

Professora de Surdos
e lingüista

Atua no Instituto de Psicologia do Conselho Nazionale delle Ricerche, Roma, Itália e no Istituto di Psicologia – Dipartimento di Neuropsicologia del Linguaggio e Sordità... Roma (Itália)

e-mail: costa@kant.irmkant.rm.cnr.it
(enviar somente arquivos .txt)

Marja de la Luz Perea Costa
Tradução: Marisa Marins Viola

Diagnóstico precoce sobre a Síndrome de Usher

1. Introdução

Devido a minha experiência como professora de surdos e como intérprete de língua de sinais, tive a sorte de conhecer e trabalhar com pessoas portado-

de Usher é sempre traumatizante, uma grande tragédia (ainda quando existem suspeitas de que algo há com a visão da criança) tanto para os pais quanto para as crianças afetadas, tornando-se pior na medida em que se oferece pouca

dos, um diagnóstico precoce que minimize os efeitos da Síndrome — através de uma intervenção precoce e eficaz — garantindo uma maior qualidade de vida a todos os portadores da Síndrome desde a tenra idade.

2. O que é a Síndrome de Usher

A Síndrome de Usher engloba características genéticas que implicam em perda auditiva e alterações visuais provocadas pela presença de Retinose Pigmentar. É transmitida hereditariamente através de um carácter autossômico¹ (não ligado ao sexo) recessivo (para que a Síndrome se transmita aos filhos, ambos os pais devem ser portadores do gen). Em muitas ocasiões, os pais sendo portadores, descobrem tal situação através do diagnóstico da Síndrome em seu filho.

A Retinose Pigmentar (RP) é uma alteração degenerativa da retina. Devido a um estrangula-

“A Síndrome de Usher engloba características genéticas que implicam em perda auditiva e alterações visuais provocadas pela presença de Retinose Pigmentar.”

ras de Síndrome de Usher. Com o passar do tempo, e me aprofundando em longas conversas com eles e seus familiares, ficou patente o grande, árduo e difícil caminho que percorreram desde o aparecimento dos primeiros sintomas até iniciar uma intervenção educacional eficaz, passando pelo desnecessário trauma de um diagnóstico tardio e mal explicitado.

O diagnóstico da Síndrome

ou nenhuma informação e, na maioria das vezes informações erradas sobre os aspectos médicos da Síndrome e/ou onde procurar tratamento para obter apoio e quais os serviços necessários.

Este artigo pretende oferecer informação clara e precisa sobre a Síndrome de Usher tanto para pais e portadores da Síndrome, como para profissionais com o objetivo de estabelecer, entre to-

¹Afeta tanto aos homens quanto às mulheres;

mento dos vasos sangüíneos, diminui o fluxo de nutrientes na parte periférica da retina aparecendo acúmulos característicos de pigmento sobre ela.

A retina do olho humano contém dois tipos de células fotorreceptoras: cones e bastonetes. Os cones são os responsáveis pela visão em condições de iluminação assim como da percepção de detalhes e das cores, enquanto que os bastonetes se encarregam da visão noturna e condições de penumbra proporcionando percepção somente nos tons de cinza.

É na parte periférica da retina onde existe uma maior concentração de bastonetes. São estas células que se deterioram num primeiro momento. Devido a falta de nutrientes, os bastonetes morrem e começam a diminuir a capacidade para ver com clareza na penumbra ou em condições de pouca iluminação. Esta perda de visão conhecida como "cegueira noturna" pode ser o primeiro sintoma que é manifestado por muitas pessoas com Síndrome de Usher. Posteriormente deterioram os cones provocando a diminuição da visão periférica (restrição do campo visual) assim como a diminuição da acuidade visual (incapacidade para perceber detalhes).

A extensão e velocidade através da qual a visão se deteriora é muito variável de um indivíduo para outro, ou em um mesmo indivíduo (a deterioração da visão não segue ritmos estáveis) tornando as previsões difíceis.

Existem três tipos de Síndrome de Usher:

S.Usher tipo I:

As pessoas portadoras de S.U. tipo I são surdas profundas de nascimento, apresentam Retinose Pigmentar (RP) mesmo que seus sintomas não sejam evidentes (a cegueira noturna deve aparecer na infância embora possa não acontecer até a adolescência ou mesmo até a idade adulta), podem manifestar também problemas de equilíbrio.

