

# Sordera Hereditaria

(Revision del Tema)

★ *Dr. Eliseo Echeverri A.*

## Resumen

Se define la sordera hereditaria y las diferentes maneras de transmitirse. Se hace una breve descripción del desarrollo embrionario del oído y de los diferentes hallazgos anatomopatológicos a nivel del oído externo, medio e interno que se encuentran en estas sorderas. Por último se agrupan las sorderas en conductivas y neurosensoriales, pudiendo ser la sordera la única queja del paciente; pero es más común que se presente como componente de diferentes síndromes, en los cuales aparecen anomalías en otros órganos.

Palabras claves: Sordera Hereditaria.

## Summary

Hereditary deafness and its different ways of transmission have been defined. A brief description of the embryonic development of the external, medium and internal ear, found in these cases, is discussed. There is a final classification of conductive and neurosensory deafness. Occurrence by common syndromes is discussed as well as affecting different organs.

Key Words: Hereditary Deafness

---

★ Profesor Otorrinolaringología Facultad de Medicina, Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín Colombia.  
Separatas: Dr. Eliseo Echeverri A. Calle 63 No. 41-27 (Cima) Medellín, Colombia

Se entiende por sordera la disminución de la capacidad auditiva, que puede variar de muy leve a total. La merma parcial o disminución, que algunos autores describen como duros de audición, se conoce con el nombre de HIPOACUSIA. Cuando la pérdida de la audición es total, se le da el nombre de Anacusia, cofosis o sordera total.

La sordera hereditaria o genética se transmite por cromosomas alterados de los padres, lo que significa que tan pronto se efectúa la fecundación, el embrión podrá presentar el defecto que sufre o porta alguno de los procreadores, de acuerdo al carácter hereditario. (3,8,12,13). En los consanguíneos (primos) las enfermedades hereditarias son más frecuentes. (6). En cuanto a la forma de heredar las alteraciones de los genes se diferencian tres clases: (1,3,6,8,9,12).

- 1 Sordera hereditaria autosómica dominante:** La transmite un enfermo heterocigoto, en unión con otro individuo sano. La mitad de los hijos serán enfermos y la otra mitad serán sanos y estos darán hijos sanos.

Los factores dominantes son iguales en hombres y mujeres y no salta generación.

#### Nota

**Heterocigoto:** Que posee alelos diferentes en sus células.

**Alelos:** Son las distintas formas de un mismo gen.

- 2 Sordera hereditaria autosómica recesiva:** Las enfermedades hereditarias transmitidas por alelos recesivos son de difícil análisis ya que los heterocigotos no se pueden reconocer fenotípicamente.

Para que aparezca una enfermedad recesiva se requiere el apareamiento de dos heterocigotos aparentemente sanos y resultará 1/4 parte de los hijos enfermos y las 3/4 partes, sanos; de los hijos sanos, 2/3 son portadores del alelo recesivo en heterocigosis. La enfermedad es independiente del sexo.

- 3 Herencia ligada al sexo:** Las características recesivas ligadas al cromosoma X se presentan rara vez en las mujeres, las cuales son las trasmisoras. En el cromosoma Y no hay ningún gen mendeliano.

En una pareja con madre heterocigota la mitad de los hijos presentará enfermedad ligada al sexo y serán hemocigotos. La otra mitad de los hijos serán portadores del alelo en heterocigosis. Las hijas serán todas sanas; habrá hijas enfermas sólo cuando el padre sea enfermo ligado al sexo.

Ejemplos de herencia ligada al sexo y con compromiso del oído tenemos en el síndrome de Hunter que es una anomalía en el metabolismo de los mucopolisacáridos, y en la fijación congénita de la platina del estribo, con presencia de Gusher endolinfático. (6,9,12).

## 1. DESARROLLO EMBRIONARIO DEL OIDO

Para mejor entender los diferentes tipos de alteraciones que se pueden presentar es indispensable poseer un conocimiento elemental sobre el desarrollo embriológico del oído. (2,4,6,8,13).

- 1.1 OIDO INTERNO:** En la tercera semana del desarrollo embrionario aparece en la porción cefálica del embrión un engrosamiento a nivel del ectodermo que se conoce como la placoda auditiva; ésta avanza en su desarrollo y forma el surco auditivo, el cual dará origen a la vesícula

auditiva alrededor de la cuarta semana, cuando queda libre de la capa externa ectodérmica y aparece incluida dentro de la porción cefálica mesodérmica.

En la vesícula ótica, la parte craneal da origen al conducto endolinfático y la parte caudal al conducto coclear; el segmento intermedio se dividirá en utrículo y sáculo. La extremidad distal del apéndice endolinfático será el saco endolinfático definitivo.

En el embrión de cinco semanas aparecen tres sacabocados o depresiones arciformes en la parte laterosuperior (utrículo- sacular) en la vesícula ótica. Estos sacabocados se convertirán en los canales semicirculares.

Entre la quinta y la sexta semanas del desarrollo embrionario, el sáculo emite una evaginación ventral que será el conducto coclear y en la octava semana formará la primera espira; a la décima semana la segunda espira y a la vigésimaquinta semana llega a las dos y media vueltas o sea a su configuración adulta.

Al crecer el conducto coclear, la comunicación de éste con el sáculo se estrecha y forma el conducto reuniens, cuya permeabilidad en el adulto es dudosa en algunos casos. Todo el órgano sensorial terminal del oído interno (órgano de Corti, crestas y máculas vestibulares), se desarrollan de áreas epiteliales dentro del laberinto ótico, donde terminan fibras nerviosas procedentes de células ganglionares cocleares y vestibulares.

A medida que ocurren éstos cambios en la vesícula ótica, el meséquina que la rodea, empieza a condensarse y a transformarse en precartilago, lo cual ocurre a la decimasexta semana de la vida fetal y a la decimoctava aparecen núcleos de osificación.

**Conducto endolinfático :** Permanece recto en la primera mitad de la vida fetal y sólo cambia a curvo, como se ve en el adulto, en los últimos estados fetales.

