



FACULTAD
DE MEDICINA

LA IMPORTANCIA DE LA LOGOPEDIA EN EL SÍNDROME DE USHER

THE IMPORTANCE OF SPEECH THERAPY IN USHER
SYNDROME

FACULTAD DE MEDICINA
GRADO EN LOGOPEDIA
CURSO 2023-2024
TRABAJO DE FIN DE GRADO



Universidad de Valladolid

AUTORA: ELENA ROMÁN ALEJANDRO
TUTORA: ROSA BELÉN SANTIAGO PARDO

AGRADECIMIENTOS

Primero de todo, como no podría ser de otra forma, gracias a mis padres. Gracias por darme todas las oportunidades que teníais en vuestra mano para ayudarme a encontrar mi camino. Este logro, y todos los que quedan, van a ser siempre gracias a vosotros.

A mi hermano, por sentirte conmigo, por acompañarme y ser parte de lo que soy.

A mi familia y amigos más cercanos, por el apoyo durante todos estos años. Por estar en los buenos momentos, pero sobre todo por sostenerme en aquellos no tan buenos.

A mi tutora Belén, por servir de guía en este trabajo y acompañarme en el camino de la etapa universitaria. Por invitarme siempre a la reflexión y enseñarme lo bonita y necesaria que es la logopedia.

A las familias, asociaciones y profesionales que han ayudado desinteresadamente a desarrollar este proyecto.

A mí misma. Por todas esas lágrimas, esfuerzo y dedicación que cuatro años después dan sus frutos, porque pase el tiempo que pase el esfuerzo acaba en recompensa.

RESUMEN

El síndrome de Usher es una enfermedad poco frecuente que se manifiesta con afectaciones visuales y auditivas, siendo la mayor causa de sordoceguera. En el presente trabajo se abordan las principales características de las personas que lo padecen, mostrando cuáles sus necesidades comunicativas, qué limitaciones provocan estas y la importancia del logopeda dentro del equipo multidisciplinar de profesionales que colaboran en la mejoría de la calidad de vida de estas personas.

Complementando esta revisión sistemática se difunde un cuestionario *ad hoc* con la finalidad de recoger diferentes experiencias y puntos de vista de familiares o personas con síndrome de Usher en relación con la logopedia y los posibles beneficios que esta ha aportado a su comunicación. En definitiva, se hace hincapié en cómo la logopedia mejora la rehabilitación garantizando un tratamiento individualizado que ofrezca un beneficio integral.

Palabras clave: síndrome de Usher, sordoceguera, barreras de comunicación, logopedia.

ABSTRACT

Usher syndrome is a rare disease that manifests itself with visual and auditory impairments, being the main cause of deaf blindness. This paper tackles the main characteristics of people who suffer from it, showing what are their communication needs, what limitations they cause and the importance of the speech therapist within the multidisciplinary team of professionals who collaborate in improving the quality of life of these people.

In addition to this systematic review, an *ad hoc* questionnaire is disseminated to collect different experiences and points of view of people with Usher syndrome or their relatives, based on speech therapy and the possible benefits that it has brought to their communication. In conclusion, emphasis is placed on how speech therapy improves rehabilitation by guaranteeing individualized treatment that offers a comprehensive benefit.

Key words: Usher syndrome, deaf blindness, barriers in communication, speech therapy.

ÍNDICE

JUSTIFICACIÓN	5
INTRODUCCIÓN	6
1. MARCO TEÓRICO	7
1.1 SÍNDROME DE USHER	7
2. OBJETIVOS.....	17
3. HIPÓTESIS.....	18
4. METODOLOGÍA	18
4.1 DISEÑO	18
4.2 BÚSQUEDA Y ESTRATEGIAS DE SELECCIÓN.....	19
5. RESULTADOS	23
5.1 DESCRIPCIÓN DE RESULTADOS OBTENIDOS MEDIANTE EL CUESTIONARIO.....	33
6. DISCUSIONES	40
7. CONCLUSIONES	44
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	46
ANEXOS	48

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1 - Resultados revisiones sistemáticas. Elaboración propia	24
Tabla 2 - Resultados Estudios. Elaboración propia.	28

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1- Perfiles audiométricos de los tres tipos de síndrome de Usher (Castiglione y Möller, 2022).....	14
Figura 2- Diagrama de Flujo. Elaboración propia.....	21
Figura 3 - Edad de la persona con síndrome de Usher	33
Figura 4 - Edad a la que fue diagnosticado	33
Figura 5 - Tipo de síndrome de Usher	34
Figura 6 - Diferentes diagnósticos hasta llegar al actual	34
Figura 7 - Nivel de hipoacusia	34
Figura 8 - Tipo de prótesis auditiva	35
Figura 9 - Apoyos escolares	35
Figura 10 - Dificultades en la comunicación debidas al síndrome	35
Figura 11 - Mejoras en el habla y el lenguaje después de recibir terapia logopédica	36
Figura 12 - Edad de inicio de tratamiento logopédico	36
Figura 13 - Razón por la que empezaron a acudir a tratamiento logopédico	36
Figura 14 - Derivación por parte de diferentes profesionales a la consulta logopédica	37
Figura 15 - Empleo de la tecnología asistencial	37
Figura 16 - Conocimiento de la Lengua de Signos Española.....	38
Figura 17 - Actividades o estrategias para apoyar la comunicación en el hogar	38
Figura 18 - Aspectos más beneficiosos de la logopedia.....	39
Figura 19 - Aspectos que cambiaría de la intervención logopédica.....	39
Figura 20 - Recomendaciones de acudir a consulta logopédica	39
Figura 21 - Otros aspectos de la experiencia personal de los usuarios	40

JUSTIFICACIÓN

Siempre he mostrado gran interés por la discapacidad auditiva. Dentro de las distintas y amplias variedades de afectaciones en las cuales el logopeda tiene un papel fundamental, esta siempre ha sido la que más llamaba mi atención. En parte, se podría decir que esta curiosidad e interés motivaron mi decisión de iniciar mis estudios en el Grado de Logopedia. Por lo que considero que no existe mejor forma de poner el broche final a esta bonita etapa, que dedicando mi Trabajo Final de Grado a las personas que presentan un síndrome que cursa con ella.

Debo admitir que el síndrome de Usher no llegó a mis oídos hasta pasados unos años en la universidad. Tras esto, y en ocasiones, la curiosidad motivaba en mí la necesidad de generar conversaciones en mi entorno que hicieran referencia a este síndrome, generando diferentes inquietudes. Me resultaba llamativo que nadie estuviera familiarizado con él, aunque cuando integraba en mi explicación el término sordoceguera, que fueran conocedores de lo que esta conllevaba parecía todo un triunfo.

Al hacer referencia a la presencia de esta condición en las personas con síndrome de Usher, la principal reacción que observaba en la gente era curiosidad. En todos los casos reflejada en la pregunta “entonces, ¿cómo se comunican estas personas?”

A raíz de este interrogante comprendí que la logopedia es de vital importancia para cada uno de nosotros, seamos conscientes de ello o no. La necesidad de obtener respuestas a este tipo de preguntas refleja el valor que le da el ser humano a comunicarse.

A través de este trabajo, no solo pretendo dar respuesta a esa pregunta, si no que espero ayudar a dar visibilidad a las personas con síndrome de Usher, resaltando la importancia de la participación de un equipo multidisciplinar en su rehabilitación, donde al logopeda se le reconozca la importancia del papel que desempeña.

Finalmente, de una forma más indirecta, me gustaría aportar “mi granito de arena” para desmontar el estigma en el que socialmente se catalogan a las personas que padecen alguna enfermedad, fomentando la concienciación social y la inclusión.

INTRODUCCIÓN

En el presente documento se desarrolla el Trabajo de Fin de Grado, el cual consta de los siguientes apartados:

Inicialmente, se desarrolla el marco teórico, donde se plasma la información teórica más relevante extraída de la bibliografía referente al síndrome de Usher. En primer lugar, se introduce el concepto de dicho síndrome y se hace referencia al fenotipo cognitivo-conductual de las personas que lo padecen. A continuación, se mencionan los datos epidemiológicos y prevalencia, y se enumeran las manifestaciones clínicas del mismo y su tipología. Seguidamente, se hace referencia a las alteraciones comunicativas de esta población, su diagnóstico y pronóstico, y finalizando con este apartado, se exponen las perspectivas terapéuticas de las afectaciones visuales y auditivas que pueden padecer las personas con síndrome de Usher, la retinosis pigmentaria y la pérdida auditiva.

Posteriormente, se desarrolla la revisión sistemática empleada para el proceso de investigación, indicando los objetivos marcados, la hipótesis y la metodología, junto las estrategias de búsqueda utilizadas incluyendo los criterios de inclusión y exclusión seleccionados y los aspectos que se han tenido en cuenta para la realización de un cuestionario online *ad hoc* a través del cual se pretende conocer el impacto de la logopedia en las personas con síndrome de Usher. Después, se procede a la exposición de los resultados mediante dos tablas de revisión de la literatura seleccionada y la descripción de los datos obtenidos mediante el cuestionario. Para finalizar, se analizan los resultados y se realiza una la discusión donde se agrupan todos los hallazgos encontrados, además del desarrollo de las conclusiones obtenidas del estudio, completando así presente Trabajo de Fin de Grado.

1. MARCO TEÓRICO

1.1 SÍNDROME DE USHER

1.1.1 CONCEPTO

En 1858, Albercht Von Graefe describió por primera vez el que actualmente se conoce como síndrome de Usher. Aunque su nombre se debe a Charles Usher quien, en 1914, presentó una serie de casos que evidenciaban la presencia de una naturaleza hereditaria en la pérdida auditiva y la retinopatía (Delmaghani y El-Amraoui, 2022).

Desde entonces, a lo largo de todos estos años, numerosos autores se han interesado por la heterogeneidad de este síndrome llegando a concluir que el síndrome de Usher es una condición genética de carácter autosómica recesiva caracterizada clínicamente por una combinación de pérdida auditiva y visual asociada, en algunos casos, a la presencia de alteraciones en el equilibrio y a una arreflexia vestibular bilateral (Fandiño et al., 2023).

Con relación a los aspectos genéticos, Delmaghani y El-Amraoui, (2022) afirman el hallazgo de numerosos estudios que detallan la amplia variedad de mutaciones asociadas a cada una de las manifestaciones clínicas presentes en este síndrome. Debido a esta amplia variedad, se ha clasificado el síndrome de Usher en tres tipos clínicos y 14 subtipos, los cuales varían en función de la modalidad y la ubicación del gen causal. De forma global, se conoce la asociación de estos subtipos a nueve genes causales encargados de codificar diversas proteínas situadas en el oído interno y la retina, cuya función es el desarrollo de las células sensoriales auditivas y del mantenimiento de los fotorreceptores.

Como se ha mencionado con anterioridad su presentación clínica son alteraciones auditivas y visuales, por lo que las personas con síndrome de Usher presentarán alteraciones anatómico-fisiológicas que afecten principalmente al desarrollo del oído interno y el ojo.

A nivel ocular, la pérdida de visión es debida a un trastorno degenerativo de la retina conocido como retinitis pigmentosa o retinosis pigmentaria (RP en adelante), es una degeneración progresiva de la retina de origen genético, provocada por la apoptosis, o muerte celular programada, de los fotorreceptores. Los pacientes que presentan RP asociada a este síndrome se ven afectados en los estadios iniciales por

una mala adaptación a la oscuridad, la cual afecta al campo visual periférico, y provocan ceguera nocturna. Posteriormente, en algunos casos, la visión central puede llegar a verse alterada debido a diferentes complicaciones y en los casos más extremos pueden llegar a aparecer cataratas (De Joya et al., 2021).

A nivel del oído interno, la afectación auditiva viene dada por una alteración coclear de pérdida de células ciliadas externas e internas, lo que provoca una hipoacusia neurosensorial bilateral simétrica para todos los subtipos. (Fandiño et al., 2023).

Autores como Castiglione y Möller (2022) afirman que teniendo en cuenta que la afectación auditiva se localiza en la cóclea, viéndose afectados genes y proteínas específicos involucrados en diversas funciones de las células ciliares, podemos considerar al USH una ciliopatía aunque numerosos autores debaten acerca de este término debido a factores como la terminología, la histología/citología y la fisiopatología presentes.

De forma correlacionada a la audición puede verse alterado el equilibrio, ya que la cóclea, localizada en el oído interno, es el órgano encargado ambos. Tanto la audición como el equilibrio dependen del proceso de transducción mecanoeléctrica que tiene lugar en las células ciliadas, encontrándose estas alteradas en el síndrome de Usher (Delmaghani y El-Amraoui, 2022).

1.1.2 FENOTIPO COGNITIVO-CONDUCTUAL

Por lo que respecta a la doble privación sensorial asociada al síndrome de Usher, se observa que aspectos como son la comunicación, la conducta, el desarrollo psicomotor y la integración social pueden verse afectados de forma secundaria al trastorno.

Con relación a la capacidad cognitiva, cabe destacar que generalmente no cursa con alteraciones como la discapacidad intelectual, siendo este aspecto muy difícil de valorar ya que las pruebas estandarizadas presentan limitaciones en cuanto su adaptación para la evaluación de usuario con esta doble discapacidad, pudiendo llegar a conclusiones erróneas y por lo tanto disminuyendo su fiabilidad y validez (Gordon et al., 2011).

