

Hospital Provincial Docente "Saturnino Lora"

Síndrome de Usher asociado a miastenia gravis y esquizofrenia **Syndrom of Usher associated to miastenia gravis and schizophrenia**

Dra. Francisca Santisteban Aguilera,¹ Dr. Francisco Gómez Álvarez,² Dra. Rásife Freyre Luque,³ Dra. Iliana Gorguet Pi⁴ y Dra. Lissett Moreno López⁵

Resumen

Se presenta el caso de un paciente atendido en el Hospital Provincial "Saturnino Lora" y el Centro de Retinosis Pigmentaria de Santiago de Cuba con características audiológicas, propias de una hipoacusia neurosensorial moderada, afecciones oftalmológicas, cansancio generalizado, disfagia, ptosis palpebral bilateral asimétrica con predominio en el lado izquierdo, afectación del oblicuo, del recto interno y ausencia del reflejo nauseoso, además de ideas delirantes y alucinaciones. Las alteraciones clínicas presentes en este enfermo hacen sospechar la asociación de un síndrome de Usher, con miastenia gravis y una esquizofrenia.

Descriptores: SÍNDROMES DE USHER; MIASTENIA GRAVIS; ESQUIZOFRENIA; PÉRDIDA AUDITIVA SENSORINEURAL; DELIRIO; ALUCINACIONES; TRASTORNOS DE DEGLUCIÓN

Límites: HUMANO MASCULINO; HUMANO MASCULINO, ADULTO

Abstract

The case of a patient attended at "Saturnino Lora" Provincial Hospital and at the Pigmentary Retinosis Center in Santiago de Cuba with audiology characteristics, moderate neurosensorial hypoacusia, ophthalmologic affections, generalized fatigue, dysphagia, asymmetric bilateral palpebral ptosis with prevalence in the left side, affection of the oblique muscle and of the internal rectum muscle and absence of the gag reflex, besides delusion and hallucinations is presented. The clinical changes in this patient make the suspect of an association of the Usher's syndrome, with miastenia gravis and a schizophrenia.

Subject headings: USHER SÍNDROMES; MYASTHENIA GRAVIS; SCHIZOPHRENIA; HEARING LOSS, SENSORINEURAL; DELIRIUM; HALLUCINATIONS; DEGLUTITION DISORDERS

LIMITS: HUMAN MALE; HUMAN MALE, ADULT

El síndrome de Usher es un trastorno genético autosómico recesivo, caracterizado por una sordera neurosensorial congénita y una retinosis pigmentaria (RP).¹

Esta entidad fue descrita desde 1855 por Von Graefe, pero en 1914 Charles Usher corroboró su naturaleza hereditaria.²

Las manifestaciones clínicas de este síndrome han sido clasificadas en 3 grupos: el síndrome de Usher de tipo I, se caracteriza por sordera congénita profunda, con un comienzo precoz de la RP y alteraciones vestibulares que pueden llegar a la arreflexia; el de tipo II cuenta con una sordera congénita de grave a moderada, con un comienzo de la RP durante la adolescencia tardía, y en el de tipo III aparece un deterioro progresivo de la visión y la audición.³

La miastenia gravis es una enfermedad autoinmune adquirida, caracterizada por debilidad con fatiga muscular por la acción de anticuerpos contra los receptores de acetilcolina en la membrana posterior a la sináptica de la unión neuromuscular.⁴

La debilidad y fatigabilidad de los músculos bulbares produce voz nasal, disartria, disfagia, ptosis palpebral y diplopia. Por lo general evoluciona en forma de brotes progresivos, empeora el cuadro con el ejercicio y mejora con el reposo.^{5,6}

La esquizofrenia es una enfermedad caracterizada por la presencia de ideas delirantes y alucinaciones, alteraciones groseras de la afectividad, del comportamiento, de la comunicación, las asociaciones de ideas, las motivaciones y la volición, y que interfieren en el desenvolvimiento personal, social, educacional y laboral del individuo.⁷

La asociación de un síndrome de Usher, una miastenia gravis y una esquizofrenia en un mismo paciente no tiene antecedentes registrados en nuestro medio, lo cual nos motivó a la presentación de este caso.

Caso clínico

Se presenta el caso de un paciente masculino de 29 años de edad, atendido en el Hospital Provincial Docente "Saturnino Lora" y en el Centro de Retinosis Pigmentaria de Santiago de Cuba, con características clínicas propias del síndrome de Usher:

Audiológicas: Comienzo de la hipoacusia en la adolescencia, no progresiva, lenguaje normal. Audiometría que muestra una hipoacusia neurosensorial de 50 decibeles a predominio izquierdo. Timpanograma normal. Reflejos estapediales abolidos.

Oftalmológicas: Aparición juvenil de la RP, escotoma anular con mala visión nocturna. Fondoscopia: Papilas céreas, esclerosis vascular moderada, depósitos de pigmentos en forma de osteoblastos en ecuador y periferia, degeneración macular, con un estadio III de su RP. Electroretinograma no registrable.