**Conducto utricular:** El utrículo comunica con una expansión en forma de seno del conducto endolinfático u ótico. Este conducto está dentro de un pliegue formado por la pared epitelial de las dos cámaras; el pliegue se proyecta en el utrículo y forma el conducto utrículo-endolinfático . El seno del conducto endolinfático será seguido por una pequeña comunicación que formará el conducto sacular, el cual se expande y formará el sáculo.

Las lesiones que interfieran con el normal desarrollo de ésta parte del oído serán las responsables de las sorderas neurosensoriales.

- 1.2 OIDO EXTERNO Y MEDIO:** La oreja se desarrolla alrededor de la primera hendidura branquial. Contribuyen en su formación los arcos branquiales primero y segundo. Seis prominencias aparecen en estos arcos, tres en cada borde, que se miran; éstas prominencias se unen y forman las elevaciones, fosas y surcos del pabellón auricular adulto.

El conducto auditivo externo se deriva de la primera hendidura ectodérmica branquial, localizada entre el arco mandibular y el hioideo. El epitelio del fondo de ésta hendidura, entra casi en contacto con el endodermo de la primera bolsa faríngea, quedando entre las dos capas un resto de tejido conectivo mesodérmico y así se formará una membrana compuesta por tres capas que será la membrana timpánica.

**Membrana timpánica:** Las tres capas germinales toman parte en su formación. El ectodermo se invagina y forma la capa epitelial o cutánea; el endodermo, procedente de una prolongación de la primitiva faríngea, "primera bolsa faríngea", forma la lámina interna mucosa; del

mesénquima que queda entre las dos capas anteriores se forma el tejido conectivo que dará origen a la capa fibrosa del tímpano y al mango del martillo; la capa fibrosa se adelgaza por compresión a medida que crece el embrión, y lo mismo ocurre con las estructuras internas y externas, hasta llegar a una delgada hoja que, aún en el feto, llega a tener la apariencia de la membrana adulta. El tejido conectivo que rodea la membrana empieza a osificarse al tercer mes de la vida fetal y forma el anillo timpánico que servirá de soporte circunferencial a la membrana timpánica. El anillo no es completo y se aprecia la incisura timpánica de RIVINUS.

**Caja o cavidad timpánica:** La caja y la mucosa que cubren el oído medio y la trompa de Eustaquio se originan de una expansión terminal de la primera bolsa faríngea; el endodermo de esta bolsa se encuentra con el ectodermo de la primera hendidura branquial y se aplana, iniciándose la caja; al segundo mes, la parte proximal de la bolsa se estrecha, dando origen a la trompa, y la parte distal se expande y se aplana formando la caja. Hacia el sexto mes de la vida fetal el tejido conectivo mucoideo derivado de la bolsa faríngea envuelve a los huesecillos, como el peritoneo al intestino. Entre el octavo y el noveno mes, la neumatización de la caja es casi completa y durante el último mes de la vida fetal la neumatización del epitímpano es virtualmente completa.

El antro es una prolongación postero-lateral del epitímpano, que empieza a formarse a la vigésima segunda semana y está muy avanzado en su formación a la trigésima cuarta; las celdas mastoideas se empiezan a formar al final de la vida fetal y continúan su desarrollo durante la infancia y la juventud.

#### **Huesecillos auditivos y músculos osiculares:**

Inicialmente son formados por cartílagos que proceden de los arcos branquiales primero y segundo (cartílagos de Meckel y Reichert). A la novena semana de desarrollo fetal, los huesecillos han llegado a la forma y apariencia adulta. Dos porciones tienen origen diferente, la apófisis anterior del martillo que se forma precoz e independientemente en la membrana ósea y la porción vestibular central de la platina del estribo, la cual hace parte de la cápsula ótica. La osificación se inicia en la décima sexta semana en el martillo y en el yunque y a la décima novena semana en el estribo. A la vigésima quinta semana de la vida fetal los huesecillos son prácticamente adultos.

El estribo al principio tiene la forma de anillo, que cambia al cuarto mes a la apariencia de estribo.

**Músculos:** El tensor del tímpano deriva del primer arco branquial y el músculo del estribo del segundo arco branquial.

## **2 HALLAZGOS PATOLÓGICOS EN LAS SORDERAS HEREDITARIAS**

- 2.1 Oído externo y medio:** Las anomalías congénitas del oído medio fueron durante mucho tiempo sólo del dominio del patólogo y su interés era académico, pues la mayoría morían debido a las anomalías asociadas, ya que las técnicas quirúrgicas eran inadecuadas para corregirlas. En la actualidad, gracias a los mejores cuidados neonatales y a que no se aplica la eutanasia, podemos ver más niños con anomalías del oído medio que alcanzan edades en las cuales la corrección quirúrgica está indicada. (5,6,11,14).

En la presencia de una sordera hereditaria conductiva, el médico otorrinolaringólogo, en la actualidad, tiene la obligación de sospechar anomalías que puede corregir. La historia del paciente y los conocimientos sobre embriología le ayudarán a este propósito. (14).

Entre las anomalías que se encuentran en el oído medio, las más comunes son las alteraciones de la cadena osicular. Estas pueden ser: ausencia de parte de toda la cadena, deformidad en el tamaño y en la forma, reemplazo por tejido fibroso, adherencia a las paredes óseas, fijación, etc.

**Anomalías de las ventanas:** Pueden ser en tamaño, ausencia o estar parcialmente llenas por tejido fibroso; alteraciones de los músculos y tendones o su ausencia. Anomalías del nervio facial de la vena yugular, de la arteria carótida; persistencia de la arteria estapedial. Es frecuente encontrar varias anomalías a la vez.

- 2.2 Oído interno:** Gracias a los estudios efectuados en los huesos temporales en las autopsias y a la ayuda de los estudios radiológicos, se han podido diferenciar varias lesiones a nivel de la cápsula ótica, ósea, y membranosa y del VIII nervio.

