

# El caso del silencio en la oscuridad: un trabajo integral que trasciende la ciencia

El Instituto de Genética Humana de la Pontificia Universidad Javeriana no solo investiga el síndrome de Usher —una enfermedad que afecta la retina y el oído drásticamente— sino que atiende los diferentes ámbitos sociales y humanos de esta enfermedad.



FOTOGRAFÍA DE GUILLERMO SANTOS.

Por: Andrea Díaz Cardona

Esta historia empieza casi treinta años atrás. La doctora Martalucía Tamayo, en ese entonces estudiante de Genética Médica, ayudaba como asistente curiosa en lo que hoy se conoce como el Instituto de Genética de la Universidad Javeriana. En la década de los ochenta no era un departamento académico, sino un campo al que se dedicaba el especialista en genética Jaime Bernal, quien había hecho sus estudios en Inglaterra y estaba de regreso al país para poner en práctica lo aprendido.

Bernal y Tamayo tenían la rutina propia de cualquier campo de la medicina y atendían personas que llegaban para ser revisadas diariamente. Un día apareció una familia de la que hacían parte dos hermanos adolescentes que, además de ser sordos, presentaban una deficiencia visual que amenazaba con la ceguera total. Ni Bernal ni Tamayo habían visto un caso similar y por tanto no sabían de qué enfermedad se trataba. Estaban ante un reto al que ningún amante de la investigación se resistiría. Ellos, sin saberlo, arrancaban un largo y emocionante camino en su trabajo científico.

Al poco tiempo, en una de las clases que dictaba en medicina, Martalucía relató el caso que estaba trabajando y un estudiante comentó que conocía a otra familia en la que tres hermanos tenían lo mismo. Al reunir a las dos familias empezaron el estudio formal y descubrieron que se trataba del síndrome de Usher, una enfermedad ya documentada pero poco conocida.

## De qué se trata el síndrome

Es una enfermedad genética caracterizada por reunir una alteración auditiva conocida como sordera y una alteración visual progresiva que termina produciendo una ceguera total o parcial, dependiendo del caso.

La sordera es de nacimiento y puede ser prelingual o poslingual, es decir que es

posible que se presente antes de adquirir el lenguaje o después. La ceguera, en cambio, es progresiva y puede aparecer a partir de la primera década de vida a causa de la degeneración de las células de la retina que produce una enfermedad llamada retinitis pigmentosa.

Si bien esta enfermedad había sido reseñada desde antes de 1914, fue el médico inglés Charles Usher quien logró establecer que la unión entre la retinitis y la sordera no era azarosa, sino que por el contrario obedecía a una misma enfermedad genética y hereditaria. De ahí que el nombre del síndrome lleve su apellido.

Con esta primera información, Tamayo pudo enfocar sus estudios hacia el síndrome partiendo de una pregunta obligada: ¿Qué tan común es esta enfermedad en Colombia? Responderla ha sido un viaje completo en el que la han acompañado Nancy Gélvez y Greizy López, bacteriólogas especializadas en genética.

### El aporte colombiano

En una primera etapa, este grupo de mujeres dedicadas a la ciencia se enfocó en niños sordos que asistían a algún tipo de institución educativa, con el fin de analizar sus ojos y establecer si había presencia o no de los dos síntomas principales del síndrome.

Encontraron que, en efecto, estos menores, además de padecer diversos problemas visuales, tenían afectada la retina. A partir de allí el grupo aumentó; “nos unimos con la Fundación Oftalmológica Nacional para trabajar de la mano con oftalmólogos retinólogos y descubrimos que aproximadamente el 10% de las personas con sordera congénita y que estaban institucionalizadas tenían retinitis pigmentosa, lo que podía corresponder a síndrome de Usher”, explica la doctora Tamayo.

También hicieron el ejercicio contrario y estudiaron la audición en la población ciega o con limitación visual, y encontraron que un 9% tenía los dos síntomas. De esta forma concluyeron que entre el 9% y el 10% de la población ciega y sorda institucionalizada del país puede padecer síndrome de Usher.

Según Tamayo, a partir de esa primera cifra iniciaron un tamizaje permanente a nivel nacional. Después, el grupo de investigación realizó una publicación internacional sobre el análisis de algunas familias afectadas, con el que determinó que aproximadamente el 3,2% por cada 100.000 habitantes puede tener el síndrome.