S.Usher tipo II:

As pessoas portadoras de S.U. tipo II apresentam uma perda auditiva estável e moderada (o que na Espanha se conhece como hipoacúsicos), têm Retinose Pigmentar e não apresentam problemas de equilíbrio.

S.Usher tipo III:

As pessoas portadoras de S.U. tipo III possivelmente nasceram com uma boa audi-

ção ou com uma ligeira perda que aumenta progressivamente. Apresentam Retinose Pigmentar e em algumas ocasiões aparecem problemas de equilíbrio. A cegueira noturna aparece na infância e/ou na adolescência.

Nos três casos os adultos serão reconhecidos legalmente como cegos.

Na Espanha a Síndrome de Usher é a causa de 50% dos casos de surdocegueira². Nos E.E.U.U. a frequência do aparecimento da Síndrome de Usher (tipo I e II) entre as crianças nascidas com problemas de audição é de 3% a 6%³.

3. Diagnóstico precoce

Como o diagnóstico de qualquer enfermidade, esta tem um período difícil, tanto para o afetado como para os pais, familiares e amigos. Aqui despontam sentimentos dolorosos de

²comunique-se conosco, Fundação ONCE, ASOCIDE.

³Kimberling W.J., Moller, C. (1995): *Clinical and Molecular Genetics of Usher Syndrome*, Journal of the American Academy of Audiology, 6, 63-72

familiares ou de pessoas portadoras da Síndrome que podem encontrar apoio e informação verídica.

Considero que de posse destas informações, pode-se obter a serenidade necessária para aceitar realmente a situação e começar a administrar a crise

“...a necessidade de um diagnóstico precoce através de profissionais que trabalham no mundo da surdez ou dos próprios familiares é de vital importância...”

incertezas, medo, solidão, culpa, raiva, desespero... e no caso da S. de Usher estes sentimentos se intensificam devido ao inesperado diagnóstico (na maioria dos casos os pais descobrem neste momento que seus filhos são portadores da Síndrome) pelo fato de estarem comprometidos, os dois sentidos considerados primordiais (visão e audição).

Geralmente os pais buscam a confirmação do diagnóstico, consultando numerosos médicos e hospitais; depois dessa peregrinação, devem começar a busca de informações sobre a Síndrome em serviços médicos, educativos e sociais, assim como a busca de associações de

que o diagnóstico provoca. Por esse motivo a necessidade de um diagnóstico precoce através de profissionais que trabalham no mundo da surdez ou dos próprios familiares é de vital importância na hora de obter informação útil.

Com muita frequência o mundo da medicina desconhece os aspectos pedagógicos e psicológicos da surdez, da cegueira e da surdezcegueira, isto porque é comum encontrarmos diagnóstico errados (seu filho apresenta um retardo mental considerável), diagnósticos mal comunicados (não há nada que se possa fazer), prognósticos catastróficos (seu filho ficará cego antes do final do ano),

conselhos educativos improvisados (o melhor que se pode fazer e levá-lo a um colégio para cegos e ensinar-lhes Braille) e famílias profissionalmente desorientadas⁴.

Um diagnóstico precoce de S.Usher realizado através de profissionais do mundo da surdez minimizará a confusão, garantirá a informação e indicação dos serviços (educativos, médicos, sociais, etc.) e o apoio psicológico necessário a todos os interessados (ao próprio aluno assim como aos seus pais, familiares e amigos) em um curto período de tempo. Contudo, isto somente será possível se os profissionais em contato com a criança surda, durante a etapa escolar, conhecerem a Síndrome de Usher e souberem também reconhecer os sinais de alarme. Dentro da população escolar surda, os surdos congênitos constituem um grupo de alto risco cujo seguimento de relativa facilidade deverá ser uma prioridade. Existem questionários⁵ que ajudam a realizar uma primeira despistagem através da qual se pode descartar possíveis casos de RP ou sugerir uma revisão ocular mais detalhada.

Falar de diagnóstico precoce é falar de qualidade de vida, qualidade de vida de uma família

⁴Exemplos tomados de Miner, I, Cioffi, J (1997): *Usher Syndrome in the School Setting*. Sands Point, New York: Hellen Keller National Center, Technical Assistance Center.