Se han descrito varios tipos de acuerdo a las lesiones encontradas y al sitio que ocupa la lesión. (1,6,7,8,10,11)

- 2.2.1. Tipo Michel:** Se encuentra ausencia o aplasia de la cápsula ótica y del VIII nervio; el oído externo y medio en general son normales, excepto por algunas alteraciones que se pueden encontrar a nivel del estribo. Aplasia del tipo Michel caracteriza al síndrome de Klippel - Feil.

- 2.2.2 Tipo Mondini:** Hay alteraciones a nivel del conducto coclear que se dilata y aplana y el sáculo se agranda; el conducto endolinfático es corto, hay atrofia variable en el órgano de Corti.

Estas alteraciones se pueden encontrar en los síndromes de Pendred y Alport. El tipo Mondini Alexander presenta además alteraciones vestibulares.

- 2.2.3 Tipo Scheibe:** Se encuentra desarrollo imperfecto de la porción membranosa de la cóclea y del sáculo y la cápsula ótica es normal. Estas alteraciones caracterizan a varios síndromes tales como: Síndrome de Usher, síndrome de Waardenburg, síndrome de Jervell y Lange Nielsen.

- 2.2.4 Tipo Sibenmann-Bing:** La cápsula ótica tiene desarrollo normal, pero se presenta aplasia del laberinto vestibular con o sin aplasia coclear. Generalmente se encuentra en síndromes asociados a defectos oculares y del sistema nervioso central.

### **3 TIPOS DE SORDERA HEREDITARIA**

Según donde asiente la lesión, se pueden presentar:

#### **3.1 SORDERAS CONDUCTIVAS POR DAÑO A NIVEL DEL OIDO EXTERNO, OIDO MEDIO O DE AMBOS.**

1. La sordera puede ser el único síntoma, como ocurre en la otosclerosis.

2. Es más frecuente su asociación con otras alteraciones que constituyen diferentes cuadros clínicos, que describiremos más adelante. (6,7,8,9,11,14)

- 3.2 SORDERAS NEUROSENSORIALES:** La lesión se halla a nivel del oído interno o del nervio auditivo, pudiendo corresponder a los tipos descritos en el capítulo de patología del oído interno (Michel, Mondini, Scheibe o Sibenmann—Bing). (1,6,8,11).

1. La sordera se constituye en la única queja del paciente.
2. La sordera está asociada a otros trastornos que conforman diferentes síndromes; en varios de ellos la hipoacusia aparece tardíamente y tiene carácter progresivo.

**3.3 SORDERA VARIABLE:** Encontramos diferentes síndromes en los que una de las quejas es la sordera, pero ésta puede variar de carácter, es decir, ser de conducción, neurosensorial o mixta, en pacientes con un mismo cuadro clínico.

#### **4 AGRUPACION CLINICA DE LAS SORDERAS HEREDITARIAS**

**4.1 SORDERA COMO UNICO SINTOMA:** Puede ser conductiva y de aparición tardía como en el caso de la otosclerosis, donde no se encuentra otra lesión asociada. (6,8,14).

**4.1.1 Otosclerosis:** Anomalía del oído medio de origen genético con carácter dominante. En EE. UU. su frecuencia es de 1 en cada 500 personas (de cada ocho mujeres blancas hay una otosclerosa y de 15 hombres blancos hay uno otoscleroso). Aparece entre los 20 a 25 años, y es poco frecuente entre los negros, amarillos o indios. Se exacerba por la preñez. Hay fibrosis y fijación del estribo a la cápsula ótica debido a la invasión del foco otoscleroso; ambos oídos están con frecuencia comprometidos y se puede apreciar color rosado en el promontorio en algunos casos, lo que se conoce como signo de Schwartze; la hipoacusia conductiva es característica y a veces mixta. El sistema vestibular es normal.

**4.1.2. Neurosensoriales:** El paciente sólo manifiesta sordera que puede variar de leve a profunda, unilateral o bilateral, ser estable o por el contrario progresiva. Congénita, precoz o de aparición tardía; puede tener carácter dominante, recesivo o ligada al sexo. (1,6,12).

#### **4.2. SORDERA ASOCIADA A OTROS TRASTORNOS**

##### **4.2.1 ALTERACIONES CRANEOFACIALES Y ESQUELETICAS,**

Se asocian a:

##### **4.2.1.1. SORDERA CONDUCTIVA:**

Integran varios síndromes que se describen a continuación.(6,7,8,9,11,14)

**4.2 1.1.1. Síndrome de Treacher Collins o Disostosis mandíbulofacial:** Dominante. Presente al nacer. Se encuentran anomalías del oído externo y medio, anotia ó microtia, fístulas preauriculares, ausencia o estenosis del conducto auditivo externo, alteraciones del tímpano y de la caja, malformaciones de los huesecillos, músculos y tendones, del nervio facial. Es raro que se encuentren alteraciones del oído interno, atresia parcial de la cóclea, conducto coclear o del ganglio espiral.

Anomalías asociadas: Coloboma del párpado inferior, hipoplasia del hueso malar y de la mandíbula, macrostomia, malformación dentaria, paladar corto y hendido, ausencia de pestañas, mala implantación del cabello y deformidad esternal. El tratamiento es quirúrgico.

**4.2.1.1.2 Síndrome otofaciocervical:** Dominante. Raíz nasal deprimida, nariz estrecha y prominente, cara alargada y estrecha, zigomas y maxilas aplanadas, orejas prominentes, fístulas preauriculares y pobre desarrollo de los músculos del cuello.

**4.2.1.1.3. Acrocéfalosindactilia:** (Síndrome de Apert, acrobraquicefalia, acrodisplasia).

Carácter dominante. Su frecuencia es de uno en 100.000 ó uno en 160.000 nacidos vivos. Presente al nacer; se ha encontrado fijación del estribo y agrandamiento del conducto auditivo interno.

Asociado a disostosis craneofacial, prominencia frontal, sindactilia, braquicefalia, proptosis bilateral, hipertelorismo, anquilosis de las articulaciones y espina bífida.

**4.2.1.1.4 Sinfalangismo proximal e hipoacusia dominantes:** Se encuentran puentes óseos en el oído medio con sinfalangismo en la articulación interfalángicoproximal, con dedos rígidos y estribo fijo.