Propias de la miastenia gravis: Cansancio generalizado, disfagia, ptosis palpebral bilateral asimétrica con predominio izquierdo con toma del oblicuo y del recto interno y ausencia del reflejo nauseoso.

Propias de la esquizofrenia: Alucinaciones, ideas delirantes de persecución, de daño y de perjuicio muy mal sistematizadas.

A pesar de su juventud el paciente se encuentra internado en un hospital de atención a pacientes psiquiátricos crónicos.

Comentarios

La aparición en la adolescencia de la pérdida auditiva y visual de forma no progresiva indica que estamos en presencia de un síndrome de Usher de tipo II, que es el más frecuente, lo cual se corresponde con el patrón audiométrico encontrado en este paciente.⁸

Las características clínicas, fundoscópicas y electroretinográficas de este enfermo son propias de la RP.

La miastenia gravis se presentó inicialmente en su forma ocular con ptosis palpebral asimétrica a predominio izquierdo, posteriormente se acompañó de disfagia y abolición del reflejo nauseoso, la respuesta positiva a las pruebas con neostigmina y tensilón confirmaron el diagnóstico.

En la literatura se recoge que enfermedades como el retraso mental y desórdenes psiquiátricos como la psicosis, la depresión recurrente y la esquizofrenia son asociadas al síndrome de Usher. En nuestro caso el diagnóstico de esquizofrenia se realizó a los 19 años y actualmente, con 29 años, el paciente se encuentra internado en un centro hospitalario para pacientes psiquiátricos crónicos.^{2,9}

Al revisar la literatura nacional e internacional no encontramos ningún estudio sobre el síndrome de Usher asociado a miastenia gravis y esquizofrenia.

Referencias bibliográficas

1. Peláez MO. Retinosis pigmentaria. Experiencia cubana. La Habana: Editorial Científico-Técnica, 1997: 25-7.
2. Kimberling WJ. Clinical and molecular genetics of Usher syndrome. J Am Acad Audiol 1995; 6: 63-72.
3. Kimberling WJ, Moller CG. Usher syndrome. Clinical findings and gene localization study. Laryngoscope 1986; 99(1); 66-72.
4. Sanz Martínez D, Carod BE, Allober PC, Bobé Pellicer MA. Dificultad en el diagnóstico de la miastenia gravis: a propósito de un caso. <http://www.medicinageneral.org/revista_49/pdf/914-915.pdf>[consulta: 2 de marzo 2008].
5. Oda AL. Clinical endoscopic and manometric evaluation of swallowing in patients with myasthenia gravis. Arq Neuropsiquiatr., 2002; 60(4):986-95.
6. Roca Goderich R, Smith Smith V, Paz Presilla E, Losada Gómez J, Serret Rodríguez B, Llamas Sierra H, et al. Temas de medicina interna. 4 reimp. La Habana: ECIMED; 2002; t3: 211-34.
7. Otero Ojeda AA, Rabelo Pérez V, Echazábal A. Tercer Glosario Cubano de Psiquiatría. Adaptación para Cuba del capítulo V de la décima revisión de la CIE-10. Hospital Psiquiátrico de La Habana:Ministerio de Salud Pública, 2001: 120- 35.
8. Mendieta L, Berezovsky A, Salomao SR, Sacai PY, Pereira JM, Fantini SC. Visual acuity and full-field electroretinography. Bras Oftalmol 2005; 68(2):171-6.
9. Waldeck T, Wyszynski B, Medalia A. Type relationship between Usher syndrome and psychiatry, 2001; 64(3): 248-55.

Dra. Francisca Santisteban Aguilera. Hermanos Marín, nr.111, Veguita de Galo, Santiago de Cuba

- ¹ **Especialista de II Grado en Otorrinolaringología. Profesora Asistente Hospital Provincial Docente "Saturnino Lora", Santiago de Cuba, Cuba**
- ² **Especialista de I Grado en Neurología Hospital Provincial Docente "Saturnino Lora", Santiago de Cuba, Cuba**
- ³ **Especialista de I Grado en Oftalmología. Instructora Centro de Retinosis Pigmentaria, Santiago de Cuba, Cuba**
- ⁴ **Especialista de II Grado en Psiquiatría. Aspirante a Doctora en Ciencias. Profesora Auxiliar Hospital General Clínicoquirúrgico "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", Santiago de Cuba, Cuba**
- ⁵ **Residente de Otorrinolaringología Hospital Provincial Docente "Saturnino Lora", Santiago de Cuba, Cuba**

Recibido: 15 de septiembre del 2008

Aprobado: 15 de diciembre del 2008

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Santisteban Aguilera F, Gómez Álvarez F, Freyre Luque R, Gorguet Pi I, Moreno López L. Síndrome de Usher asociado a miastenia gravis y esquizofrenia. artículo en línea] MEDISAN 2009;13(2). <http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol13_2_09/san18209.htm>[consulta: fecha de acceso].