Existen discrepancias respecto a las posibles alteraciones mentales presentes en algunos de los pacientes con síndrome de Usher, concluyendo que se corresponde

a un aspecto multifactorial relacionado con la combinación de las mutaciones genéticas y el aislamiento sensorial al que haya estado expuesto el usuario.

Por otro lado, debido al trastorno auditivo, como indican Gordon et al. (2011), las personas con síndrome de Usher pueden presentar alteraciones en la adquisición y desarrollo del lenguaje el cuál es adquirido a través, principalmente, de la imitación de conductas comunicativas del entorno.

1.1.3 EPIDEMIOLOGÍA Y PREVALENCIA

El síndrome de Usher es una afección poco usual por lo que a nivel social no suele ser conocida. Además, existen limitaciones con relación a la evaluación y diagnóstico, por lo que la prevalencia a nivel mundial no estaría bien descrita. Sin embargo, gracias a diferentes estudios desarrollados principalmente en Gran Bretaña, Suecia, Noruega, Finlandia, Dinamarca, Italia, Países Bajos, Australia y Estados Unidos, podemos concluir que la estimación global se encontraría en torno a 1/30.000 habitantes pudiendo variar el rango entre 1 a 17 por 100.000 habitantes (Castiglione & Möller, 2022).

Asimismo, teniendo en consideración las aportaciones recogidas por De Joya et al. (2021) se estima que de entre el 25 al 44% de las personas con síndrome de Usher presentan la afectación de tipo I (USH1), el tipo II (USH2) las presenta más del 50% y entre el 2 al 5% el tipo III.

1.1.4 MANIFESTACIONES CLÍNICAS

De forma global, los autores coinciden en que podemos observar una tendencia común en todas las manifestaciones clínicas del síndrome de Usher. Esta observación engloba a la que podría parecer una doble discapacidad asociada a los síntomas, pero que en realidad es una única discapacidad conocida como *sordoceguera*.

Según indica Vila Maior et al. (2022), la sordoceguera es una afectación en caracterizada por la combinación de trastornos visuales y auditivos, lo cual puede producir graves problemas de comunicación. Estas personas requieren de modelos sensoriales alternativos gustativos, olfativos, cinestésicos, vestibulares y principalmente táctiles para recibir información adicional.

Por lo que respecta al síndrome de Usher de una forma más específica, se pueden distinguir claramente tres tipologías clasificadas mediante investigación

clínica, y que engloban una amplia variedad de subtipos que corresponden a una investigación genética. A continuación, se desarrolla la clasificación clínica de este síndrome.

1.1.4.1 SÍNDROME DE USHER TIPO I

En relación con la sintomatología observada en las personas con síndrome de Usher tipo 1 (USH1 en adelante), encontraremos una pérdida auditiva bilateral estable congénita, severa o profunda, por ello se considera el tipo más grave. Además, la RP afecta desde edades comprendidas entre los 8-15 años y la función vestibular se encuentra alterada provocando incoordinación de movimientos (Giza et al.,2022).

1.1.4.2 SÍNDROME DE USHER TIPO II

En el caso de que la persona presente una tipología de clase II (USH2 en adelante), siendo esta la más común, según Castiglione y Möller (2022), se observara una pérdida auditiva bilateral congénita de moderada a grave siguiendo un patrón inclinado, es decir, hipoacusia de leve a moderada en las frecuencias bajas y de severa a profunda en las frecuencias más alta. Por otro lado, la alteración vestibular puede ser variable y la RP se manifiesta generalmente en el inicio temprano de la adolescencia, posterior a los 15 años.

1.1.4.3 SÍNDROME DE USHER TIPO III

El síndrome de Usher tipo III (USH3 en adelante) es el menos usual, cursa con una pérdida auditiva progresiva, en infantes suele ser leve con un patrón inclinado aumentando su grado hasta poder alcanzar una afectación de severa a profunda. Presenta una edad variable de inicio de la RP, generalmente en la edad adulta, y se pueden observar características audiovestibulares normales o alteradas dependiendo del usuario (Castiglione y Möller, 2022).

1.1.4.4 SÍNDROME DE USHER TIPO IV

Nuevos estudios han sugerido la posible manifestación de una cuarta tipología (USH4 en adelante) dentro de esta clasificación debido a que se encuentran usuarios que no cumplirían los criterios canónicos de las anteriores clasificaciones.

Aunque su existencia aún no está clara, autores como Giza et al.,2022 afirman que “el tipo IV es una característica en la que una persona tiene sordera y visión retinitis pigmentosa, que es más rara y puede afectar solo al 1% de la población”

De forma global, investigaciones como la realizada por Cornwall et al.(2023) afirman que única apariencia clínica común en este síndrome es la apreciación de que el grado de deterioro auditivo aumenta con la edad a un ritmo variable, pudiéndose encontrar pacientes que no muestran un progreso significativo y otros en los que la audición pasa de un grado cerca de ser considerado normotípico a una sordera casi completa.

1.1.5 ALTERACIONES EN LA COMUNICACIÓN

Debido a todas estas afectaciones que pueden presentar las personas con síndrome de Usher en función de la tipología y teniendo en cuenta que se ven afectados los dos sentidos más relevantes en la adquisición y desarrollo del lenguaje es inevitable no pararse reflexionar acerca de la comunicación ¿cómo puede verse afectada?

Intentando dar respuesta a la pregunta previamente planteada, Torres-Vargas y Toapanta-Suntaxi (2017) obtuvieron como resultado de su estudio que la exploración del lenguaje expresivo de las personas con síndrome de Usher, en comparación con la de las personas normotípicas, varía en un incremento de elementos erróneos tanto en el lenguaje espontáneo como en el repetitivo. Además, realizan omisiones de los fonemas /g/, /k/, /j/, /n/, /r/; sustituciones del fonema /l/ por /d/, /ñ/ por /d/, /m/ por /p/, /ch/ por /t/ y /s/ por /t/. Asimismo, se pueden observar dificultades en la discriminación, errores en la asociación de conceptos y dificultades en la identificación de sílabas, palabras y oraciones.

Además, se conoce que todas las personas afectadas de USH requieren de algún tipo de apoyo y entrenamiento adecuado aplicando medidas de ayuda auditiva con adaptación de audífonos y/o implante coclear, dependiendo el grado de pérdida auditiva pero siempre considerándose la rehabilitación del lenguaje en estos pacientes (Giza et al., 2022).

1.1.6 DIAGNÓSTICO

El diagnóstico clínico del síndrome de Usher se basa en las manifestaciones apreciadas en el usuario en relación con la alteración auditiva, la visual y la vestibular, siendo a su vez necesario, para su confirmación, un diagnóstico posterior genético debido a la heterogeneidad del síndrome.

En pacientes con sospecha de síndrome de Usher, el cuadro clínico inicial no es el mismo en todos ellos. En el USH1, las manifestaciones clínicas suelen iniciarse como un retraso de los hitos motores gruesos debido a la disfunción vestibular, la pérdida de visión aumentará de forma progresiva y como consecuencia se irán observando anomalías en marcha. Por otro lado, en el USH3 no se observan afectaciones en los hitos motores ya que los síntomas a menudo se manifiestan en una niñez más avanzada (Cornwall et al., 2023).

Se debe tener en cuenta que el diagnóstico clínico va a requerir de un amplio equipo multidisciplinar que realice diferentes evaluaciones. Para descartar la presencia de una neuropatía auditiva y determinar el grado de pérdida auditiva se llevará a cabo una evaluación neurofisiológica y audiológica neonatal a través del empleo de las pruebas estandarizadas: emisiones otoacústicas, respuesta auditiva del tronco encéfalo con mediciones de umbral, respuesta auditiva en estado estacionario y reflejos estapediales (Castiglione y Möller, 2022).

De la misma forma que se ve afectada la audición, los síntomas iniciales que se manifiestan en estos usuarios provocados por la RP son la pérdida de visión nocturna y la restricción del campo visual. Seguidamente, estas personas pueden empezar a percibir una disminución en la agudeza visual, la cual conduce generalmente a la ceguera (Cornwall et al., 2023).

Debido a la heterogeneidad clínica de este síndrome, posteriormente se requieren otras evaluaciones para formar un correcto diagnóstico. La evaluación logofoniatría aportará información acerca del estado anatomofisiológico de los órganos del aparato fonoarticulatorio para determinar si se dan las condiciones adecuadas para el desarrollo del lenguaje oral. La evaluación oftalmológica determinará la agudeza y el estado del campo visual, y evaluará la movilidad y fisiología del globo ocular. Además, puede ser necesaria una evaluación psicopedagógica que valore la funcionalidad de los procesos psíquicos, las capacidades de aprendizaje escolar, neurodesarrollo y nivel intelectual. (Torres-Vargas y Toapanta-Suntaxi, 2017).

El diagnóstico clínico se puede confirmar a través de pruebas genéticas. A nivel molecular, se conoce que entre los casos de USH1 el gen más frecuente, es el

MYO7A, y en el caso del USH2 el gen USH2A. Además, el gen CLRN1 es el único que se ha demostrado que está asociado al USH3 (Delmaghani y El-Amraoui,2022).

1.1.7 PRONÓSTICO

El diagnóstico precoz y la puesta en marcha de un programa de intervención en las personas con síndrome de Usher son fundamentales para la mejora del pronóstico.

El estudio realizado por Castiglione y Möller (2022) propone las siguientes afirmaciones en relación con el pronóstico de las personas con síndrome de Usher.

- Las personas que tienen USH1 al presentar una pérdida auditiva bilateral se recomienda la adaptación protésica con implante coclear bilateral temprana. Estas personas generalmente cuando alcanzan la edad adulta se comunican a través de la lengua de signos táctil.
- Los usuarios pertenecientes al USH2 son fácilmente adaptables mediante prótesis auditivas como los audífonos ya que la pérdida auditiva es relativamente estable en la infancia y edad adulta, además de que la RP muestra un progreso más lento que en la tipología I.
- Se observa que el curso clínico del USH3 es más variable que el de los anteriores tipos, mostrando un deterioro auditivo rápido y progresivo entre los 20-30 años. La alteración vestibular disminuye combinándose con la pérdida de visión.

1.1.8 TRATAMIENTO

Un diagnóstico temprano y un pronóstico favorable son factores que afectan positivamente en el desarrollo de un tratamiento individualizado adecuado para cada paciente. A continuación, se exponen diferentes perspectivas o estrategias terapéuticas que buscan una mejora en las afectaciones de los sentidos involucrados.

1.1.8.1 PERSPECTIVAS TERAPÉUTICAS PARA LA RETINOSIS PIGMENTARIA

Como nos indican en su estudio, Castiglione y Möller (2022), desgraciadamente, en la actualidad no se ha desarrollado un tratamiento efectivo para la RP. Sin embargo, si podemos encontrar avances prometedores en terapia génica basados en las características anatómicas de la retina, las cuales van a variar en

función del estadio de la enfermedad en el que se encuentre el paciente y la causa de aparición, y en la preservación de la visión.

1.1.8.2 PERSPECTIVAS TERAPÉUTICAS PARA LA PÉRDIDA AUDITIVA

Investigaciones como la realizada por Cornwall et al. (2023) afirman que única apariencia clínica común en este síndrome es la apreciación de que el grado de deterioro auditivo aumenta con la edad a un ritmo variable, pudiéndose encontrar pacientes que no muestran un progreso significativo y otros en los que la audición pasa de un grado cerca de ser considerado normotípico a una sordera casi completa.

Por ello, vamos a encontrar una amplia variedad de sintomatología y características evolutivas entre las personas que conforman esta población.

De forma global, el tratamiento del síndrome de Usher tiene como foco principal maximizar la audición previamente a la aparición de la RP. Para ello, se emplearán estrategias terapéuticas como el uso de prótesis auditivas, los audífonos e implantes cocleares (Cornwall et al., 2023).

En el lado derecho de la página, se muestra en la Figura 1 los perfiles audiométricos de los pacientes con síndrome de Usher en función del tipo que presente, siendo en los tres, una pérdida auditiva neurosensorial, bilateral y simétrica.

Siguiendo estos perfiles audiométricos, Castiglione y Möller (2022) concluyeron que en el caso del USH1 los pacientes obtienen una buena respuesta a la adaptación auditiva temprana con implante coclear bilateral. Por otro lado, en los pacientes con USH2 se recomienda el uso de audífonos bilaterales en el caso de presentar una audición estable, aunque tienden a ser candidatos a implante coclear bilateral. El habla generalmente no se verá afectada, no obstante, la rehabilitación bimodal debería ser considerada. Finalmente, la audición en los pacientes con USH3 también

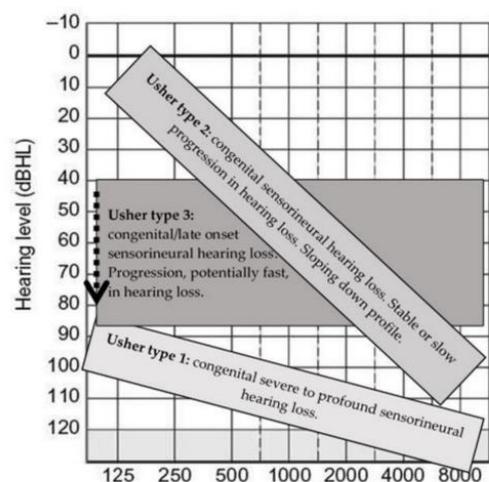


Figura 1- Perfiles audiométricos de los tres tipos de síndrome de Usher (Castiglione y Möller, 2022)

debe ser rehabilitada bilateralmente mediante implantación coclear, siendo la estimulación bimodal una opción eficaz en estos usuarios.