**4.2.1.1.5 Síndrome de Mohr o síndrome oro-facio-digital II:** Con carácter recesivo. Se encuentra ausencia de la articulación yunque-estribo, deformidades del nervio facial, lengua lobulada, nariz plana, queilosquisis, paladar alto, mandíbula hipoplásica, hipertelorismo y anomalías digitales: Polidactilia, sindactilia o braquidactilia.

**4.2.1.1.6. Displasia oculo-auriculo-vertebral (Síndrome de Goldenhar):** Recesivo, Apéndices preauriculares, dermoides epibulbares, fusión o ausencia de vértebras cervicales y colobomas de los párpados.

**4.2.1.1.7 Síndrome otopalatodigital:** Desorden hereditario con carácter recesivo. Se encuentra deformidad de los huesecillos. Persiste la forma fetal, asociado a facies característica: protuberancia frontal y occipital, hipertelorismo, nariz amplia, mandíbula pequeña; paladar hendido, enanismo ligero y anomalías esqueléticas, retardo de la osificación en los centros tarsiano y carpiano, deformidades de las manos: primer dígito corto, amplio espacio entre el primero y el segundo dígitos; escápula alada y malares planos; puede existir retardo mental.

**4.2.1.1.8 Orejas deformadas, gruesas y de implantación baja:** Dominante. Se encuentra ausencia de parte de los huesecillos y la articulación yunque-estribo es fibrosa.

**4.2.1.1.9 Apéndices preauriculares:** Dominante. Comprende además depresiones preauriculares y atresia del conducto auditivo externo.

**4.2.1.1.10 Deformidad de Madelung:** Dominante. Estatura baja, antebrazos y extremidades inferiores cortas, movimiento limitado de las muñecas, exostosis de los huesos largos, costilla cervical, tórax deprimido y espina bífida oculta. Aquejan dolor durante el crecimiento esquelético.

**4.2.1.1.11 Síndrome anémico de Fanconi:** Recesivo. Ausencia de los pulgares y otras malformaciones esqueléticas, cardíacas y renales; pigmentación de la piel, pancitopenia y retardo mental.

**4.2.1.2 NEUROSENSORIAL:** Conformen diferentes cuadros clínicos descritos por varios autores (1,6,7,8,9,11,12,14) y que se enumeran a continuación.

**4.2.1.2.1 Síndrome de Klippel- Feil-Brevicollis:** se trasmite con carácter recesivo. Los hallazgos a nivel del oído son: ausencia de la apófisis lenticular, estribo largo, caja pequeña, cóclea rudimentaria, alteraciones del vestíbulo y ausencia de su función, atresia del nervio auditivo. Se caracteriza además por tener el cuello corto y fijo, debido a la fusión de las vértebras cervicales; espina bífida y puede existir atresia del conducto auditivo externo.

El síndrome de Wildervanck, es una mezcla del Klippel Feil con otras malformaciones de la cabeza y del cuello. Se presenta casi sólo en mujeres, lo que significa que es letal para los hombres.

- 4.2.1.2.2. Disostosis cleidocraneal:** Además de la sordera hay ausencia o hipoplasia de las clavículas; la fontanela no se cierra y tiene carácter dominante.
- 4.2.1.2.3 Síndrome manos y sordera:** Flexión y retracción congénita de los dedos y artejos, además de la sordera. Se trasmite con carácter dominante.
- 4.2.1.2.4 Enanismo distrófico:** Recesivo. Enanismo, deformidad de las orejas, calcificación de los cartílagos y patiuerto.
- 4.2.1.2.5 Nariz en silla y miopía:** Tiene carácter dominante. Se encuentra la sordera asociada a severa miopía, cataratas y nariz en silla.
- 4.2.1.2.6 Ausencia de la tibia:** Recesiva. Extremidades inferiores muy cortas.
- 4.2.1.2.7 Manos y pies hendidos:** Recesivo. Sindactilia parcial y ausencia de algunas falanges. Respuesta vestibular disminuída.
- 4.2.1.3 NEUROSENSORIAL DE APARICION TARDIA Y PROGRESIVA:** se encuentra en los siguientes cuadros clínicos: (9-11)
- 4.2.1.3.1 Hiperostosis cortical generalizada:** Síndrome de Van Buchem. Recesivo. Empieza en la pubertad con facies leonina, mentón cuadrado y atrofia óptica.
- 4.2.1.3.2 Síndrome de Roaf:** No es hereditario. Se encuentra además de la sordera, desprendimiento de la retina, cataratas, miopía, cifoescoliosis, coxa vara , acortamiento de los huesos largos y retardo mental.
- 4.2.1.4. SORDERA VARIABLE:** Puede ser conductiva, neurosensorial o mixta y se halla como componente clínico de los siguientes síndromes: (6,7,9,14)
- 4.2.1.4.1 Síndrome de Pierre Robin o paladar hendido, micrognatia y glosoptosis:** Dominante, pero puede deberse a insulto intrauterino en el primer trimestre. Frecuencia de 1 en 30.000. Presente al nacer. Se encuentran orejas deformadas, asociadas a retardo mental, hidrocefalia, miopía, microftalmía, catarata congénita, esotropia, desprendimiento de retina, ductus arterial, defecto septal atrial, coartación de la aorta, espina bífida, sindactilia, dislocación de la cadera, parálisis del VI par, síndrome de Möbius, queilo-palatosquisis e hipoplasia de la mandíbula. No ha sido reportado daño vestibular.
- 4.2.1.4.2 Síndrome de Marfan:** Dominante. Puede ser también progresivo. Personas delgadas y altas, dedos largos, tórax de paloma, escoliosis, dolicocefalia, artejos en martillo y luxación de los cristalinos.
- 4.2.1.4.3 Disostosis craneo-facial- Enfermedad de Crouzon:** Desorden hereditario dominante. Se encuentra el estribo deformado, anquilosis del martillo, caja estrecha, ausencia de tímpano, atresia o estenosis del conducto auditivo externo, craneosinostosis de varias suturas, maxilares pequeños, hipertelorismo, exoftalmos, labio superior corto y prognatismo mandibular.



