

## SÍNDROME DE USHER E DISFUNÇÕES NO EQUILÍBRIO

Congresso Online de Atualização em Neurologia, 4ª edição, de 14/08/2023 a 16/08/2023

ISBN dos Anais: 978-65-5465-053-3

DOI: 10.54265/JNIF2274

**OLIVEIRA; Priscylla de <sup>1</sup>, BAGANHA; Igor Fontoura <sup>2</sup>**

### RESUMO

**Introdução:** A Síndrome de Usher é uma doença hereditária autossômica recessiva. Caracteriza-se pelo desenvolvimento de retinose pigmentar e associação com surdez parcial ou total. No século XIX, a ligação entre cegueira e surdez recebeu as primeiras publicações, mas em 1914, o oftalmologista C. H. Usher ressaltou estudos mais aprofundados, enfatizando ser uma anormalidade genética. Diante dos sintomas oftálmicos e auditivos, disfunções vestibulares são relatadas, principalmente devido à ampla comunicação neurosensorial da audição, visão e o equilíbrio. Trata-se de uma doença, a qual um diagnóstico precoce melhora o prognóstico do paciente, haja vista não ter possibilidade de tratamento, devendo atenuar as manifestações clínicas, de forma a gerar resultado paliativo positivo. **Objetivo:** Descrever as características clínicas da Síndrome de Usher que repercutem em agravos no equilíbrio corporal dos pacientes acometidos. **Métodos:** Trata-se de uma revisão bibliográfica com abordagem qualitativa em que foram levantados os artigos disponíveis na língua portuguesa nas bases de dados eletrônicas: SciELO, Pubmed e Google acadêmico, publicados no período entre 2003 a 2023, utilizando os descritores: Síndrome de Usher. Após a leitura e análise dos artigos, foram selecionados segundo critérios de inclusão e exclusão estabelecidos, estudos que atenderam ao objetivo e relevância do tema investigado. **Resultados:** A partir das análises realizadas, constata-se que a Síndrome de Usher se caracteriza principalmente pela perda da audição, total ou parcial, bem como pelo prejuízo progressivo na visão, podendo ocorrer também disfunção vestibular repercutindo em falhas no equilíbrio do paciente. Os problemas de equilíbrio ocorrem devido ao desenvolvimento anormal das células ciliadas vestibulares. Tais células são basilares para a estabilização do equilíbrio corporal, sendo receptores sensoriais do sistema vestibular que detectam a posição e os movimentos realizados da cabeça. As manifestações clínicas da síndrome poderão iniciar na infância ou adolescência e irão depender do tipo acometido. Há três tipos de

<sup>1</sup> Faculdade de Medicina, Universidade de Cuiabá (UNIC), priscyllaoliveiracontato@gmail.com

<sup>2</sup> Faculdade de Medicina, Universidade de Cuiabá (UNIC), igor.baganha@hotmail.com

Síndrome de Usher classificáveis: tipo 1 que causa perda auditiva profunda ou surdez no nascimento, retinose pigmentar com cegueira noturna na primeira década de vida que se agrava com os anos e problemas no equilíbrio; tipo 2 que causa perda auditiva moderada a severa ao nascer e retinose progressiva que se inicia na adolescência, entretanto o paciente possui equilíbrio normal; e tipo 3 em que há perda da audição progressiva na infância, retinose pigmentar com cegueira noturna principalmente na adolescência, podendo ocorrer ou não problemas de equilíbrio com a idade. **Conclusão:** O cotidiano de pessoas com Síndrome de Usher revela a necessidade de mais capacitação diante as atividades sociais, como em ambientes escolares e no trabalho. Logo, é de suma importância entender que os portadores dessa doença são afetados negativamente, tanto nos seus aspectos individuais e fisiológicos, quanto social, amplamente relacionado a forma de linguagem em ambientes públicos. As manifestações vestibulares, traduzidas como disfunções no equilíbrio, são sintomas que também devem ser difundidos, de forma a apresentar a população manifestações comuns da doença e estimular a busca pelo diagnóstico precoce. Dessa forma, faz-se necessário discutir a respeito do bem-estar individual, a fim de garantir o zelo a acessibilidade e saúde desses pacientes.

**PALAVRAS-CHAVE:** equilíbrio, disfunção vestibular, síndrome de Usher

<sup>1</sup> Faculdade de Medicina, Universidade de Cuiabá (UNIC), priscyllaoliveiracontato@gmail.com

<sup>2</sup> Faculdade de Medicina, Universidade de Cuiabá (UNIC), igor.baganha@hotmail.com