⁵Tomados de Davenport, S. L. H. Pittsburgh, M. D.: *Screening for Usher Syndrome Among Deaf and Hard-of-Hearing Students*, TRACES, Usher Syndrome Conference, 1995.

que resolveu o trauma da surdez de um dos seus membros e sobretudo, qualidade de vida de uma criança... uma criança que tem todo o futuro pela frente, uma criança que tem todo o futuro que nós, como profissionais, sejamos capazes de oferecer a ela, a seus pais e ao resto da sociedade.

4. Sinais que podem alertar a família ou o pessoal escolar sobre a presença de Retinose Pigmentar

Os primeiros sinais de Retinose Pigmentar que aparecem na Síndrome de Usher podem

“...um aluno com S. de Usher pode não se dar conta de que um companheiro esteja querendo sua atenção para lhe comunicar algo...”

estar relacionados com a perda de visão em condições de escassa iluminação. Devido a incapacidade para ver com clareza, em determinadas condições, a criança com S. de Usher poderá derrubar ou tropeçar em objetos e pessoas e tem problemas para desenvolver o jogo. Isto pode ocorrer também se na escola tem pouca iluminação ou durante a noite. Só poderá sair à noite acompanhado ou com uma lanterna,

mesmo assim a compreensão de mensagens diminui tanto através da leitura labial como da língua de sinais; ficam aborrecidos com as trocas de decoração e/ou disposição do mobiliário em casa ou na escola.

Num posterior grupo de sinais faz-se evidente a diminuição da visão periférica e a restrição do campo visual (na Espanha se conhece como “visão tubular”). Deste modo um aluno com S. de Usher pode não se dar conta de que um companheiro

esteja querendo sua atenção para lhe comunicar algo, ou emprega demasiado tempo em encontrar objetos que caíram da mesa (sobretudo se o chão tem pouco contraste); perde constantemente a linha da leitura, lê movendo a cabeça ou guiando-se com o dedo indicador; pode não ver um obstáculo no chão, uma escada nova numa passagem habitual; com frequência bate-se lateralmente em obstáculos e/ou pessoas; pode bater

a cabeça em obstáculos encontrados no caminho ou em móveis (prateleiras) que estejam em meia altura, etc.

Um terceiro grupo de sinais reflete a dificuldade para adaptar-se a trocas de iluminação e claridade intensa. Com muita frequência podemos encontrar pessoas com S. de Usher que ao se depararem com trocas bruscas de iluminação interrompem a marcha mantendo-se quietas, paradas por minutos num mesmo lugar para continuar depois de realizar a acomodação e adaptar-se a novas condições de iluminação. Isto acontece tanto em ambientes internos quanto em ambientes externos; ao entrar ou sair de um cinema ou teatro, ao realizar projeções em sala de aula, etc. Assim mesmo, para evitar claridade intensa, estes alunos devem levar óculos escuros inclusive em lugares fechados (sobretudo com iluminação fluorescente) ainda mais, que em muitas ocasiões, estas não possuem filtros adequados.

Por outro lado a perda de visão é patente não somente em

condições de pouca iluminação como também quando existe pouco contraste de figura-fundo. Deste modo um aluno com S. de Usher pode não encontrar um objeto que lhe caia da mão se o contraste objeto-chão é baixo ou nulo; pode ter dificuldades em ler fotocópias ou manuscritos de cor clara, pode vacilar, tropeçar e inclusive cair em escadas se o primeiro e o último degraus não estiverem sinalizados adequadamente; pode não entender uma mensagem se o emissor estiver vestido com uma roupa listrada, estampada ou de pouco contraste com suas mãos.

Na maioria dos casos, durante o primeiro período em que começam aparecer os primeiros sintomas de RP, se produz uma compensação natural do sujeito às limitações imposta pela RP, de modo que improvisam técnicas que lhe permitam ler sem perder a seqüência; explorar constantemente o espaço visual, para não perder a informação; arrastar os pés para rastrear o chão e evitar quedas; levar sempre uma lupa,

uma lanterna, óculos escuros, etc. É por ele que muitas vezes não se atribuem certos sinais a problemas visuais se não a tropeço ou ao despiste do rapaz e se demora o diagnóstico e a intervenção até um segundo momento em que uma grave queda, um acidente ou um isolamento da criança sugeriram uma revisão ocular detalhada.