- 4.2.1.4.4 Acondroplasia, condrodisplasia fetal:** Se le da carácter dominante o recesivo en algunos casos raros. Empieza en la vida fetal, frecuencia de uno en 10.000 nacimientos, y de uno en 50.000 habitantes. Se encuentra fusión de los huesecillos a las paredes óseas, asociada a deformidad de la cóclea, enanismo, osificación imperfecta y extremidades cortas. Varios mueren al nacer o poco después.
- 4.2.1.4.5 Displasia craneo-metafisaria- Enfermedad de Pyle:**  
 Se le da carácter dominante y algunas veces recesivo. Aparece en la primera infancia y es progresiva. Se encuentra fijo y deformado el yunque; el estribo también está deformado la ventana oval llena de hueso y las celdas mastoideas ausentes. Alteraciones asociadas: estrechez del conducto auditivo interno, deformidad del dorso nasal, hipertelorismo, prognatismo, atresia de las coanas, defecto en la dentición, ampliación metafisaria de los huesos largos, nistagmo espontáneo, atrofia óptica, parálisis facial y obliteración de los senos paranasales y del conducto lagrimal.
- 4.2.1.4.6 Osteitis deformante— Enfermedad ósea de Paget:** Dominante. Aparece en la edad media y se ve en el 30/o de los mayores de 40 años. Se encuentra: crecimiento de hueso con fijación del martillo y de la articulación yunque—estribo, engrosamiento de la platina y fijación asociada a estrechamiento del conducto auditivo externo, atrofia del órgano de Corti, degeneración sarcomatosa y fracturas del hueso temporal, cráneo grande, cifosis acentuada y baja estatura; compromiso de la columna, fémur y tibia. Son comunes la cefalea y el vértigo; hay hipoacusia de transmisión al principio y mixta o profunda más tarde. Las radiografías muestran lesiones osteolíticas y luego osteoblásticas; el laberinto se ve muy bien en las mismas.
- 4.2.1.4.7 Osteogénesis imperfecta - Enfermedad de Van Der Hoeve:** Dominante. Presente al nacer, aunque puede aparecer tardíamente en la niñez. Se encuentran anomalías en el estribo y puede ser reemplazado a veces por tejido fibroso. Además, asociado a: escleras azules en el 95/o de los casos, múltiples fracturas, reemplazo del hueso normal por hueso lamelar, articulaciones débiles, alteraciones dentarias, cifoescoliosis, pecho excavado alteraciones cardiovasculares, piel delgada y atrófica, compresión de las raíces nerviosas e hipoacusia conductiva o mixta.
- 4.2.1.4.8 Osteopetrosis- Enfermedad de Albers Schönberg:** Recesivo y a veces dominante. Empieza en la primera infancia o en el feto. Se encuentra: estribo fetal, defectos del martillo y del yunque, caja pequeña, celdas mastoideas ausentes; asociado a lo anterior hay macrocefalia, ceguera por atrofia óptica, atresia coanal, falta de desarrollo de los senos paranasales, parálisis facial, diversas fracturas, hepatoesplenomegalia, anemia severa e hipoacusia de predominio neurosensorial.
- 4.2.1.4.9 Displasia diafisaria- Síndrome de Engelmann:** Dominante. Empieza en la primera y segunda décadas de la vida y es progresiva; hay engrosamiento cortical del cráneo y de las regiones diafisarias de los huesos largos. Pueden presentarse síntomas relativos a los nervios craneales.
- 4.2.1.4.10 Atresia congénita del pabellón auricular:** Dominante. Presente al nacer, Unilateral o bilateral; las anomalías del oído medio incluyen defectos de formación, colocación, tamaño y unión de los huesecillos; caja pequeña y deformada, tímpano ausente y reemplazado por hueso; anomalías del nervio facial, anomalías variables del hueso temporal, pueden existir deformidades de la cóclea y de los canales semicirculares, o faltar; ausencia del conducto auditivo externo con deformación o falta de la oreja.

Pueden asociarse: epilepsia, retardo mental, atresia coanal, hidrocefalo interno, paladar hendido, disostosis mandíbulo facial, sordera no progresiva variable, mixta o total.

En los vestíbulo los hallazgos son variables. El tratamiento es quirúrgico en algunos casos.

**4.2.1.4.11 Hipoacusia mixta, orejas deformadas y de implantación baja:** Está caracterizado por retardo mental. Presente al nacer. Su carácter es recesivo. Presenta defectos osiculares, paladar hendido, estatura pequeña y aparato vestibular normal.

**4.2.1.4.12 Histiocitosis - Enfermedad de Letterer-Siwe:** Recesivo. Empieza en la juventud. Se encuentra destrucción de huesos, de tímpano, de trompa y la caja está llena de un tejido donde se diferencian algunos histiocitos. Hay destrucción ósea en el oído interno, cóclea y conducto auditivo externo. Además: tonsilitis ulcerativa, estomatitis, hiperplasia ganglionar, anemia, hepatoesplenomegalia, leucopenia, hipoacusia conductiva o mixta y trastornos o ausencia de respuestas vestibulares. El diagnóstico se hace por biopsia.

## **4.2.2. DESORDENES PIGMENTARIOS DE LA PIEL Y ANEXOS.**

Se asocian a:

### **4.2.2.1 SORDERA CONDUCTIVA**

**4.2.2.1.1 Síndrome de Forney:** El cual es de carácter dominante. Se encuentran lentigines, insuficiencia mitral y malformaciones esqueléticas. (1,6,9,11)

### **4.2.2.2 SORDERA NEUROSENSORIAL**

**4.2.2.2.1 Displasia Ectodérmica e Hidrótica:** Dominante. Uñas pequeñas y distróficas, dientes coniformes y pruebas eléctricas de sudoración elevadas.

**4.2.2.2.2. Onicodistrofia:** Recesiva. Uñas de los dedos y artojós pequeñas y cortas, estrabismo y pruebas calóricas hipoactivas.