Las tres tipologías comparten la recomendación del aprendizaje de la lengua de signos en vista a la posible ceguera total en el futuro de estos pacientes.

Implante coclear

Los implantes cocleares, según Torres-Vargas y Toapanta-Suntaxi, (2017) se definen como dispositivos electrónicos capaces de recoger las señales sonoras y transformarlas en señales eléctricas a través de la estimulación del nervio auditivo mediante un complejo mecanismo de amplificación, compresión, filtración y decodificación. Los aspirantes a la adaptación protésica del implante mediante cirugía son aquellas personas que presenten hipoacusia severa o profunda sin daños anatómicos severos.

El objetivo de la estimulación auditiva es permitir al individuo que se familiarice con el mundo sonoro que le rodea, favoreciendo el desarrollo del lenguaje oral, la percepción auditiva y su adaptación al medio. El tratamiento enfocado a la audición post-implante se dirige principalmente a la educación auditiva y a la formación y desarrollo del lenguaje oral. Para ello, se divide en cinco etapas: detección, discriminación, identificación, reconocimiento y comprensión. Estas, deben estar vinculadas a la percepción auditiva, la respiración, la motricidad articular, la pronunciación, el vocabulario y las cualidades de la voz (Torres-Vargas y Toapanta-Suntaxi, 2017).

1.1.8.3 MÉTODOS DE COMUNICACIÓN PARA PERSONAS CON SORDOCEGUERA

Si partimos de la premisa de que las personas con pérdidas auditivas graves acostumbran a emplear señales visuales para mejorar su comunicación ¿qué ocurre cuando además presentan una alteración visual?

La rehabilitación de estos pacientes es compleja y requiere de un gran equipo multidisciplinar con conocimientos y educación específicos. Dada la limitación sensorial de esta población, el sentido táctil adquiere vital importancia.

Algunos autores creen que los niños con síndrome de Usher deberían obtener el lenguaje de señas, visual y táctil, como segundo idioma, debido a la posibilidad de sufrir ceguera en los siguientes años de su vida. De esta forma, la lengua de señas táctil actuaría como método alternativo de comunicación (Castiglione y Möller, 2022).

Pero la lengua de señas no es el único método de comunicación del que pueden verse beneficiadas las personas con sordoceguera, dada la heterogeneidad de estas personas, la forma de comunicación es igual de variada.

A continuación, se muestran los diferentes métodos de comunicación con personas con sordoceguera recogidos por Macías Gutiérrez (2011), divididos en función de si son sistemas alfabéticos, no alfabéticos o signados y los sistemas basados en la lengua oral.

- Sistemas alfabéticos: dactilología (visual, visual-táctil o táctil), sistema de escritura de letras en mayúscula, dedo como lápiz y braille manual.
- Sistemas no alfabéticos o signados: lenguaje de signos naturales y lengua de signos (en campo visual, a corta distancia, táctil o apoyada y apoyada en la muñeca).
- Sistemas basados en la lengua oral: lengua oral adaptada, lectura labio-facial y tadoma.

1.1.8.4 BARRERAS COMUNICATIVAS Y LA IMPORTANCIA DEL ENTORNO

A nivel social, estas personas se encuentran con barreras comunicativas, generando obstáculos que pueden llevar a etiquetar a las personas con síndrome de Usher como una población “difícil de alcanzar” (Skilton et al., 2018).

Figueiredo et al. (2023) han realizado un estudio a partir de entrevistas semiestructuradas basadas en la funcionalidad de la comunicación de las personas con síndrome de Usher con el objetivo de conocer las características y desafíos a los que se enfrentan estas personas a la hora de comunicarse y desplazarse. En este estudio se concluye que aspectos como la vida social, la comunicación, el acceso a la información, la orientación y la capacidad de estas personas para moverse libremente y con seguridad se ven gravemente afectadas.

Debido a estas limitaciones, muchas de estas personas tienden a aislarse de su entorno, lo que produce en ellas un gran sentimiento de soledad. Este concepto a su vez presenta una fuerte estigmatización, evitando que quienes la sienten lo manifiesten y, por el contrario, opten por entrar en un proceso de inactividad (Arregui Noguera et al., 2022).

Asimismo, este difícil acceso a la información a distancia crea necesidad de confiar en la información del entorno cercano (Castiglione y Möller, 2022).

La familia es de vital importancia, ya que toman un papel fundamental en su integración social. Aunque el comportamiento de estas familias puede variar, algunas de ellas tienden a la sobreprotección, otras al rechazo y otras a la aceptación. Para llevar a cabo una correcta educación se debe conocer las características de los infantes. Sin embargo, este aspecto puede verse afectado debido a las dificultades de comunicación donde las familias en la mayoría de los casos deben formar parte también del aprendizaje de un modelo de comunicación diferente (Pulpo-Herrera e Hidalgo-Pulpo, 2016).

No podemos olvidarnos de que estas personas, a pesar de sus limitaciones, a través de la estimulación pueden obtener un gran potencial. Con esta población es fundamental crear rutinas y horarios, además de objetivos de referencia que les permita estar motivados y activos (Vila Maior et al., 2022).

2. OBJETIVOS

En vista de las barreras comunicativas a las que se enfrentan estas personas, el objetivo general de este trabajo se centra en la obtención de una visión global e integral de la relación entre el síndrome de Usher y la logopedia a través de la revisión pormenorizada y exhaustiva de la literatura relevante a esta materia, aportando, además, la percepción acerca de la logopedia de familiares y personas con síndrome de Usher.

Asimismo, a continuación, se presentan los objetivos más específicos en el desarrollo del trabajo:

- a. Identificar la sintomatología, evaluación y tratamiento del síndrome de Usher

- b. Enumerar las dificultades asociadas con relación a la comunicación en las personas con síndrome de Usher.
- c. Obtener una idea general del conocimiento de la logopedia que tienen los familiares de personas con Síndrome de Usher, sus experiencias y percepciones en relación con la terapia logopédica, y los desafíos enfrentados por las familias.
- d. Identificar el impacto y la efectividad de la intervención logopédica en la calidad de vida de las personas con síndrome de Usher y sus familias.

3. HIPÓTESIS

En el presente trabajo, en base a los objetos planteados y teniendo en consideración la información recogida en el marco teórico, se plantea como posible hipótesis la existencia de una falta de conocimiento generalizada en relación al papel del logopeda en el ámbito terapéutico de las personas con síndrome de Usher, lo cual, ligado a un diagnóstico tardío instigado por la heterogeneidad de la enfermedad, provoca que estas personas se encuentren con grandes barreras comunicativas y sociales a las cuales se tienen que enfrentar cotidianamente y que limitan su calidad de vida.

4. METODOLOGÍA

4.1 DISEÑO

La metodología empleada para el desarrollo del presente trabajo se ha basado en el modelo PICO, con la finalidad de obtener una revisión bibliográfica cualitativa sobre el síndrome de Usher.

El modelo o metodología PICO consiste en el planteamiento de una pregunta que ayude a formar la línea de investigación clínica del proyecto. Esta herramienta es un acrónimo que representa los siguientes elementos:

P: Población (*Population*)

- Pacientes con síndrome de Usher y sus familias

I: Intervención (*Intervention*)

- Enfoque logopédico en el tratamiento de las personas con síndrome de Usher.

C: Comparación (*Comparison*)

- Se aplica una comparación implícita en la recogida de información.

O: Resultado (*Outcome*)

- Obtener una visión global del conocimiento acerca del síndrome de Usher, su relación con la logopedia y el punto de vista de las personas con síndrome de Usher y sus familias acerca del impacto que puede aportar el tratamiento logopédico en la calidad de vida de estas personas.

Basándonos en este método, la principal pregunta de este estudio sería: *¿es la implicación de la logopedia realmente conocida y valorada en el tratamiento de personas con síndrome de Usher?*

4.2 BÚSQUEDA Y ESTRATEGIAS DE SELECCIÓN

Una vez que la pregunta fue formulada se inició la realización de la búsqueda de fuentes bibliográficas. Esta comenzó en febrero del 2024 y finalizó en mayo del 2024 siendo realizada a través de internet, visitando diferentes portales y bases de datos. Tras una búsqueda exhaustiva se seleccionaron artículos obtenidos a partir de las siguientes bases de datos: Dialnet, Scielo, Pubmed, Mendeley y Google Académico.

Para la selección de dichos artículos las palabras clave o descriptores empleados fueron: “síndrome de Usher”, “Usher síndrome”, “sordoceguera”, “Logopedia”, “hipoacusia neurosensorial”, “comunicación en las personas con síndrome de Usher”, “tratamiento del síndrome de Usher”.

Con la finalidad de favorecer una búsqueda de artículos relevantes que enriquecieran el trabajo se enumeraron una serie de estrategias de selección:

- *Criterios de inclusión:*
 - Tipo de literatura: artículos que aporten algún aspecto significativo relacionado con el síndrome de Usher, siendo alguno de estos aspectos: definición, sintomatología, evaluación, tratamiento, modelos de comunicación...
 - Acceso: texto completo de acceso libre y gratuito.
 - Idioma: español, inglés y portugués.

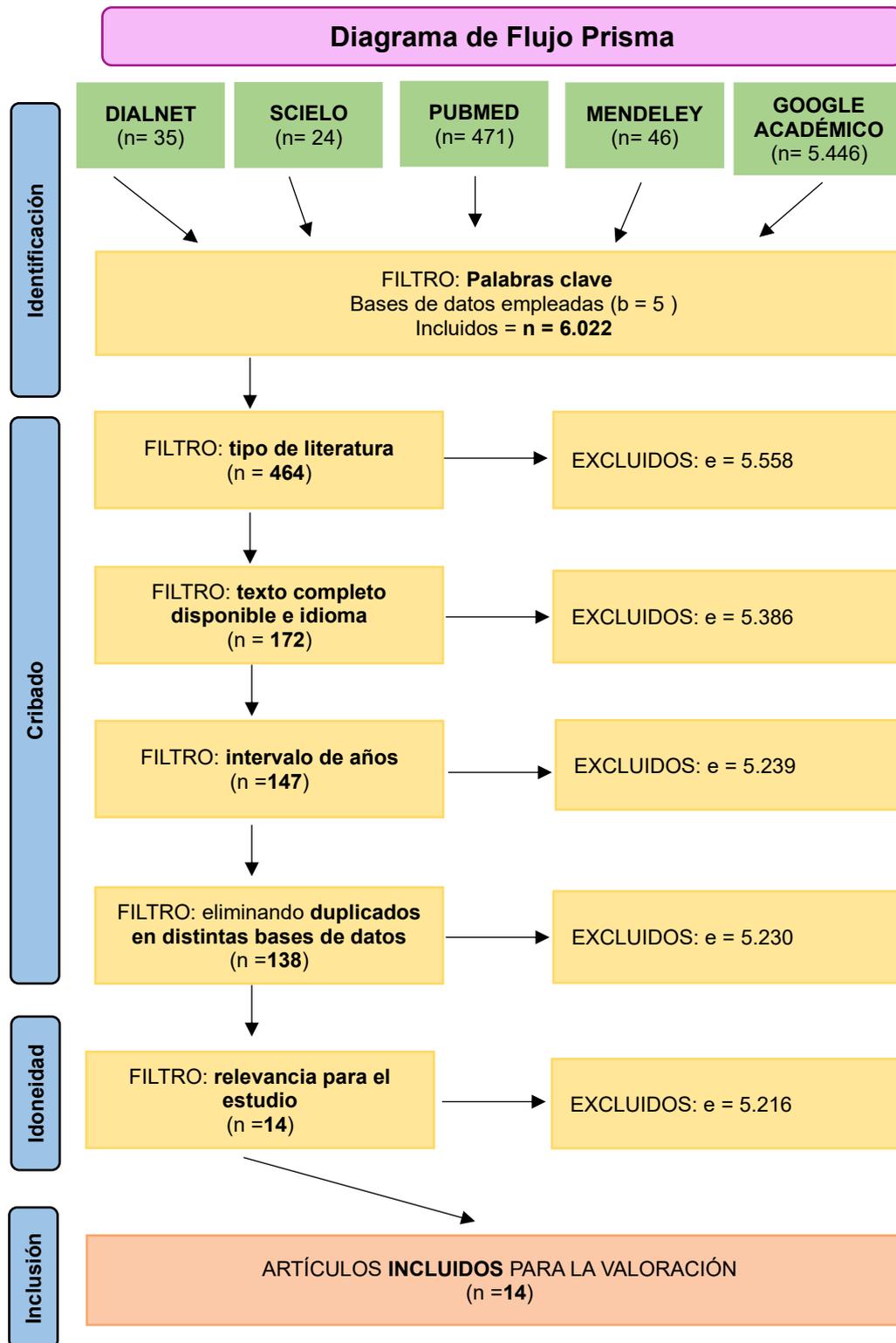
- Intervalo de años: publicación posterior al 2010.
- *Criterios de exclusión:*
 - Cualquier otro tipo de literatura que no fueran artículos que aportaran aspectos significativos relacionados con el síndrome de Usher, como son: definición, sintomatología, evaluación, tratamiento, modelos de comunicación...
 - Acceso limitado, privado y/o de pago.
 - Idioma diferente al español, inglés o portugués.
 - Año de publicación anterior al 2010.