5. Implicações educativas

Uma vez diagnosticada a Síndrome de Usher são imprescindíveis algumas mudanças tanto na escola como no lugar.

Começando por reduzir barreiras arquitetônicas e facilitar a orientação e mobilidade do aluno com a S. de Usher, deveria ser aconselhado:

- evitar zonas de penumbra ou escassa iluminação (aulas,

corredores, escadas, elevadores, refeitório, biblioteca, escritório, banheiros, armários, etc.);

- evitar mudanças inesperadas (disposição interna, mobiliário, pavimentação, colocação de objetos, etc.) em casa e na aula, e informar no caso de

acontecer mudanças;

- informar qualquer mudança arquitetônica produzida nos trajetos que habitualmente o aluno, com S. de Usher, realiza. Entende-se como mudança arquitetônica o desaparecimento de uma árvore, uma papeleira ou qualquer objeto que sirva de ponto de referência, a aparição de sinais proeminentes a meia altura contra as quais o aluno possa bater a cabeça, a mudança de uma parada de ônibus, a mudança de pavimentação por conta da realização de uma obra, aparecimento e desaparecimento de lojas (ex. uma padaria, uma peixaria, um bar, são importantes pontos de referência), etc.;

- procurar manter rotineiramente as portas (habitações, armários, móveis) e caixas fechadas para evitar baques e quedas;

“Uma vez diagnosticada a Síndrome de Usher são imprescindíveis algumas mudanças...”

- colocar corrimão em todas as escadas e marcar o primeiro e o último degraus de cada lance;

- seguir as sugestões de um técnico profissional em orientação e mobilidade, etc.

Com frequência a evolução da RP provoca a incapacidade por parte do aluno em manter um adequado nível de compreensão na aula, especialmente nos casos de S. de Usher tipo I, a restrição do campo visual impede o aluno de buscar e localizar os distintos interlocutores em tempos reais por não poder seguir as intervenções do professor e/ou seus companheiros, aparecendo sintomas de fadiga visual, baixa compreensão, isolamento social e queda no rendimento acadêmico. Devemos começar a reduzir barreiras de comunicação e facilitar a participação ativa do aluno através de:

- determinar a melhor integração do aluno dentro da aula, certificando-se de que ele possa ver bem o quadro de giz, o professor e ao restante dos companheiros;

- cuidar do ritmo da intervenção em classe de modo que seja possível seguir a conversação por parte dos alunos com S. de Usher;

- controlar fatores como distância adequada a ser seguida, a posição e o tipo de iluminação, tipo de contraste preferido para o quadro, tamanho de letra do

“...é de fundamental importância oferecer a alunos com S. de Usher a aprendizagem de todas aquelas técnicas que lhes ajudem a manter sua autonomia e integridade física e psíquica.”

que se escreve nele e o material distribuído em aula, uso de roupa com alto contraste (cores uniformes evitando listras e estampas), trabalhar em um espaço reduzido, etc.;

- utilizar, quando necessário, recursos tecnológicos (programas informativos de ampliações de imagens ou mudança de controle, linha em Braille num teclado de ordenadores, telas, etc.) que permitam um melhor e maior acesso à informação por parte do aluno com S. de Usher.

Com frequência os pais e profissionais em contato com os rapazes com S. de Usher se perguntam que mudanças devem ser introduzidas na programação educativa. “Tem sentido que meu filho siga seus estudos de mecânica?” “Não seria melhor buscar-lhe um emprego fácil, perto de casa que lhe garantisse um futuro estável, sem grandes perigos?”

Em minha opinião é de fundamental importância oferecer a alunos com S. de Usher a aprendizagem de todas aquelas técnicas que lhes ajudem a manter sua autonomia e integri-

dade física e psíquica. Com base nisto qualquer escolha profissional terá sentido e poderá torna-se realidade. O objetivo primordial é evitar que nosso aluno, nosso filho ou irmão se torne dependente na medida que a perda visual aumente e sintam a imperiosa necessidade de assistência permanente por parte de adultos e ouvintes; devemos evitar que se sintam incapazes de orientar suas vidas e decidir seu futuro assim como dar-lhes serenidade e equilíbrio emocional necessários para poder utilizar todos os recursos que estão ao seu alcance.