**4.2.2.2.3 Pili Torti:** Recesivo. Cabellos ensortijados o enrollados, secos y frágiles.

**4.2.2.2.4. Dermatitis atópica congénita.** Recesiva. Piel liquenoide e ictiósica en brazos, antebrazos, muñecas y manos.

**4.2.2.2.5 Queratopaquidermia con constricción digital:** Dominante. Hiperqueratosis de las palmas, los codos, las rodillas, las plantas y constricción, en forma de anillo, de los dedos. La constricción se inicia alrededor de los cinco años.

**4.2.2.2.6 Síndrome de Waardenburg:** Dominante. Hipertelorismo, mechón de cabello blanco, heterocromía del iris, hipertriosis de las pestañas sobre la raíz de la nariz e hipoplasia del ala nasal.

**4.2.2.2.7 Albinismo con iris azules:** Dominante.

**4.2.2.2.8 Albinismo parcial:** Recesivo o ligado al sexo. Manchas progresivas en la piel con hipo e hiperpigmentación y respuestas vestibulares deprimidas.

**4.2.2.2.9 Alopecia, falta de coloración:** Recesivo o ligado al sexo. Iris azules, pigmentación retiniana fina, despigmentación del pelo y del cuero cabelludo, de la cara y por áreas en las piernas y el tronco.

**4.2.2.2.10 Lentiginos:** Dominante. Las manchas café con leche de la piel aparecen a los dos años y van aumentando en número y tamaño; hipertelorismo, estenosis pulmonar, anomalías genitales y en ocasiones retardo del crecimiento.

### **4.2.2.3 SORDERA VARIABLE**

**4.2.2.3.1 Dedos en palillo y leuconiquia:** Dominante. Aparece en la niñez. Se encuentra ausencia de los huesecillos, del nervio facial, hipoacusia mixta y vestíbulos hipoactivos.

### **4.2.3 DESORDENES DEL SISTEMA NERVIOSO:**

Asociados a:

**4.2.3.1 Sordera neurosensorial:** Hace parte de varios cuadros clínicos, descritos por diferentes autores (6,8,11,14) y que se enumeran a continuación .

**4.2.3.1.1. Distrofia muscular:** Recesivo. Se encuentra debilidad muscular progresiva y desprendimiento tardío de la retina.

**4.2.3.1.2 Epilepsia mioclónica:** Recesiva.

**4.2.3.1.3 Degeneración óptico-coclear:** Recesiva. Se encuentra ceguera, atrofia óptica y espasticidad.

**4.2.3.1.4 Síndrome de Richards- Rundel:** Recesivo. Sordera congénita severa y progresiva, ataxia, atrofia muscular en la niñez, nistagmo, ausencia de reflejos tendinosos profundos, retardo mental y falta de desarrollo de los caracteres sexuales secundarios.

**4.2.3.1.5 Parálisis cerebral:** Recesiva o esporádica.

### **4.2.3.2 SORDERA NEUROSENSORIAL DE APARICION TARDIA Y PROGRESIVA:**

**4.2.3.2.1 Ataxia de Friedreich:** Recesiva. Nistagmo que se inicia en la juventud; ataxia, atrofia óptica, hiperreflexia e hipoacusia.

**4.2.3.2.2 Ataques mioclónicos:** También incluye ataxia cerebelar y sordera.

**4.2.3.2.3 Síndrome de Herrmann:** Dominante. Empieza en la niñez o en la adolescencia con fotomioclonus e hipoacusia, seguidas por diabetes mellitus, demencia progresiva, pielonefritis y glomerulonefritis.

**4.2.3.2.4 Distrofia muscular infantil severa:** Recesiva. Debilidad facial congénita con dificultad para comer y posteriormente anomalías en la marcha; hay debilidad de la musculatura distal y proximal.

**4.2.3.2.5 Neuropatía radicular sensitiva:** Dominante. Se inicia hacia los quince años. Aparecen ulceraciones indoloras en los pies e hipoacusia progresiva neurosensorial.

**4.2.3.2.6 Neuromas acústicos:** Dominante . Hipoacusia progresiva neurosensorial bilateral que se inicia entre la segunda y tercera décadas de la vida. Pueden estar presentes: ataxia, pérdida de la visión y compromiso de otros pares craneales (V al X) . Rara vez aparecen neurofibromas y manchas café con leche.

#### **4.2.4. ALTERACIONES OCULARES U OFTALMOLOGICAS:**

Asociadas a:

**4.2.4.1 SORDERA CONDUCTIVA:** Son descritas integrando los siguientes síndromes (6,9,14):

**4.2.4.1.1 Síndrome de Duane- Síndrome de retracción de Duane:** Puede ser dominante, recesivo o ligado al sexo. A la talidomida se le ha señalado como causante. Se encuentra fusión de los huesecillos y discontinuidad de la cadena osicular. Deformidades asociadas: microtia, agenesia del conducto auditivo externo, limitación de los movimientos oculares y retracción de éstos. Generalmente es unilateral y del lado izquierdo; además se encuentra tortícolis y costilla cervical. Es más frecuente en mujeres.

**4.2.4.1.2 Criptoftalmos:** Recesivo. Párpados adheridos que ocultan los ojos y malformaciones del oído externo.

#### **4.2.4.2 SORDERA NEUROSENSORIAL**

**4.2.4.2.1 Miopía y retardo mental:** Recesivo. Miofía severa y ligero retardo mental.

**4.2.4.2.2. Síndrome de Usher:** Recesivo. Se encuentra retinitis pigmentosa progresiva y ataxia en algunos casos.

**4.2.4.2.3 Atrofia óptica y polineuropatía:** Recesiva o ligada al sexo. Sordera congénita progresiva, neuropatía periférica progresiva y atrofia óptica.

**4.2.4.2.4 Síndrome de Hallgren:** Recesivo. Retinitis pigmentosa progresiva, ataxia progresiva y retardo mental en el 25% de los casos.

**4.2.4.2.5 Síndrome de Laurence-Moon-Biedl—Bardet:** Recesivo. Enanismo, obesidad, hipogonadismo, retinitis pigmentosa y retardo mental.