Como el estudio a nivel mundial también había avanzado, la comunidad científica estableció tres grandes grupos o tipos de la enfermedad que les sirvieron de base a

## ■ LAS PERSONAS QUE SE QUEDAN SORDAS DESPUÉS DE HABER APRENDIDO A HABLAR SÍ PUEDEN TENER HERRAMIENTAS PARA MEJORAR SU CALIDAD DE VIDA CUANDO RECIBEN ASESORÍA PROFESIONAL.

estas mujeres en su pesquisa. Esta clasificación surge puesto que, como es común en las enfermedades genéticas, el síndrome de Usher no siempre se manifiesta de la misma manera:

-Tipo 1: Es el más severo. Se caracteriza porque la persona sufre de sordera, retinitis y alteración vestibular o de equilibrio.

-Tipo 2: En este caso la pérdida auditiva es menor, se presenta la retinitis, pero no hay problema de equilibrio.

-Tipo 3: Es el más inespecífico y menos frecuente. Se presenta sordera progresiva, retinitis en algún momento de la vida y los problemas de equilibrio son variables.

### Más allá de la ciencia

“Cuando uno ejerce la genética clínica, se mete en una profesión que diagnostica enfermedades desagradables, duras, con grandes dramas familiares, personales, médicos y sociales, que hacen sentir la necesidad de ir un poco más allá de lo puramente científico. En este estudio hemos descubierto problemas asociados a la enfermedad y un drama social al que no podíamos permanecer ajenos”, dice Martalucía.

Roberto Velandía, por ejemplo, tiene 38 años y fue diagnosticado con síndrome de Usher hace veintidos por la doctora Tamayo. En su familia hay seis casos iguales, su mamá, sus tres hermanos, su primo y su sobrino. “Cuando me dio este mal tan terrible no quise volver a salir de mi casa, fueron 17 años de encierro total, sin querer hacer nada y con esa vergüenza de que la gente supiera que yo soy sordo-ciego. Yo no sabía que había más personas como yo y siempre pensaba ¿por qué a mí? Incluso pensé en no seguir viviendo para no ser un estorbo”, comenta Velandía.

Ese lado de la enfermedad que muestra el drama de quienes la padecen ha despertado conciencia social en este grupo de investigación y lo ha convertido en un ejemplo de trabajo integral.

La historia de la doctora Martalucía y de sus colegas remite a un campo en el que ellas no son expertas, la psicología. “Hemos visto que un porcentaje importante tiene problemas de depresión o problemas psiquiátricos, como esquizofrenia, y que aún la ciencia no ha podido responder si es secundario a la realidad de ser sordo y

empezar a quedarse ciego; o si es efecto del propio gen que produce la doble alteración del síndrome, más algún otro efecto a nivel cerebral que ocasione un problema mental asociado”. Al detectar este tipo de problemas empezaron a trabajar en conjunto con un grupo de psiquiatras; allí encontraron que es frecuente la depresión, que hay porcentajes importantes de personas con enfermedad bipolar y, aunque en menor medida, se presentan casos de esquizofrenia.

Hoy, aunque la historia no termina, los 28 años de trabajo se ven materializados en dos proyectos nuevos: la Fundación Derecho a la Desventaja (Fundalde), que brinda orientación en todos los niveles para las familias que sufren del síndrome de Usher; y la Cátedra de Inclusión, Medicina y Discapacidad, ofrecida a estudiantes de áreas de la salud con el fin de darles elementos para abordar la discapacidad incluyendo el modelo social.

Roberto, con la ayuda de diferentes profesionales y recientemente de Fundalde, logró salir de su casa, conocer a más personas sordo-ciegas y dominar nuevas formas de comunicación. Ahora, después de cinco años, afirma: “Aprendí a utilizar el bastón para ubicarme, gané una tutela con la EPS y uso audífono para escuchar a distancias cortas. Con la ayuda de un software para personas ciegas puedo navegar por Internet, tengo correo electrónico, Facebook, y cuando empezó la Fundación le dije a la doctora Tamayo que dictáramos clases de braille y sistemas, porque yo sé que lo que he aprendido se lo puedo transmitir a mi familia sordo-ciega”.

Aunque no todos los casos logran ese nivel de recuperación, y las personas se quedan sordas después de haber aprendido a hablar, sí pueden tener herramientas para mejorar su calidad de vida cuando reciben asesoría profesional. Según la doctora Tamayo, “del logro del que yo me siento más orgullosa y que me permite retirarme más tranquila el día que tenga que hacerlo es el de haber llegado a los diferentes ámbitos sociales y humanos. En ese aspecto hemos sido pioneros en toda la región. Creo que hemos llegado a entender lo que verdaderamente significa la sordo-ceguera: ‘el caso del silencio en la oscuridad’”. ■