Para isso creio ser necessário que se informe ao aluno— de acordo com suas capacidades e nível de desenvolvimento— o problema visual e o que deve fazer daí pra frente. No caso dos menores, os pais devem recorrer a explicações funcionais (como devem ter cuidado ao cruzar uma rua ou como andar de bicicleta, porque seus olhos não vêem bem por cima ou por baixo e pelos lados, ou que de noite ou em dias nublados é melhor que segurem a mão de algum de seus acompanhantes

se não vêem bem o caminho, etc.) para paulatinamente ir ampliando-as e aprofundando-as à medida que a criança vai maturando. Em muitos casos estas informações não surpreendem a criança que já tem fundadas suspeitas de que algo não anda bem como deveria em seus olhos, o que poderá dar lugar a sucessivas perguntas com as quais deverá satisfazer sua curiosidade e querer abrir uma via de diálogo com seus pais.

São três as necessidades fundamentais da criança que devem ser consideradas por trás do diagnóstico:

1 Necessidade de apoio psicológico:

- por parte da família, um lugar para poder compartilhar seus medos, expressar seus sentimentos e encontrar informação verídica e conselho sobre múltiplas decisões que deve tomar no futuro;
- por parte de profissionais especialistas em surdocegueira;
- através de contato com ou-

tras crianças e adultos com Síndrome de Usher com os quais possa compartilhar suas dúvidas e emoções e nos quais poderão encontrar modelos adultos positivos com os que identificar-se.

Também a família pode beneficiar-se do contato com outras pessoas com S. de Usher e com seus familiares encontrando ne-

nos trajetos habituais. Ajudam aos alunos a manter sua autonomia e independência física e emocional, o que lhes confere o controle sobre suas decisões e sensação de comandar suas próprias vidas.

“É necessário o uso do bastão? O bastão cumpre três funções importantes: a de informar

“À medida que avança a perda visual, as crianças com S. de Usher experimentam um aumento da dificuldade para moverem-se sozinhas (...) Começa, assim, o processo de isolamento social que, a longo prazo, gera dependência emocional e inatividade.”

les uma excepcional e única fonte de informação e apoio.

2 Necessidade de técnicas de orientação e mobilidade:

À medida que avança a perda visual, as crianças com S. de Usher experimentam um aumento da dificuldade para moverem-se sozinhas com certa segurança, pois deixam de assistir a reuniões, festas, etc., e se devem fazê-los sozinhos. Começa, assim, o processo de isolamento social que, a longo prazo, gera dependência emocional e inatividade.

As técnicas de orientação e mobilidade ensinam aos alunos a desenvolver um alto nível de confiança, segurança e autonomia em suas movimentações através da escola, em casa ou

ao resto da comunidade de nossa perda visual, a de protegernos fisicamente contra obstáculos que podem nos prejudicar ou provocar quedas e a de informarnos sobre as condições do pavimento (bordas, caminhos estreitos, etc.) assim como de possíveis pontos de referência. Nem sempre o aluno se encontra em situações nas quais necessita de todas estas funções.

Por outra parte, quase sempre o aluno não aceita o uso do bastão pela implicação social que este insere.”

Em minha opinião o bastão é um recurso como tantos outros, que deve ser oferecido ao aluno em distintos e sucessivos momentos de sua formação, oferecendo a si mesmo informação sobre sua utilidade

(especialmente em condições de escassa iluminação ou em trajetos não habituais) e os benefícios de saber utilizá-lo. Às vezes uma classe demonstrativa (usando vendas) sobre técnicas básicas de bastão podem dar aos alunos informação muito válida sobre as vantagens que oferece.

O objetivo não é ensinar isto ou aquilo, senão estimular os alunos a obter toda a informação e recursos necessários para que possam ser parte ativa na tomada de decisões sobre sua formação e seu futuro.