#### **4.2.4.3 NEUROSENSORIAL DE APARICION TARDIA Y PROGRESIVA**

**4.2.4.3.1 Síndrome de Cockayne:** Recesivo. Enanismo. retardo mental, atrofia retiniana y disturbios menores

**4.2.4.3.2 Síndrome de Alstrom:** Recesivo. Se inicia con nistagmo y pérdida de la visión en el primer año de la vida por atrofia retiniana; la sordera empieza a los diez años y la diabetes en la adolescencia, lo mismo que la obesidad.

**4.2.4.3.3 Síndrome de Refsum:** Recesivo. La pérdida de la visión y la ceguera nocturna se inician a los veinte años, debido a retinitis pigmentosa; además se presentan ataxia progresiva, atrofia muscular, ictiosis y pérdida de la sensibilidad periférica.

**4.2.4.3.4 Síndrome de Norrie o Pseudoglioma ocular:** Recesivo. Ceguera congénita debido a seu-

dotumor retiniano, sordera en el 25 a 30 0/o de los pacientes, generalmente no profunda.

**4.2.4.3.5 Distrofia corneal de Fehr:** Recesivo. Pérdida progresiva de la visión hasta la ceguera alrededor de los cuarenta años.

**4.2.4.3.6 Atrofia óptica y diabetes mellitus:** Recesivo. Pérdida de la visión y audición durante los diez primeros años de la vida; principio de diabetes leve entre los diez y veinte años.

**4.2.4.3.7 Síndrome de Flynn-Aird:** Dominante. Se encuentra miopía progresiva, cataratas, y retinitis pigmentosa.

La pérdida de la visión empieza en la primera década de la vida. La ataxia, dolor en los pies y los síntomas articulares empiezan en la segunda década.

#### **4.2.4.4 SORDERA VARIABLE**

**4.2.4.4.1 Síndrome de Möbius o displejia facial congénita.** Dominante o recesivo; no genético en ocasiones. No hay antecedentes familiares en algunos casos y es hallazgo raro. Se encuentran huesos deformados y microtia, agenesia del conducto auditivo externo, compromiso de los nervios oculomotores, del trigémino, del facial y del hipogloso; hay sordera en el 150/o de los casos; las manos, los pies y los dedos pueden faltar; pueden presentarse parálisis de la lengua y retardo mental.

#### **4.2.5. TRASTORNOS ENDOCRINOS Y METABOLICOS:**

Asociados a:

**4.2.5.1 SORDERA NEUROSENSORIAL:** Integran los siguientes síndromes. (6,9,12,14).

**4.2.5.1.1. Síndrome de Pendred:** Recesivo. El bocio que lo caracteriza es a veces congénito o aparece en la niñez. Existe defecto en la síntesis de tiroxina.

**4.2.5.1.2 Bocio, epífisís punteadas y alto nivel de yodo unido a las proteínas:** Recesivo. Facies de pájaro, pecho de paloma, escápulas aladas, laringomalacia y bocio en la niñez.

**4.2.5.2.3 Iminoglicinuria:** Dominante. No se encuentran rasgos físicos específicos.

**4.2.5.2.4 Hiperprolinemia:** Dominante. Hematuria microscópica y retardo en el crecimiento.

#### **4.2.5.2 SORDERA NEUROSENSORIAL DE APARICION TARDIA Y PROGRESIVA.**

**4.2.5.2.1 Hiperprolinemia:** Dominante. Ictiosis. Enfermedad renal que se manifiesta por hematuria, cálculos, quistes renales y falla renal.

**4.2.5.2.2. Síndrome de Alport:** Dominante. Se inicia a los diez años o un poco más tarde con hematuria, proteinuria, enfermedad renal progresiva e hipoacusia; más grave el cuadro en hombres que en mujeres. Cataratas, esferofaquia y queratocono pueden acompañar al síndrome.

**4.2.5.2.3 Amiloidosis, nefritis y urticaria:** Dominante. Se inicia a los quince años con urticaria re-

corriente, escalofríos y malestar. La amiloidosis precede a la nefropatía y a la falla renal. La hipoacusia progresiva y la falla renal se desarrollan paralelamente.

**4.2.5.2.4 Hiperuricemia:** Dominante. La hiperuricemia comienza en la pubertad, seguida por sordera neurosensorial progresiva, ataxia y falla renal. Se han descrito en algunos pacientes cardiopatías, miopatías y gota.

**4.2.5.2.5 Insuficiencia testicular primaria:** Recesivo y ligado al sexo. Ceguera precoz e hipoacusia que se presentan en los escolares. Virilización normal, testículos pequeños, hiperuricemia y niveles de triglicéridos y lipoproteínas Beta, elevados en el suero.

### 4.2.5.3 SORDERA VARIABLE

**4.2.5.3.1 Gargoylismo (síndrome de Hurler y Hunter):** Es la primera mucopolisacaridosis reconocida. El Hunter se hereda ligado al sexo; el Hurler es recesivo. (6.9.12)

En el Hurler se encuentra más retardo mental que en el Hunter; además una opacidad corneana progresiva, que es típica. El Hunter es más frecuente en mujeres.

Aparece en el primer año de la vida. Está caracterizado por ausencia de la articulación yunque-estribo, invasión de la cápsula ótica por tejido fibroso, con células gargoyle presentes; múltiples salientes óseos en la caja, la cual es pequeña, obliteración de las ventanas por tejido mesenquimal, pocas celdas mastoideas e hipertrofia de la mucosa. Anomalías asociadas: orejas bajas, enanismo, hepatoesplenomegalia, cabeza grande y deformada, frente prominente, paladar alto, labios y lengua gruesos, mentón prominente, boca ancha, nariz en silla, nostrilas anchas, a veces atrofia del nervio óptico, hipertriosis, cuello corto, cifosis lumbar, abdomen prominente, limitación de los movimientos articulares y dedos en palillo de tambor.

Se presenta sordera en el 50/o de los casos recesivos y en el 430/o de los ligados al sexo.