Inicialmente, en cada base de datos se redactaba el descriptor “síndrome de Usher”, obteniendo una amplia variedad de artículos. Posteriormente, se iban aplicando uno a uno los filtros marcados en los criterios de inclusión y descartando aquellos que cumplieran con algún criterio de exclusión, con la finalidad de ir centrando el foco en aquellos artículos que aportaran información significativa.

Finalmente, se aplicó un nuevo criterio donde se descartaron aquellos documentos duplicados en las diferentes bases de datos, obteniendo así, un total de **14 artículos** que conformarán la revisión bibliográfica.

A continuación, se muestra un diagrama de flujo que recoge todos estos aspectos de una forma más visual.

Figura 2- Diagrama de Flujo. Elaboración propia.



Para la realización de este trabajo se planteó la posibilidad de contactar con asociaciones que trataran aspectos relacionados con el síndrome de Usher, para poder ampliar el conocimiento en esta temática.

Para ello, se contactó con el presidente de la asociación de personas sordociegas de Castilla y León, cuya sede se encuentra en Valladolid, aprovechando una de sus charlas de concienciación acerca de esta población, donde hubo ocasión para visitar las instalaciones y observar alguno de los materiales con los que los usuarios interactúan en las asambleas.

Además, durante este proceso de búsqueda, se contactó con un grupo de familias de personas con síndrome de Usher, que de forma conjunta fomentaban la divulgación de este síndrome a través de las redes sociales. Este grupo resultó ser muy entusiasta y con grandes inquietudes por divulgar la existencia de este síndrome y las barreras comunicativas a las que se tienen que enfrentar en su día a día estas personas, por lo que se consideró que podría ser una fuente importante de información. Así pues, se realizó un cuestionario elaborado *ad hoc*, dirigido a las personas con síndrome de Usher y sus familias. A través de él, se ha pretendido conocer sus experiencias en relación con la comunicación, el papel que ha tomado la logopedia en su vida y los desafíos a los que se han enfrentado.

El desarrollo de este cuestionario ha sido aprobado por el *Comité de ética de la investigación con medicamentos de las Áreas de Salud de Valladolid* (Anexo 1). El mismo fue realizado a través de la herramienta *Forms* en Microsoft Office 365 (Anexos 2 y 3), compuesto por preguntas cuantitativas y cualitativas, siendo desarrollado en los idiomas español e inglés. Es un cuestionario completamente anónimo y voluntario, que ha sido difundido a diferentes asociaciones y entidades donde sus usuarios participaron de forma desinteresada, siendo informados su primer ítem de que la información obtenida a través de este sería empleada según la Ley Orgánica 3/2018, promulgada el 5 de diciembre, la cual trata sobre la Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales.

Posteriormente y como se muestra a continuación, la visualización de los datos obtenidos de las preguntas se ha realizado a través de diferentes gráficos y de nubes de palabras según “conceptos” generadas a través de la herramienta Atlas.ti.

5. RESULTADOS

La revisión sistemática realizada se ha llevado a cabo con un total de 14 artículos que se reflejan en las dos tablas de resultados. Se realiza una división en dos tablas en función del tipo de publicación, encontrando una tabla centrada en los resultados de las revisiones sistemáticas y otra que recoge los datos obtenidos mediante diferentes tipos de estudios (Tabla 1- Resultados Revisiones sistemáticas, Tabla 2- Resultados Estudios).

Los encabezados de la primera tabla se han seleccionado siguiendo los objetivos expuestos previamente, con la finalidad de organizar de una forma más visual la información, facilitando su estudio y análisis posterior.

La tabla está dividida en los siguientes apartados:

1. Autor/autores.
2. Año de publicación.
3. Base de datos en el que está publicado.
4. Objetivos del estudio.
5. Resultados y conclusiones del estudio.

Asimismo, en la segunda tabla de resultados, los encabezados que recogen toda la información relevante de cada estudio son los siguientes:

1. Autor/autores y año de publicación.
2. Base de datos en el que está publicado.
3. Objetivos del estudio.
4. Participantes.
5. Método de estudio.
6. Resultados y conclusiones del estudio.

Tabla 1 - Resultados revisiones sistemáticas.

AUTORES	TÍTULO	AÑO	BASE DE DATOS	OBJETIVO	RESULTADOS Y CONCLUSIONES
Castiglione, A., & Möller, C.	Usher syndrom.	2022	Pubmed	Recopilar toda la información relevante en relación el síndrome de Usher que puede ser encontrada en la base de datos Pubmed.	El síndrome de Usher es un síndrome autosómico que cursa con deterioro de los sentidos auditivo y visual, generando sordoceguera. La rehabilitación de estos pacientes es compleja, aunque se han publicado estudios que indican buenos resultados en el empleo de la terapia génica y la rehabilitación auditiva bilateral. A pesar de esto, se necesitan nuevos estudios que desarrollen estrategias novedosas y recopilen información acerca de este síndrome.
Cornwall, H. L., Lam, C. M., Chaudhry, D., Muzaffar, J., Monksfield, P., & Bance, M.	Outcomes of cochlear implantation in Usher syndrome: a systematic review	2023	Pubmed	Evaluar y analizar sistemáticamente el beneficio de la implementación de la implantación coclear en pacientes con síndrome de Usher.	La mayoría de los pacientes se benefician de la implantación coclear, se observan mejoras en la percepción y expresión del habla, mejorando la memoria fonológica y obteniéndose mejores resultados en pruebas audiológicas. Asimismo, los pacientes con privación auditiva prolongada obtuvieron resultados pobres en el reconocimiento de oraciones y la detección auditiva del habla después de la implantación.
De Joya, E. M., Colbert, B. M., Tang, P. C.,	Usher Syndrome in the Inner Ear: Etiologies and	2021	Pubmed	- Revisar cómo las etiologías de la pérdida auditiva asociada al síndrome de Usher convierten a el	En diferentes estudios realizados a través de ensayos clínicos en animales se observa que algunos genes relacionados con el síndrome de

Trabajo Fin de Grado – Elena Román Alejandro

Lam, B. L., Yang, J., Blanton, S. H., Dykxhoorn, D. M., & Liu, X.	Advances in Gene Therapy			<p>usuario en candidato para la terapia génica.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Analizar el método de aplicación de las diversas formas de terapia génica a la pérdida relacionada con el síndrome de Usher. 	<p>Usher son demasiado grandes, lo que a través de la omisión de exones permite compensar la pérdida de función que ocurre al no llegar la suficiente información a las células dianas.</p> <p>Los avances positivos en el uso de las terapias génicas para la retinitis pigmentosa motivan su futuro empleo de una forma similar para mejorar los efectos nocivos en el oído interno.</p>
Delmaghani, S., & El-Amraoui, A.	The genetic and phenotypic landscapes of Usher syndrome: from disease mechanisms to a new classification. <i>Human genetics</i> , 141(3-4), 709–735.	2022	Pubmed	<ul style="list-style-type: none"> - Descripción de las características clínicas de las personas con síndrome de Usher. - Estudio de las variantes genéticas implicadas y de las correlaciones genotipo-fenotipo. - Análisis de datos con relación a los avances actuales terapéuticos sobre el síndrome de Usher. 	<p>Nuevos avances en secuenciación genómica están ayudando a identificar una amplia variedad de variantes patogénicas adicionales de genes vinculados al síndrome de Usher, por lo que se recomienda una revisión de la clasificación tradicional que ayude a proporcionar un diagnóstico claro y precoz, garantizando así resultados en el tratamiento.</p> <p>Asimismo, las novedades en el esclarecimiento de los mecanismos de esta enfermedad impulsan el desarrollo de diferentes estrategias terapéuticas con enfoques que incluyen el reemplazo de genes, su adición y el uso de fármacos, etc.</p>
Fandiño, M. C., Caballero, S. P. D., & Pardo, G. C.	Síndrome de Usher: importancia clínica	2023	Dialnet	<p>Exponer la importancia del síndrome de Usher y sus afectaciones clínicas, resaltando el diagnóstico, abordaje y tratamiento del mismo.</p>	<p>El síndrome de Usher cursa con afectaciones auditivas y visuales, asociadas a la herencia autosómica recesiva. Teniendo en cuenta estas manifestaciones clínicas y genéticas, y la edad, es posible realizar una sospecha diagnóstica precoz y</p>

Trabajo Fin de Grado – Elena Román Alejandro

					un tratamiento individualizado que mejoren la calidad de vida de los pacientes.
Macías Gutiérrez, B.	La comunicación de las personas sordociegas.	2011	Google Académico	Conocer las necesidades comunicativas y características clínicas de las personas con síndrome de Usher para poder establecer canales de comunicación eficaces.	El síndrome de Usher engloba conceptos como sordoceguera, hipoacusia, baja visión, ect. y cuenta con una etiología variada, la cual puede llevar a general comorbilidad entre otros síndromes como el de Charge. Debido a las limitaciones que presentan los usuarios con esta enfermedad en ocasiones es necesario que empleen métodos de comunicación aumentativos y/o alternativos, como son los sistemas alfabéticos (dactilología, braille...) y no alfabéticos (lengua de signos). Todos ellos, deberán ser adaptados a las necesidades individuales del paciente para facilitar su integración social, educativa y laboral.
Pupo-Herrera, I., & Hidalgo-Pupo, R.	La familia en el tratamiento a sus miembros que presentan como discapacidad la sordoceguera en el municipio de Holguín.	2016	Google Académico	Describir hasta dónde llega implicación familiar en el tratamiento cuando uno de sus integrantes presenta sordoceguera, en el municipio de Holguín.	Las familias de personas con sordoceguera no logran integrarse de forma total en el sistema a pesar de la existencia de sistemas sanitarios y de educación especializados. Generalmente, las personas no son conscientes del amplio abanico de posibilidades que les ofrecen las diferentes instituciones, quedándose únicamente en la superficie formada por la ayuda económica, dejando a un lado aspectos como la realización de vida a nivel social de la persona con dificultades.

Trabajo Fin de Grado – Elena Román Alejandro

<p>Vila Maior, S. M. V., Maia Carvalho, J. N., & Da Silva Rosas de Castro, R. de F.</p>	<p>A comunicação na surdocegueira–a voz na palma da mão.</p>	<p>2022</p>	<p>Google Académico</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Identificar cómo se desarrolla la comunicación entre y con personas con sordoceguera. - Abordar la importancia del vínculo entre el docente y la persona con sordoceguera 	<p>El vínculo entre el docente y el alumno es de vital importancia para generar confianza.</p> <p>En el ámbito escolar se debe ofrecer y garantizar el aprendizaje a través del acceso a espacios educativos que faciliten la interacción de los niños con sordoceguera considerando las características propias de cada usuario y los diferentes recursos que se deban implementar en cada caso.</p> <p>Por otro lado, se observa la falta de docentes cualificados para el desempeño de este trabajo, el cual es especializado, por lo que se anima al ampliar y fortalecer de interés profesional por este campo.</p>
---	--	-------------	-------------------------	--	--

Tabla 2 - Resultados Estudios.

AUTORES Y AÑO	TÍTULO	BASE DE DATOS	PARTICIPANTES	OBJETIVO	MÉTODO DE ESTUDIO	RESULTADOS Y CONCLUSIONES
Arregui Noguera, B., Puig Samaniego, V., & Romero Rey, E. (2022)	Percepción del sentimiento de soledad por parte del colectivo de personas con sordoceguera.	Google Académico	101 usuarios con sordoceguera afiliados a la ONCE.	Conocer la prevalencia de los sentimientos de soledad en las personas sordociegas afiliadas a la ONCE, identificando los factores de riesgo que contribuyen a desencadenar este sentimiento	Entrevistas semiestructuradas realizadas a través de intérpretes y el uso del método PECS.	Aunque en la mayoría de los casos los usuarios indicaron haberse sentido solos, no se puede hablar de un único tipo de soledad debido a la heterogeneidad del trastorno. Factores como la falta de libertad de movilidad debido a la complejidad en el desplazamiento junto con la incertidumbre de desconocer si será capaz de comunicarse de forma eficiente, limitan la interacción social por lo que propician el sentimiento de soledad. Asimismo, podemos encontrar diferentes variables que, aunque no justifiquen la presencia de este sentimiento, pueden agravarlo o desencadenarlo son la edad, etapa vital en la que se encuentra y tamaño de la población donde reside.

Trabajo Fin de Grado – Elena Román Alejandro

Dyce Gordon, E., Mapolón Arcendor, Y. & Santana Álvarez, J. (2011)	Aspectos médicos, genéticos y psicosociales del síndrome de Usher	Scielo	Catorce pacientes con el diagnóstico de síndrome de Usher e historias clínicas completas.	Describir los principales aspectos médicos, genéticos y psicosociales presentes en las personas con síndrome de Usher.	Estudio descriptivo transversal	Los pacientes que presentan este síndrome presentan múltiples factores que se verán afectados como son la edad, tipología, herencia, escolaridad, características psicológicas y ocupación de los usuarios.
Figueiredo, M. Z. de A., Chiari, B. M., & Goulart, B. N. G. D. (2013).	Comunicação em adultos surdocegos com síndrome de Usher: estudo observacional retrospectivo.	Mendeley.	Once personas con diagnóstico de síndrome de Usher con edades comprendidas entre 20 y 57 años, de las cuales 7 eran mujeres.	Conocer las características y desafíos a los que se enfrentan las personas con síndrome de Usher a la hora de comunicarse y evaluar las repercusiones que estas tienen en la vida de los sujetos.	Entrevistas semiestructuradas con preguntas relacionadas con la funcionalidad de la comunicación.	Aunque los efectos funcionales en la vida de las personas con sordoceguera son poco conocidos, los usuarios de este estudio indican que las principales dificultades con las que se encuentran engloban aspectos como el aislamiento social y familiar, el difícil acceso a un empleo y los obstáculos a los que se tienen que enfrentar para desplazarse dentro o fuera del hogar, requiriendo en la mayoría de los casos ayuda de una persona externa.