3 Necessidade de técnicas de comunicação e pedido de ajuda:

A necessidade de conhecer técnicas de comunicação e recursos com os quais possa dirigir-se a pessoas ouvintes se faz patente em situações de emergência nas quais o aluno se perdeu e necessita de ajuda. Em muitos casos basta levar à mão um bloco e um rotulador de alto contraste e através da escrita resolver a situação. Em certas ocasiões o aluno necessita da ajuda de tarjas de comunicação, com o contraste e tamanhos mais adequados, com mensagens pré-fabricadas do tipo "Sou surdocego por favor escreva na palma da minha mão quantas paradas faltam até a parada de "Callao" ou "Sou surdocego, por favor ponha minha mão em seu ombro e ponha-me no caminho estreito da linha 5 direção "Aluche" no caso de haver perdido o metrô, etc.

Existem também tarjetas de comunicação, de bolso, confeccionadas em plástico maleável e resistente. Em sua parte anterior aparecem em relevo as letras do abecedário e os números de 1 a 10, com alto contraste de figura-fundo e abaixo de cada tarjeta aparece o caractere em Braille. Na parte posterior aparece impresso a seguinte mensagem: "Sou surdocego, por favor necessito de ajuda, siga o meu dedo para ler o que quero dizer-lhe. Para me responder corra com meu dedo indicador e coloque-o lentamente sobre cada letra."

Através do contato com iguais e adultos portadores da Síndrome de Usher assim como com outro tipo de surdos-cegos, o aluno aprende ou poderá comprovar a utilidade do alfabeto na palma da mão, da língua de sinais apoiada nas mãos do interlocutor (Hands on) ou do Braille. Somente com a própria experiência, estes recursos, que num primeiro momento são rechaçados por suas conotações sociais, podem desmistificar-se e converter-se em um bem em si mesmo.

Por último, como parte da programação do centro seria conveniente realizar periodicamente bate-papos informativos dirigidos ao pessoal e aos alunos sobre os problemas e necessidades das crianças com Síndrome de Usher, incluindo informação básica sobre sistemas de comunicação e técnicas de guia.

Onde recorrer, onde obter informação:

ESPAÑA

ASOCIDE (Asociacion de Sordociegos de España) Paseo de la Habana 208 — 28016 Madrid
Tel. +34-91-350.36.97
Fax. +34-91-350.79.72
e-mail: asesorci@once.es

Asociacion de Padres de Niños y Jovenes Sordociegos
Sta. Maria de los Reyes 8, 13 C
41008 Sevilla
e-mail: apascide@arrakis.es

ITÁLIA

Lega del Filo D'oro
Via Montecerno 1 60027 — Osimo (Ancona)
Tel. +39-071-72.451
Fax. +39-071-717.102
e-mail: cdfilod@imar.net — Centro Diagnostico (Evaluation and Assesment Centre)
<http://www.imar.net/filodoro/usher.html>

E. E. U. U.

American Association of the Deaf-Blind
814 Thayer Avenue, Suite 302,
Silver Springs, MD 20910-4500
Tel. +1-301-588.65.45
Fax. +1-301-588.87.05

Hellen Keller National Center Headquarters
111 Middle Neck Road, Sands Point NY 11050
Tel. +1-516-944.89.00
Fax. +1-516-944.73.02

National Family Association for Deaf-Blind
5733 224th Street, Bayside, NY 11364
Tel. +1-718-428.15.91
Fax. +1-718-428.89.50
e-mail: claritab@juno.com

National Technical Assistance Consortium Headquarters Teaching Research Division — Western Oregon University
345 N Monmouth Avenue, Monmouth, OR 97361
Tel. +1-503-838.88.07
Fax. +1-503-838.81.51
e-mail: ntac@wou.edu

DB-LINK Headquarters Teaching Research Division — Western Oregon University
345 N Monmouth Avenue, Monmouth, OR 97361
Tel. +1-800-438.93.76
Fax. +1-800-854.70.13
e-mail: dblink@tr.wou.edu
<http://www.tr.wou.edu/dblink>

NEWSLETTERS

"USHER AROUND THE WORLD" (A newsletter by and for people with U. Syndrome)
C/O Maggie King, Editor
2431 Prescott Lane — Westchester — IL 60164
Tel. +1-708-409.1247
e-mail: mking@interaces.com