidad en la universidad, *Apertura*. 2010; 10.

8. Rodríguez Linares A. Avance de los cubanos con discapacidad visual por el sendero de la informática RU&SC. Revista de Universidad y Sociedad del Conocimiento. 2009 Mar; 6(1).

9. Fellingner J, Holzinger D, Gerich J, Goldberg D. Mental distress and quality of life in the hard of hearing. Acta Psychiatr Scand. [Internet]. 2007 Mar [citado 31 Mar 2008]; 115(3): [Aprox. 5p.]. Disponible en:
<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1600-0447.2006.00976.x/full>

Para correspondencia:

Dr. Fidel Castro Pérez. Especialista de Segundo Grado en Otorrinolaringología. Máster en Atención integral al niño. Profesor Auxiliar. Investigador Agregado. Policlínico Dr. "Ernesto Guevara de la Serna". Correo electrónico: fcastro@princesa.pri.sld.cu