La presencia en la orina de mucopolisacáridos (sulfato B condroitin y Heparitín sulfato) hace el diagnóstico.

### 4.2.6 DESORDENES DEL SISTEMA CARDIOVASCULAR

Se asocian a:

**4.2.6.1 SORDERA CONDUCTIVA:** Está presente en el síndrome de la enfermedad cardíaca congénita, sordera y malformación esquelética; éste se caracteriza por ser dominante. Fijación del estribo, conducto auditivo externo estrecho. Alteraciones asociadas: fusión de las vértebras cervicales; del carpo y del tarso; además, moderada insuficiencia mitral. (1,6,9,11).

### 4.2.6.2 SORDERA NEUROSENSORIAL

**4.2.6.2.1 Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen:** Recesivo. Episodios de síncope, muertes súbitas, el intervalo Q.T. en el electrocardiograma está prolongado. Pueden aparecer ataques de Stokes-Adams. Mueren jóvenes.

### 4.2.7 DESORDENES RENALES

#### 4.2.7.1 SORDERA CONDUCTIVA:(6)

- 4.2.7.1.1 **Nefrosis y malformaciones del tracto urinario.** Recesivo o ligado al sexo. Uvula bífida y acortamiento o ensanchamiento de la parte distal de los dedos y los artejos.
- 4.2.7.1.2 **Síndrome renal y genital:** Recesivo. Orejas de implantación baja, atresia vaginal y estenosis de los conductos auditivos externos.
- 4.2.7.1.3 **Síndrome de Taylor:** Recesivo. Microtia y anotia unilateral e hipoplasia ósea facial unilateral .

#### 4.2.8 ABERRACIONES CROMOSOMICAS

Son característicos los síndromes siguientes: (1,8,9,11,14).

- 4.2.8.1 **Síndrome Trisomía del 13 ó síndrome de Patau:** Aberración cromosómica en la cual las células somáticas tienen un cromosoma más en el grupo 13-15 . Lesión dominante y presente al nacer. Frecuencia de 0.45 en 1.000. Se encuentra el estribo deformado y ausencia del tendón del estribo.

Anormalidades asociadas: orejas bajas, cambios en la cóclea y el sáculo, microcefalia, anomalías oculares, queilopalatos quisis y defecto intraventricular. Mueren en la primera infancia.

- 4.2.8.2 **Trisomía del 18, trisomía grupo E:** Se debe a una aberración cromosómica en la que hay un cromosoma extra, en el grupo 16-18. Frecuencia de 0.25 a 2 en 1.000 nacimientos. Más frecuente en hijos de madres añosas. Se hallan lesiones de los huesecillos, ausencia del tendón y de la eminencia piramidal, curso anormal del nervio facial y de la cuerda del tímpano. Anomalías asociadas: Orejas deformadas, atresia del conducto auditivo externo, ausencia de los canales semicirculares y de las crestas auditivas, desarrollo incompleto del modíolo, ptosis palpebral, micrognatia, deformidades en los dedos, hipertonicidad, hipertrofia de tejido pancreático, retardo mental y desarrollo defectuoso de la cápsula ótica. No tiene tratamiento.

- 4.2.8.3 **Síndrome de Turner, aplasia coanal:** Es una aberración cromosómica, ligada al sexo, con configuración XO; la frecuencia es de uno en 5.000 nacidos vivos.

En el oído medio se encuentran malformaciones del estribo, asociadas a poco desarrollo de las celdas mastoideas, implantación baja de las orejas y con lóbulos muy grandes. Otras anomalías que se encuentran: baja estatura, disturbios en la visión, membranas en el cuello displasias óseas, alteraciones cardíacas y renales, cabello de implantación baja, membranas interdigitales y tórax en quilla.

BIBLIOGRAFIA

1. Aitenau, M. Histopathology of sensorineural Hearing Loss in Children. Otolaryngologic Clinics of North America, Feb. 1975, pg. 49
2. Anson, B.J; Donaldson, J. A: Surgical Anatomy of the Temporal Bone and Ear, end ed. Philadelphia, W B. Saunders 1973, P.P.19 -116
3. Bachmann, K. Biología para médicos. Bogotá, Reverté S.A. 1978, P. 211-235
4. Bclou, A; Embriología. En: Justo M. Alonso. Tratado de Otorrinolaringología y Broncoesofagología, Vol 1 Madrid, Paz Montaivo, 1961, PP. 7-8
5. Berstrom, L. Anomalies of the Ear In Gerald English, Otolaryngology, Vol. 1, Harestown, Harper & Row, 1978 Pp. 1-10
6. Berstrom, L.; Hemenway W.; Downs, M., A .Halgh Risk Registry of Congenital Deafness. Otolaryngologic Clinics of North America, June, 1971, P. 369.
7. Britton, B. Radiologic Evaluation of Sensorineural Hearing Loss, Otolaryngologic Clinics of North America, Feb. 1978, P. 3-6
8. English, G.M. Anomalies of the ear, nose, mouth and Troat, En: General English. Otolaryngology. Vol. 2, Hagerstown, Harper & Row, 1979, P. 1-32
9. Fraser, G. The Genetics of Congenital Deafness. Otolaryngologic Clinics of North America, June 1971, P 227
10. House, W.F.; Mangabeira, P.L. Surdez neuro-sensorial, Sao Paulo. Ed, Moderna, 1976, p. 66-68
11. Lunsay, J. Inner ear Pathology in congenital deafness, Otolaryngologic Clinics of North America, June 1971, P. 249
12. Nance, W. E; Sweeney, A. Genetic Factors in deafness of early life. The Otolaryngologic Clinics of North America, Feb. 1975, p. 19
13. Richany, S. F; Anson, B. J, and Bast, T.H., The ear Temporal Bone. Development and adult Structure. En: Gerald English, Otolaryngology, Vol, 1, Harestown , Harper & Row, 1977, P.1 - 60
14. Sando, I; Wood, R. Congenital Middle ear anomalies , Otolaryngologic Clinics of North America, June 1971, P. 291.