Trabajo Fin de Grado – Elena Román Alejandro

						Asimismo, el acceso a la información de noticias televisivas, lectura de libros o realización de tareas cotidianas sencillas, también se encuentran limitadas.
Giza, F., Bondezan, A. N., & Moraes, D. R. D. S. (2022).	Inclusão escolar de aluno com surdo- cegueira por síndrome de Usher: o trabalho em sala de recursos multifuncionais.	Mendeley	Un estudiante con sordoceguera por síndrome de Usher matriculado en la sala de recursos multifuncional en el Estado de Paraná.	Discutir las especificidades de la sordoceguera y la relevancia de la atención educativa especializada.	Estudio de caso realizado mediante un enfoque histórico-cultural.	Para alcanzar la inclusión escolar de este colectivo se requiere de una enseñanza individualizada que considere el potencial de cada usuario, a partir del cual se desarrollarán las adaptaciones curriculares necesarias. De igual forma, se requiere de un trabajo colaborativo por parte de los servicios educativos especializados y el grupo docente, quienes deben adaptar los contenidos mediante el uso de imágenes, letras ampliadas y colores que contrasten para favorecer su adquisición.
Skilton, A., Boswell, E., Prince, K. C., Francome-Wood, P., &	Overcoming barriers to the involvement of deafblind people in conversations	Pubmed	Cinco personas con síndrome de Usher.	Identificar las necesidades de apoyo y accesibilidad para que las	Elaboración de un grupo de discusión de investigación.	La planificación temprana es vital para proporcionar un acceso adecuado a los recursos necesarios para la inclusión de las personas con sordoceguera.

Trabajo Fin de Grado – Elena Román Alejandro

Moosajee, M. (2018)	about research: recommendations from individuals with Usher syndrome			personas con síndrome de Usher participen en proyectos de investigación.		Aunque aún persisten barreras, garantizar materiales en formato físico con alto contraste, adaptar el soporte de comunicación, facilitar el acceso al apoyo emocional o encontrar un espacio físico adecuado para el desarrollo de la actividad, son recomendaciones flexibles que se pueden llevar a cabo.
Torres-Vargas y Toapanta-Suntaxi. (2017)	La estimulación auditiva en casos de sordoceguera con implante coclear: perspectiva desde las Ciencias de la Educación	Google Académico	Cuatro personas sordociegas por síndrome de Usher tipo I con implante coclear, de la provincia Guayas, de la República Dominicana.	Ofrecer un acercamiento a la sordoceguera, al implante coclear y al proceso de rehabilitación desde el punto de vista de las Ciencias de la Educación.	Se empleo un método de análisis - síntesis, realizando una revisión documental, una entrevista a especialistas, docentes y familias, y el empleo de la observación de las diferentes formas de comunicación y estilos de aprendizaje.	La estimulación de las personas sordociegas ha evolucionado favorablemente gracias a los cambios en atención clínica, logopédica, social y psicopedagógica en métodos educativos. Asimismo, el desarrollo de la comunicación verbal de estas personas halla fundamentación teórica en los aspectos neuro-psico-lingüísticos y en la reconceptualización del trato de las necesidades educativas especiales en su educación.

5.1 DESCRIPCIÓN DE RESULTADOS OBTENIDOS MEDIANTE EL CUESTIONARIO

Tras la exposición de las tablas, se procede a la descripción de los resultados obtenidos en el cuestionario online *ad hoc*. Los datos obtenidos hacen referencia a una muestra de 9 personas residentes en España, de las cuales el 44% padecen síndrome de Usher, siendo la parte restante familiares o conocidos. Además, se recogió una muestra mayoritaria de mujeres, siendo de un 77%.

A continuación, mediante diferentes gráficos o nubes de palabras, se recogen la información recogida.

Figura 3 - Edad de la persona con síndrome de Usher

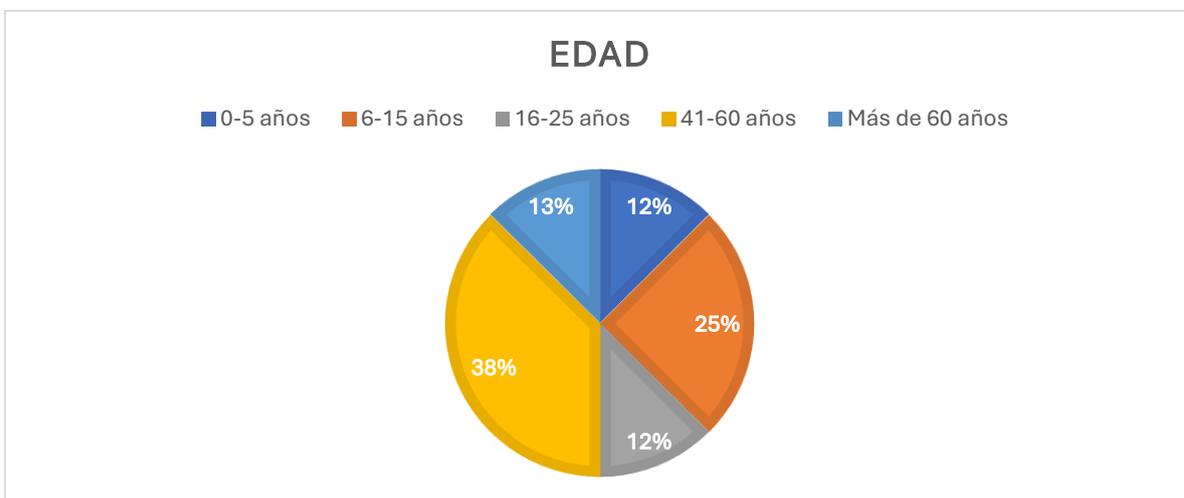


Figura 4 - Edad a la que fue diagnosticado

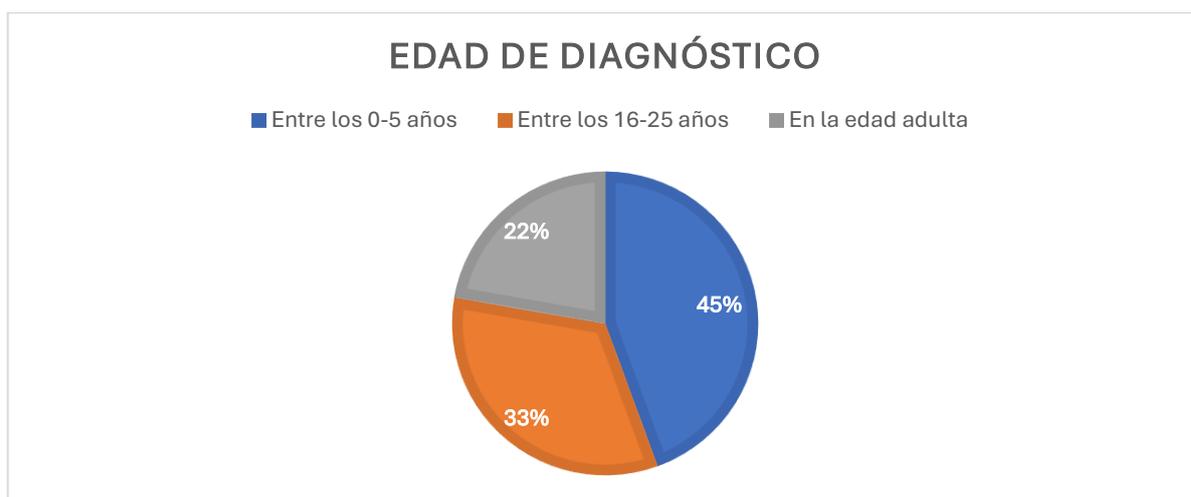


Figura 5 - Tipo de síndrome de Usher

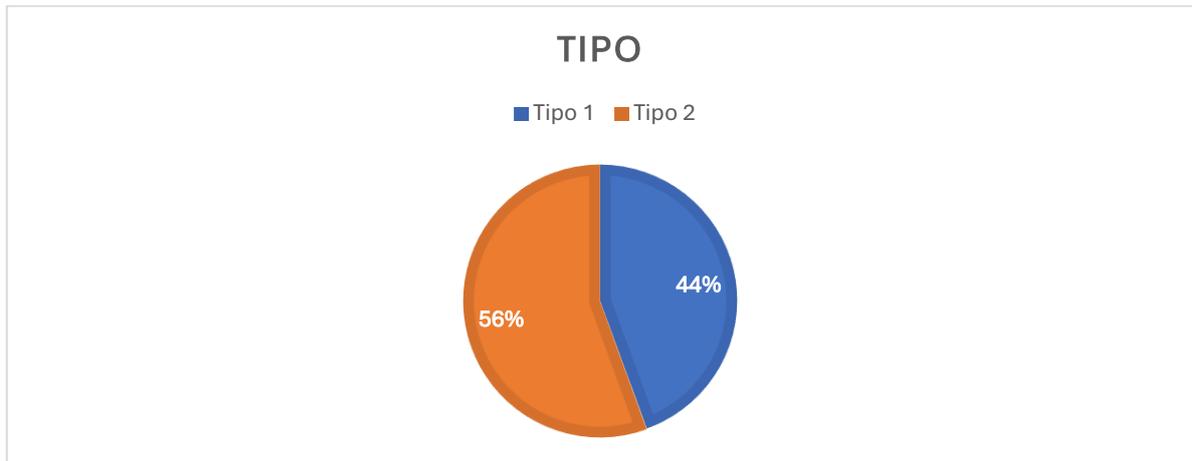


Figura 6 - Diferentes diagnósticos hasta llegar al actual

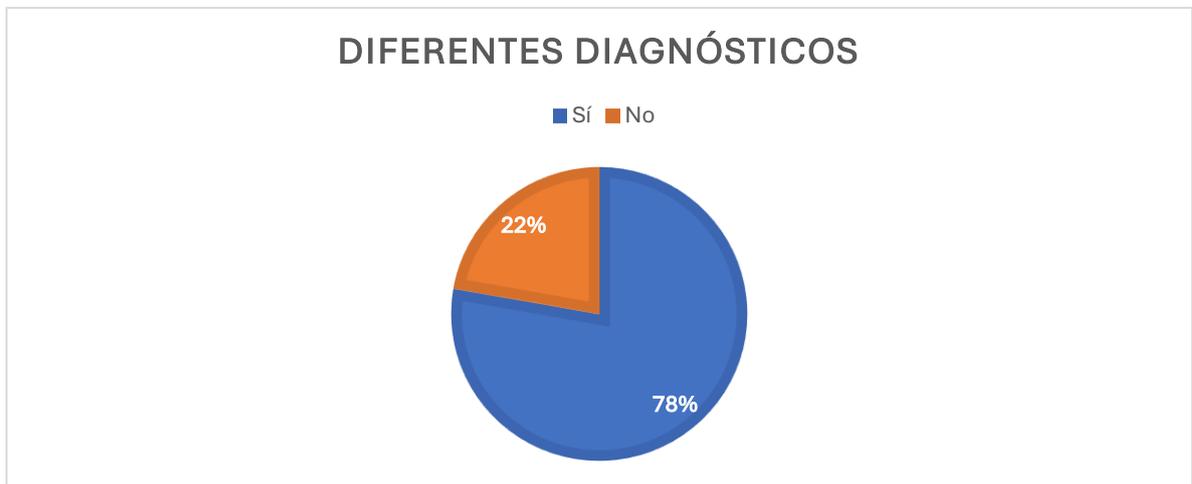


Figura 7 - Nivel de hipoacusia

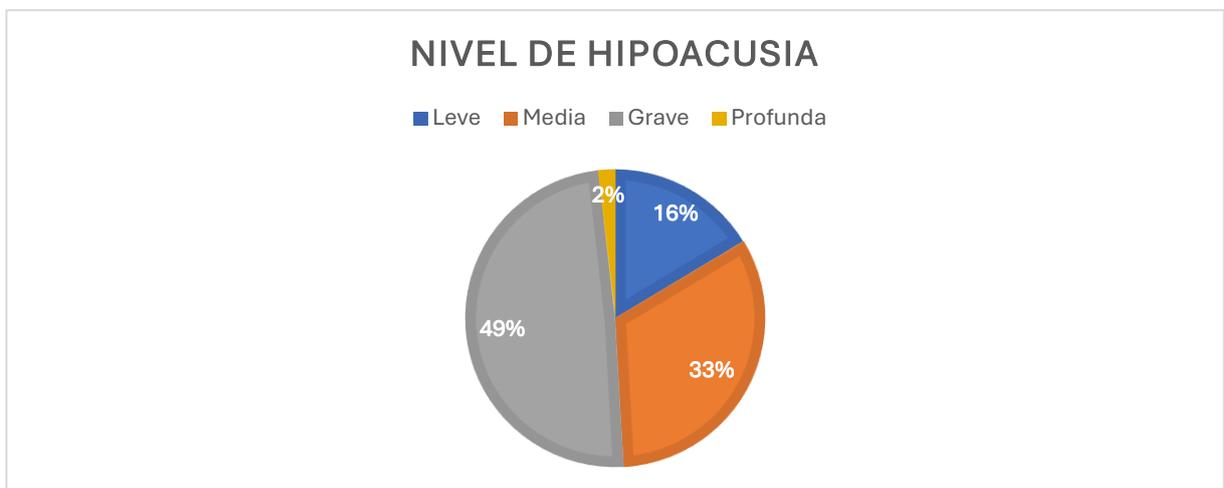


Figura 8 - Tipo de prótesis auditiva

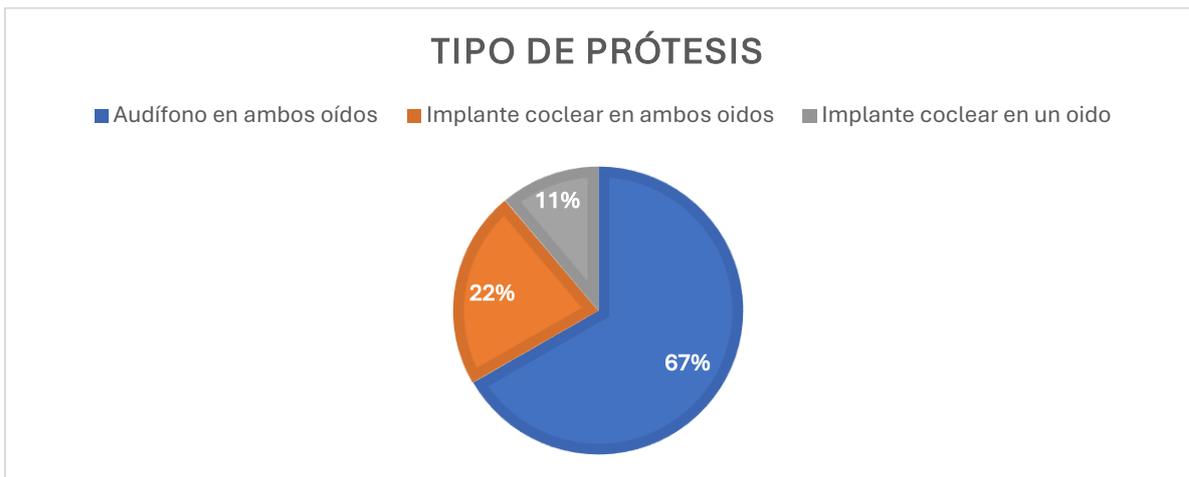
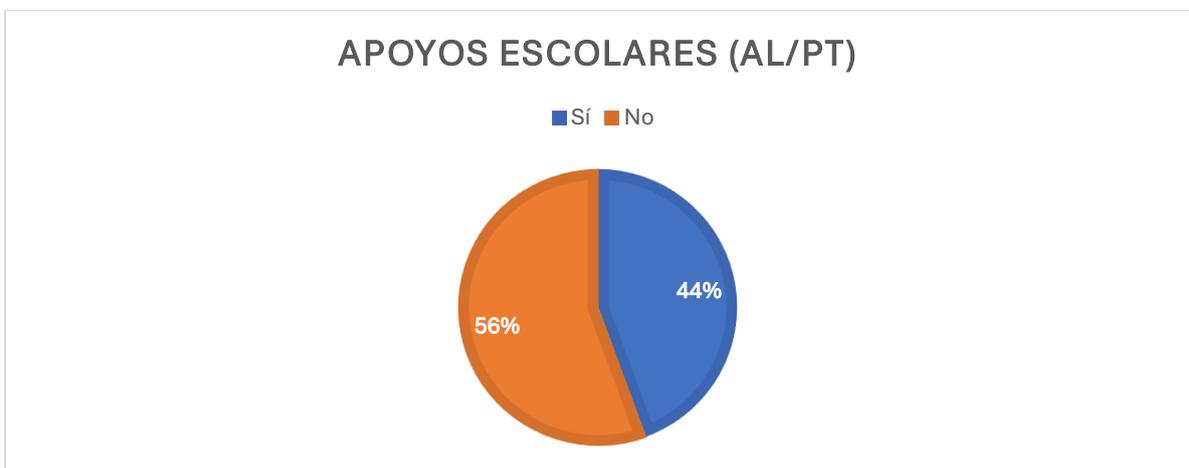


Figura 9 - Apoyos escolares



Todos los usuarios acudieron a una modalidad de escolarización ordinaria, en la mayoría de los casos (un 77%) no repitieron ningún curso académico.

Figura 10 - Dificultades en la comunicación debidas al síndrome

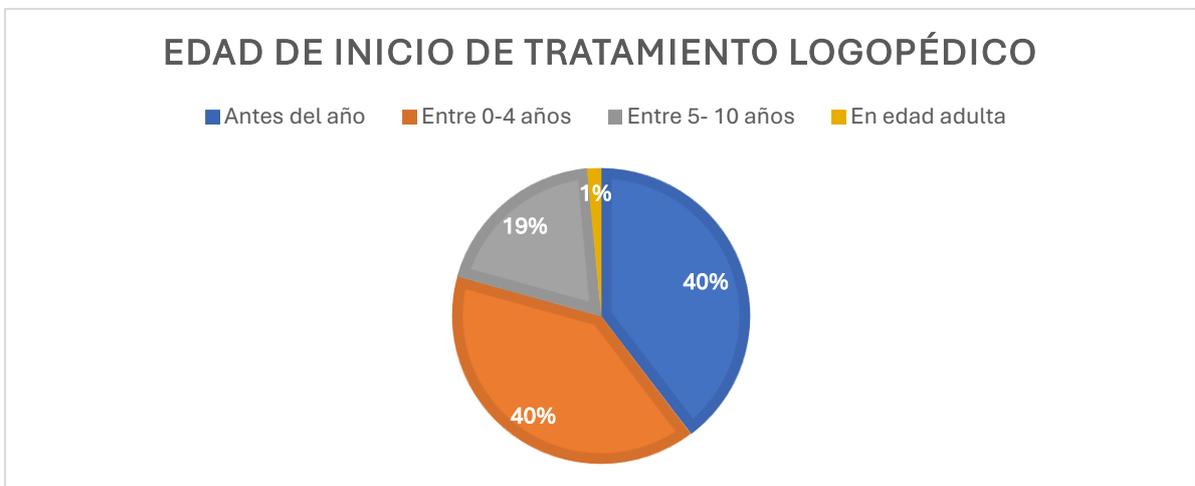
El 77% de los usuarios indicaron presentar dificultades en la comunicación secundarias a la presencia del síndrome de Usher. A pesar de que únicamente el 44% de conocían al logopeda y sus funciones antes de ser diagnosticados, un 66% del total han acudido al logopeda manifestando, la gran mayoría, mejoras en el habla y lenguaje después de acudir a tratamiento logopédico.



Figura 11 - Mejoras en el habla y el lenguaje después de recibir terapia logopédica



Figura 12 - Edad de inicio de tratamiento logopédico



De todos ellos, actualmente el 66% de los encuestados no continúa en tratamiento logopédico.

Figura 13 - Razón por la que empezaron a acudir a tratamiento logopédico

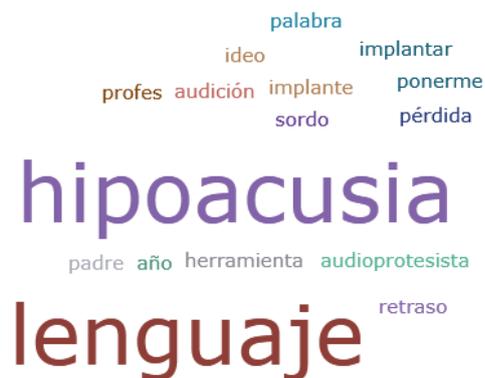
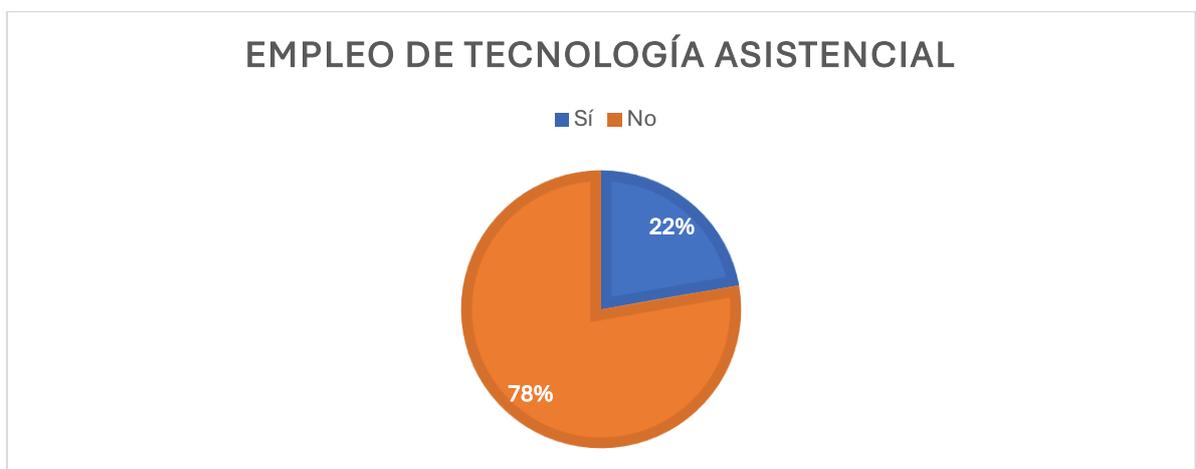


Figura 14 - Derivación por parte de diferentes profesionales a la consulta logopédica



En el cuestionario los usuarios reflejan falta de coordinación por parte de los diferentes profesionales encargados de su rehabilitación en las diferentes áreas médicas, únicamente un 56% de los mismos afirman haber sido derivados por parte de algún profesional sanitario.

Figura 15 - Empleo de la tecnología asistencial



Como se refleja en la gráfica, la mayor parte de los usuarios, un 78% no ha empleado ningún dispositivo de tecnología asistencial. Por otro lado, el 22% restante afirma que la experiencia con estos apoyos fue satisfactoria, empleándola en algunos casos únicamente para actividades específicas como la lectura.

Figura 16 - Conocimiento de la Lengua de Signos Española



Aunque el 50% de los usuarios son conocedores de la Lengua de Signos Española, ninguno de los participantes la emplea para comunicarse. Actualmente, todos ellos se comunican mediante lenguaje oral.

Figura 17 - Actividades o estrategias para apoyar la comunicación en el hogar



En los casos en los que se han empleado actividades o estrategias para apoyar la comunicación en el hogar refieren que algunas de ellas han sido: aprendizaje de Lengua de signos para apoyar la comunicación y la realización de fichas y/o actividades de discriminación recomendadas por diferentes logopedas, que incluían apoyo visual mediante pictogramas, signos...

Figura 18 - Aspectos más beneficiosos de la logopedia



Figura 19 - Aspectos que cambiaría de la intervención logopédica



Figura 20 - Recomendaciones de acudir a consulta logopédica



Sin embargo, estudios recientes como el de Delmaghani y El-Amraoui, 2022, afirman que sería necesaria una revisión de la clasificación actual de este síndrome debido a las nuevas variantes patogénicas a nivel genético encontradas. Siendo apoyada esta necesidad de revisión del diagnóstico por los autores Castiglione & Möller, 2022, quienes hacen referencia a la posibilidad de la existencia de un cuarto tipo de Usher que no cumpliría con las manifestaciones clínicas relativas a ninguna de las otras tipologías. Esto nos puede llevar a pensar que aún existe un amplio desconocimiento de la enfermedad, siendo aún necesaria la investigación, actualización y formación constante de los profesionales encargados de la mejora de la calidad de vida de estas personas. Esta última conclusión se apoya con la experiencia de los participantes del cuestionario quienes, desgraciadamente, en el 100% de los casos han sentido que el síndrome de Usher era completamente desconocido a nivel social.

Asimismo, con relación a los profesionales, los resultados del cuestionario afirman que los que más derivan al logopeda en estos casos son el otorrinolaringólogo y el pediatra. Siendo el 55% de los encuestados derivado por alguno de ellos, aunque indican una ausencia de coordinación, conocimiento y formación en el tratamiento multidisciplinar, lo que es crucial para una evaluación favorable.

Además de los autores ya mencionados, De Joya et al., 2021 y Cornwall et al., 2023, aluden a la existencia de una asociación entre el grado de hipoacusia y la tipología del síndrome, siendo esta pérdida auditiva una de las variantes junto con la edad de inicio, la progresión y la presencia o ausencia de afectaciones visuales y disfunciones vestibulares, que se tienen en cuenta para catalogar al paciente en una de las tipologías. El síndrome de Usher tipo 1, recoge a aquellas personas con hipoacusia profunda, siendo en el cuestionario el 44% de los participantes, el tipo 2, una pérdida auditiva de moderada a grave, siendo además la más común como refleja el cuestionario con un 55% de usuarios y, por último, el tipo 3 que se relaciona con una pérdida auditiva leve progresiva siendo la menos frecuente, en el cuestionario no se han recogido respuestas de personas con este tipo síndrome.

Por otro lado, respecto a la evaluación de las personas con síndrome de Usher se encuentran similitudes en los autores Castiglione & Möller, 2022; De Joya et al., 2021; Cornwall et al., 2023; quienes hacen referencia a la necesidad de una evaluación clínica sustentada por diagnóstico genético posterior. Por su parte, Torres-Vargas y

Toapanta-Suntaxi, 2017, en su estudio basado en la estimulación auditiva menciona la importancia de la logopedia en la necesidad de realizar una exploración de lenguaje añadido a la evaluación audiológica, logofoniatría, oftalmológica, neurofisiológica y psicopedagógica.

Por consiguiente, respecto al tratamiento se siguen encontrando similitudes en referencia a la complejidad del mismo, destacando los avances en terapia génica para el tratamiento de los aspectos genéticos que desencadenan las afectaciones auditivas y visuales, además de la necesidad de una adaptación protésica (audífonos y/o implante coclear) en la totalidad de los casos acompañada de rehabilitación auditiva (De Joya et al., 2021) y mejora de la comunicación mediante terapia logopédica, a pesar de que los autores no hacen referencia directa a la logopedia en el tratamiento del síndrome.

Centrándonos específicamente en las dificultades asociadas a la comunicación de esta población, Torres-Vargas y Toapanta-Suntaxi, 2017, destacan la presencia de errores de conceptos, identificación y discriminación de sílabas, palabras y oraciones, la mala repetición y la alteración en la asociación de elementos. La obtención de estos resultados en su estudio concuerda con las afirmaciones aportadas por los usuarios del cuestionario, quienes en un 77 % indican haber sufrido o sufrir afectaciones tales como retraso del lenguaje, trastornos de los sonidos del habla y dificultades de comprensión.

Debido a estas limitaciones, a nivel comunicativo estas personas se encuentran diferentes barreras que restringen su movilidad y socialización (Figueiredo et al., 2023), las cuales, a pesar de ser paliadas, en ocasiones, a través de sistemas de comunicación (Macías Gutiérrez, 2011; Vila Maior et al. 2022) pueden llevar al usuario a un estado de sentimiento de soledad (Arregui Noguera et al., 2022). También se han observado alteraciones psicológicas, psiquiátricas y neurológicas, carencia intelectual y aislamiento social, provocando sufrimiento, frustración y miedo a la persona afectada y a su familia (Gordon et al., 2023).

Como apoyo a esta necesidad de empleo de apoyos comunicativos, el 77% usuarios del cuestionario indicaron haber empleado algún dispositivo de tecnología asistencial, haciendo referencia al uso de adaptaciones tales como la tele lupa para facilitar la lectura.

De forma general, como se puede observar en los resultados del cuestionario, se han recogido un número reducido de respuestas, lo cual refleja la realidad de que lo padece una población minoritaria. Además, de que en ciertas ocasiones no es posible para ellos colaborar en este tipo de investigaciones debido a la falta de recursos para realizar las adaptaciones demandadas para cubrir sus necesidades comunicativas, como nos indica Skilton et al. (2018) en su estudio.

Una de las adaptaciones suele ser la coordinación con intérpretes de la Lengua de Signos Española. Esta lengua, a nivel social, suele ir estrechamente vinculada a las personas con afectaciones auditivas, aunque en el estudio se muestra que únicamente era conocida por el 50% de los usuarios sin ser en ninguno de los casos su método de comunicación, ya que en todos los casos desarrollaron un adecuado lenguaje oral.

Desde otra perspectiva, es de vital importancia que la persona con síndrome de Usher se encuentre rodeada de un entorno seguro, ya que la familia toma un papel fundamental en el desarrollo individual del paciente. Por ello, es necesario que conozcan y tengan en cuenta sus necesidades y peculiaridades (Pulpo-Herrera e Hidalgo-Pulpo, 2016), esta función indirecta que tiene la familia puede realizarse a través de la implementación de estrategias en el hogar que fomenten la comunicación. El 66% de los encuestados realizaron, por ejemplo, actividades de discriminación, aprendieron Lengua de Signos como apoyo al lenguaje oral, etc.

Adicionalmente, con relación a los apoyos, teniendo en cuenta que la mayoría de las personas con síndrome de Usher son diagnosticadas cuando son infantes, y a pesar de que el 100% de los encuestados han cursado una escolarización ordinaria, un 55% de los usuarios han requerido de apoyos escolares, llegando a repetir algún curso el 22% de los casos. Lo que apoya la conclusión de estudios como el de Giza et al., (2022) quienes observan un impacto positivo en los estudiantes con sordoceguera escolarizados en centros ordinarios cuando se les aplican las adaptaciones y ayudas necesarias para fomentar su aprendizaje.

Dentro de la totalidad de personas que han respondido, un 66% ha acudido a terapia logopédica debido a la pérdida auditiva e iniciándolo en edades tempranas. Se menciona por todas ellas la importancia la logopedia en su tratamiento, llegando incluso uno de los entrevistados a indicar que *“la logopedia ha sido fundamental para*

el desarrollo del lenguaje". Y aunque, únicamente un 44% conocía al logopeda y sus funciones previamente, a pesar de que algunos usuarios reclaman empleo de enfoques holísticos e integrales y la enseñanza de diferentes sistemas de comunicación en el tratamiento debido a experiencias negativas, debemos destacar que todos los participantes recomiendan acudir a terapia logopédica siempre que sea necesario. Llegando incluso algunos de ellos a resaltar el papel de este profesional indicando que *"el logopeda es un profesional imprescindible dentro del síndrome de Usher", "quizá sea el profesional más importante para el niño. Se convierte en una persona de referencia y en un pilar básico en sus primeros años, para el niño y para la familia"*.

7. CONCLUSIONES

Finalmente, se exponen las conclusiones a las que se ha llegado tras el estudio y mediante las que se pretende validar la hipótesis inicial planteada:

- La complejidad del síndrome reflejada en su heterogeneidad y en los nuevos hallazgos en relación con la correlación genotipo-fenotipo, reflejan el amplio desconocimiento que aún reside acerca de esta enfermedad. Esto hace notoria la necesidad de una mayor investigación y formación de profesionales que les mantenga actualizados, favoreciendo un diagnóstico y tratamiento precoz que mejore el pronóstico. Además, a nivel social, se fomentaría la ruptura del estigma de las personas que padecen alguna limitación e impulsaría el uso las adaptaciones necesarias para la integración de estos usuarios, las cuáles no son implementadas frecuentemente debido también a esta la falta de concienciación.
- Con relación a esta falta de información, los pacientes se pueden ver afectados además por un largo proceso diagnóstico, el cual puede incluir comorbilidad de diferentes afectaciones que limiten aún más una correcta clasificación diagnóstica.
- Asimismo, como posible consecuencia a esa falta de un consenso global que incluya los nuevos avances encontrados, podemos indicar que existe una falta de coordinación entre el equipo multidisciplinar encargado del tratamiento de las personas con síndrome de Usher, pudiéndose retrasar así el progreso del paciente.

- Por otro lado, llama la atención que el papel del logopeda sea más conocido y valorado en las personas sordas que en las que cursan con síndrome de Usher. Aunque no conocemos la razón, existe la posibilidad de que esto se deba a que la presencia del logopeda en el tratamiento de las personas sordociegas suele centrarse únicamente en edades infantiles.
- Sin embargo, se debe tener en cuenta que, en la mayoría de los casos, las personas con síndrome de Usher acuden a terapia logopédica en edades tempranas en consecuencia de la pérdida auditiva ligada, comúnmente, a afectaciones comunicativas, del lenguaje y/o habla. En ocasiones, llegando incluso a requerir del empleo de dispositivos de tecnología asistencial y la implementación de estrategias por parte de las familias que fomenten su comunicación.
- De igual forma, la escuela es el lugar de mayor interacción de los infantes. En el caso de los niños y niñas con sordoceguera escolarizados de forma ordinaria, se ha observado que el empleo de las adaptaciones necesarias impacta positivamente en la adquisición de aprendizajes.
- Desafortunadamente, el reflejo de lo poco conocida y valorada que está la logopedia en el tratamiento de las personas con el síndrome de Usher se observa en la presencia de un único artículo donde se nombra a esta disciplina.
- Sin embargo, las experiencias recogidas por los pacientes que contestaron al cuestionario apoyan la importancia de la logopedia en el tratamiento del síndrome de Usher, resaltando su recomendación en los casos necesarios para la mejora de la comunicación y de la calidad de vida de los pacientes.
- Todo ello se ve influenciado por el hecho de que el síndrome de Usher afecta a una población considerada minoritaria, por lo que los avances e investigaciones están más limitados.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Arregui Noguera, B., Puig Samaniego, V. & Romero Rey, E. (2022). Percepción del sentimiento de soledad por parte del colectivo de personas con sordoceguera. *RED visual: revista especializada en discapacidad visual*(80), 9-38. <https://doi.org/educacion.gob.es>
- Castiglione, A. & Möller, C. (2022). Usher Syndrome. *Audiology Research*, 12(1), 42-65. <https://doi.org/10.3390/audiolres12010005>
- Cornwall, H. L., Lam, C. M., Chaudhry, D., Muzaffar, J., Monksfield, P. & Bance, M. (2023). Outcomes of cochlear implantation in Usher syndrome: a systematic review. *European Archives Of Oto-rhino-laryngology/European Archives Of Oto-rhino-laryngology And Head & Neck*, 281(3), 1115-1129. <https://doi.org/10.1007/s00405-023-08304-2>
- De Joya, E. M., Colbert, B. M., Tang, P. C., Lam, B. L., Yang, J., Blanton, S. H., Dykxhoorn, D. M. & Liu, X. (2021). Usher Syndrome in the Inner Ear: Etiologies and Advances in Gene Therapy. *International Journal Of Molecular Sciences*, 22(8), 3910. <https://doi.org/10.3390/ijms22083910>
- Delmaghani, S. & El-Amraoui, A. (2022). The genetic and phenotypic landscapes of Usher syndrome: from disease mechanisms to a new classification. *Human Genetics*, 141(3-4), 709-735. <https://doi.org/10.1007/s00439-022-02448-7>
- Dyce Gordon, E., Mapolón Arcendor, Y., & Santana Álvarez, J. (2011). Aspectos médicos, genéticos y psicosociales del síndrome Usher. *Revista Archivo Médico de Camagüey*, 15(5), 781-790. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S10250255201100050002&lng=es&tlng=es.
- Fandiño, M. C., Caballero, S. P. D., & Pardo, G. C. (2023). *Síndrome de Usher: importancia clínica*. Dialnet. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=9236293>
- Figueiredo, M. Z. de A., Chiari, B. M., & Goulart, B. N. G. D. (2013). *Comunicação em adultos surdocegos com síndrome de Usher: estudo observacional retrospectivo*. Mendeley. <https://www.mendeley.com/search/?page=1&query=Comunica%C>

[3%A7%C3%A3o%20em%20adultos%20surdocegos%20com%20s%C3%ADndrome%20de%20Usher%3A%20estudo%20observacional%20retrospectivo&sortBy=relevance](#)

Giza, F., Bondezan, A. N., & Moraes, D. R. D. S. (2022). *Inclusão escolar de aluno com surdo-cegueira por síndrome de Usher: o trabalho em sala de recursos multifuncionais*. Mendeley.

<https://www.mendeley.com/search/?page=1&query=Inclus%C3%A3o%20escolar%20de%20aluno%20com%20surdo-cegueira%20por%20s%C3%ADndrome%20de%20Usher%3A%20o%20trabalho%20em%20sala%20de%20recursos%20multifuncionais&sortBy=relevance>

Macías Gutiérrez, B. (2011). *La comunicación de las personas sordociegas*. csif.es.

Skilton, A., Boswell, E., Prince, K. C., Francome-Wood, P., & Moosajee, M. (2018). Overcoming barriers to the involvement of deafblind people in conversations about research: recommendations from individuals with Usher syndrome. *Research Involvement And Engagement*, 4(1). <https://doi.org/10.1186/s40900-018-0124-0>

Torres-Vargas, R. J., & Toapanta-Suntaxi, A. V. (2017). La estimulación auditiva en casos de sordoceguera con implante coclear: perspectiva desde las ciencias de la educación. <https://www.redalyc.org/.https://www.redalyc.org/pdf/5891/589166502004.pdf>

Pupo-Herrera, I., & Hidalgo-Pupo, R. (2016). La familia en el tratamiento a sus miembros que presentan como discapacidad la sordo-ceguera en el municipio de Holguín. *Santiago*, 198-203.

Vila Maior, S. M. V., Maia Carvalho, J. N., & Da Silva Rosas de Castro, R. de F. (2022). *A comunicação na surdocegueira—a voz na palma da mão*.

Anexo II: Cuestionario ad hoc en castellano

La importancia de la logopedia en el síndrome de Usher

¡Hola! ¿Qué tal?

Me presento, soy Elena Román Alejandro, estudiante de 4º curso del Grado en Logopedia de la Universidad de Valladolid. Actualmente desarrollo mi Trabajo Fin de Grado enfocado a la importancia de la Logopedia en el síndrome de Usher.

A continuación, les presento un cuestionario que pretende conocer el impacto de la Logopedia en la comunicación de las personas con síndrome de Usher. La finalidad es recoger todos los aspectos comunicativos, destacando aquellos que ya se emplean, y evidenciar las carencias, para poder paliarlas, de manera que entre todos contribuyamos en la mejora de su calidad de vida futura.

En este cuestionario las preguntas están dirigidas a la persona con síndrome de Usher, aunque también puede ser un familiar o persona cercana quien lo realice, con el fin de que el familiar también colabore con su experiencia. Cuantos más cuestionarios se recaben más amplia será la información recogida.

Es un cuestionario completamente anónimo y voluntario. Todas las preguntas están marcadas como obligatorias, pero en el caso de que no sepa contestar o se haga referencia a algún aspecto que desconozca, con marcar o redactar un "no" sería suficiente.

¡Muchísimas gracias por su participación!

- 1. La información obtenida a través de este cuestionario será empleada según la Ley Orgánica 3/2018, promulgada el 5 de diciembre, la cual trata sobre la Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. *Debe marcar la casilla de conformidad para continuar***

- Asumo que me han informado, conozco y acepto la política de privacidad

2. La persona que va a contestar a las siguientes cuestiones es....

- Persona con síndrome de Usher
- Familiar/conocido de una persona con síndrome de Usher

3. Indique su parentesco/vínculo con esa persona:

4. Indique en que país reside

5. Marque con qué tipo de género se identifica:

- Femenino
- Masculino
- Otros

6. ¿Cuál es su edad? (la de la persona con síndrome de Usher)

- 0- 5 años
- 6-15 años
- 16-25 años
- 26-40 años
- 41- 60 años
- + 60 años

7. ¿A qué edad fue diagnosticado?

- Al nacer
- Entre los 0- 5 años
- Entre los 6-15 años
- Entre los 16-25 años
- En la edad adulta
- En la vejez

- No tengo un diagnóstico claro de síndrome de Usher

8. ¿Cuál de los tres tipos de síndrome de Usher padece?

- Tipo 1
- Tipo 2
- Tipo 3
- Otras

9. ¿Pasó por diferentes diagnósticos hasta llegar al actual?

- Sí
- No

10. ¿Presenta algún otro problema de salud? Por ejemplo: discapacidad intelectual, problemas de movilidad...

11. ¿Presentaba antecedentes familiares relacionados con el síndrome de Usher?

- Sí
- No

12. Nivel de hipoacusia

- Hipoacusia Leve (0-20 dB)
- Hipoacusia Media (40- 70 dB)
- Hipoacusia Grave (70-90 dB)
- Hipoacusia Profunda (+ 90 dB)

13. Uso de prótesis auditiva

- Sí
- No

14. Tipo de prótesis

- Audífono en un oído

- Audífono en ambos oídos
- Implante coclear en un oído
- Implante coclear en ambos oídos
- Implante coclear y audífono en un oído
- Implante coclear y audífonos en ambos oídos
- Otros

15. ¿Tiene hermanos?

- Sí
- No

16. ¿Cuántos?

17. ¿Alguno de ellos padece también su mismo síndrome?

- Sí
- No

18. ¿Qué modalidad de escolarización ha realizado?

- Ordinaria
- Especial
- Combinada

19. ¿Ha recibido apoyos por parte de AL (Maestro de Audición y Lenguaje) y/o PT (Maestro de Pedagogía Terapéutica)?

- Sí
- No

20. ¿Ha repetido algún curso escolar? ¿Cuál?

21. ¿Ha presentado dificultades en su comunicación (habla y/o lenguaje) debido al síndrome de Usher?

- Sí

- No

22. Indique las dificultades que ha observado

23. ¿Ha acudido al logopeda?

- Sí
- No

24. ¿Ha notado mejoras en el habla y el lenguaje después de recibir terapia logopédica? ¿Podría describir algunas de estas mejoras?

25. ¿A qué edad empezó?

26. ¿Por qué empezó a acudir?

27. ¿Acude actualmente?

28. ¿Ha existido coordinación entre los distintos profesionales sanitarios (otorrinolaringólogo, pediatra, fisioterapeuta, logopeda...) para el enfoque de las intervenciones?

- Sí
- No

29. ¿Algún profesional le recomendó acudir/derivó al logopeda?

- Sí
- No

30. ¿Qué profesional?

31. Actualmente, ¿presenta problemas de lectura y/o escritura?

- Sí, en ambas
- Sí, solo en lectura
- Sí, solo en escritura
- No

- 32. ¿Se ha utilizado alguna tecnología asistencial, como dispositivos de comunicación aumentativa y alternativa (SAAC), para apoyar el habla y la comunicación?**
- Sí
 - No
- 33. ¿Cómo ha sido la experiencia con estos apoyos?**
- 34. ¿Conoce la Lengua de Signos Española?**
- Sí
 - No
- 35. ¿La usa para comunicarse?**
- Sí
 - No
- 36. ¿La gente de su entorno la conoce?**
- Sí
 - No
- 37. ¿Cómo se comunica con ellos?**
- 38. ¿En casa se han implementado actividades o estrategias para apoyar la comunicación?**
- Sí
 - No
- 39. ¿Cuáles han sido estas actividades o estrategias?**
- 40. ¿Ha sentido que la gente desconocía qué es el síndrome de Usher?**
- Sí
 - No
- 41. ¿Conocía al logopeda y sus funciones antes del diagnóstico?**

- Sí
- No

42. ¿Considera que la logopedia ha ayudado a mejorar su comunicación?

- Sí
- No
- No he acudido

43. ¿Va a continuar con la terapia logopédica a largo plazo?

- Sí
- No
- Ya no es necesaria
- Nunca he acudido

44. Actualmente, ¿cómo se comunica?

- Lenguaje oral
- Lengua de Signos
- Lengua de Signos táctil
- Apoyos con imágenes
- Otros

45. ¿Qué ha sido lo más beneficioso de la logopedia en su opinión?

46. ¿Qué aspectos cambiaría de la intervención logopédica?

47. ¿Recomendaría acudir al logopeda? ¿Por qué?

48. A continuación, pueden comentar cualquier aspecto que no haya sido tratado en este cuestionario en relación con su experiencia con el síndrome de Usher que les gustaría destacar.

Anexo III: Cuestionario ad hoc en inglés

The Importance of Speech Therapy in Usher Syndrome

Hello! How are you?

Let me introduce myself, I am Elena Román Alejandro, a 4th year student of the Degree in Speech Therapy at the University of Valladolid. I am currently developing my Final Degree Project focused on the importance of Speech Therapy in Usher syndrome.

Below, I present a survey that aims to know the impact of Speech Therapy on the communication of people with Usher syndrome. The purpose is to collect all the communicative aspects, highlighting those that are already used effectively, and those which lead to shortcomings in order to ease them, so that together we can contribute to the improvement of their future quality of life. In this survey, the questions are addressed to the person with Usher syndrome, although it can also be done by a relative or close person, so that the family member can also collaborate in this experience. The more survey answers collected, the more extensive the information will be gather. It is a completely anonymous and voluntary questionnaire. All questions are marked as mandatory, but in case that you do not know how to answer or it makes reference to something that you do not know, indicating or writing a "no" in the answer box would be enough.

Thank you very much for your participation!

- 1. The information collected from this survey is going to be used respecting the spanish law "Ley Orgánica 3/2018 del 5 de diciembre" which includes the protection of personal data and guarantee of digital rights. BOE-A-2018-16673.pdf**

You must consent this policy to continue

- I acknowledge I have been informed, I know, and I accept the privacy policy

- 2. The person who is going to answer this survey is...**

- The person with Usher syndrome.
- A family member of the person with Usher syndrome.

3. Write down the kind of relationship you have with the person with Usher syndrome

4. What country do you live in?

5. Choose the gender you identify yourself with

- Woman
- Man

6. How old are you? (referring to the person with Usher syndrome)

- 0-5 years old
- 6-15 years old
- 16- 25 years old
- 26-40 years old
- 41-60 years old
- + 60 years old

7. How old were you when you were diagnosed?

- When I was born
- 0-5 years old
- 6-15 years old
- 16- 25 years old
- When I was an adult
- In the old age
- I do not have a specific diagnosis of Usher syndrome

8. Which of the three types of Usher syndrome do you suffer from?

- Type 1

- Type 2
- Type 3

9. Did you go through different diagnosis until you got the Usher syndrome one?

- Yes
- No

10. Are you suffering from another health problem? For example: intellectual or motor disability, ect.

11. Do you have personal background related with Usher syndrome?

12. Level of hearing loss

- Mild (0-20 dB)
- Moderate (40-70 dB)
- Severe (70-90 dB)
- Profound (+90 dB)

13. Do you use a hearing device?

- Yes
- No

14. Type of hearing device

- Hearing aid in one ear
- Hearing aid in both ears
- Cochlear implant in one ear
- Cochlear implant in both ear
- Cochlear implant and hearing aid in one ear
- Cochlear implant and hearing aid in both ear

15. Have you got any siblings?

- Yes
- No

16. How many?

17. Have they suffered from Usher syndrome?

- Yes
- No

18. At what kind of schooling did you attend?

- Ordinary/regular
- Special
- Combine (regular + special)

19. Have you received educational support such as: Auditory and Language Teacher Specialist at school?

- Yes
- No

20. Have you repeat grades? Which one?

21. Have you got communication difficulties (lenguaje or speech) because of Usher syndrome?

- Yes
- No

22. Write down those communication difficulties

23. Have you ever been to a speech therapist?

- Yes
- No

24. Have you noticed any improvement after going to speech therapist? Could you write down some of them?

25. When did you start going to speech therapy?

26. Why did you start going to speech therapy?

27. Are you still going?

- Yes
- No

28. Has it been coordination between the different health professionals (otolaryngologist, pediatrician, physical therapist, speech therapist...) to discuss the approach of the interventions?

- Yes
- No

29. Did any professional advised you to go to speech therapy?

- Yes
- No

30. Which professional advised you to go?

31. Nowadays, do you have any problems reading or writing?

- Yes, in both
- Yes, just in reading
- Yes, just in writing
- No

32. Have you used any assistive technology such as devices of alternative or augmentative communications, to support your communication?

- Yes
- No

33. How would you define your experience with those devices?

34. Do you know what Sign Language is?

- Yes
- No

35. Do you use Sign Language to communicate?

- Yes
- No

36. Do people around you know Sign Language?

- Yes
- No

37. How do you communicate?

38. At home, have you introduced activities or methods to support communication?

- Yes
- No

39. Which activities or methods were implemented?

40. Have you ever felt like people did not know what Usher syndrome is?

- Yes
- No

41. Before you were diagnosed, did you know about speech therapy?

- Yes
- No

42. Would you say that speech therapy has helped you to improve your communication?

- Yes
- No
- I have not been to a speech therapist

43. Are you going to continue to go to speech therapy?

- Yes
- No
- I do not need it anymore
- I have never been to a speech therapist

44. Nowadays, how do you communicate?

- Oral language
- Sign language
- Sign language by touch
- With pictures that support my communication

45. In your opinion, which aspects have been the most beneficial about speech therapy?

46. What aspects would you change about speech therapy?

47. Would you recommend going to speech therapy? Why?

48. Finally, in this answer box you can add any aspect you would like to highlight that has not been addressed in this survey, based on your experience with Usher syndrome.



La importancia de la logopedia en el síndrome de Usher

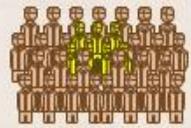



Trabajo de Fin de Grado. Grado en Logopedia. Facultad de Medicina. Universidad de Valladolid.

Autora: Elena Román Alejandro.
Tutora: Rosa Belén Santiago Pardo.




1. Introducción



- Genético autosómico recesivo
- Retinitis pigmentosa
- Pérdida auditiva
- Alteraciones en el equilibrio
- Arreflexia vestibular bilateral

SORDOCEGUERA

EVALUACIÓN Y TRATAMIENTO → Equipo multidisciplinar

- Terapia génica
- Prótesis auditiva: audífonos y/o implante coclear
- Métodos de comunicación alterantiva y/o aumentativa

BARRERAS COMUNICATIVAS → Desconocimiento a nivel social, estigmatización y aislamiento.

2. Objetivos

- Obtener una idea general del **conocimiento de la logopedia** que tienen los familiares de las personas con síndrome de Usher.
- Identificar el **impacto y la efectividad de la intervención logopédica** en la calidad de vida.

¿Es la implicación de la logopedia realmente conocida y valorada en el tratamiento de personas con síndrome de Usher?

4. Metodología y Resultados

MÉTODO PICO

14 artículos + cuestionario *ad hoc* → 6.022

- Revistas científicas
- Publicadas posteriormente al 2010 → 14
- Acceso libre y gratuito
- Idiomas: español, inglés y portugués



- 44% conocía la figura del logopeda
- 78% otros diagnósticos previos
- 45% diagnosticados entre 0-5 años
- 56% derivados por profesional
- 50% conocen LSE, no la usan
- 67% apoyos en el hogar

9 personas

5. Discusión

Sintomatología	Necesidad de aumentar la investigación	100% sentimiento de desconocimiento
Profesionales	Necesidad actualización, formación y trabajo en equipo	77% presentaban otros diagnósticos previos 55% derivados por otorrinolaringólogo o pediatra
Tratamiento logopédico	Necesidad de adaptación protésica acompañada de rehabilitación auditiva	100% uso de prótesis auditivas
Barreras comunicativas	Restricciones que provocan soledad, aislamiento, frustración y miedo.	77% emplearon tecnología asistencial 66% emplearon estrategias de estimulación de la comunicación

6. Conclusiones

- Desconocimiento → procesos largos de diagnóstico → evaluación y tratamiento tardíos
- → aumento de estigma y ausencia de adaptaciones
- Avances e investigación limitada debido a población minoritaria
- **Logopedia no reconocida**, sin embargo, demandada por familias

7. Referencias bibliográficas

