



LA PREVENCIÓN, PRINCIPAL RETO DEL PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA.

Donostia, 9 de octubre
de 2003.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE HIPOACUSIAS

- Agradecimiento
- Material adjuntado
- Foniatría
- **ARANS-GI:**
 - Visión de la persona sorda.
 - Incidencia: 1/1000 RN (PAP);
5/1000 RN (cualquier grado)
 - ¿Por qué un diagnóstico precoz de la hipoacusia?: 0-3 años: periodo crítico.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- *El 80% de las hipoacusias están presentes ya en el período neonatal.*
- *Se diagnostican el 40-60%.*
- *Mediante los programas adecuados podemos detectar la hipoacusia al mes, diagnosticarla a los 3 meses y actuar antes de los 6 meses de vida.*
- *Existen sorderas de aparición tardía no detectables en un diagnóstico precoz.*



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- *La sordera produce alteraciones comunicativas (dificultad de adquisición de lenguaje oral, en acceso a la experiencia...) en el niño pero también en las interacciones familiares y sociales.*
- *Los padres sordos interactúan con sus hijos sordos de una forma más normalizada que los padres oyentes con sus hijos sordos (crisis, impacto familiar).*



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- *La persona sorda presenta unas necesidades específicas que inciden en su desarrollo global, a las que hay que dar una respuesta adecuada.*
- *El diagnóstico precoz minimiza las secuelas de la hipoacusia **solo** si favorece la intervención temprana e integral, tanto a la persona sorda como a su familia y entorno.*

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- *Si la Administración (responsable del cumplimiento de los objetivos y el mayor obstáculo, junto con el político, para la puesta en marcha de estos programas) no aborda etapas posteriores al diagnóstico favoreciendo la actuación de las Asociaciones de Padres de Sordos...y facilitando una intervención temprana junto a una adaptación protésica adecuada, el diagnóstico precoz es totalmente insuficiente y estéril.*



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ SCREENING AUDITIVO

- Población de riesgo (5-12%)/universal:
 - Criterios para el universal:
 - Gravedad del problema
 - Alto porcentaje (20-30%) de alt. auditivas en niños “sin riesgo”.
 - Incidencia alta (1/1000: aprox.380 PAP nuevos/año - 5/1000: 2000 familias/año con alt. auditiva).
 - Métodos diagnósticos **seguros**.
 - Alto índice de fiabilidad.
 - Bajo coste económico.
 - Posibilidad de tratamiento en ciertos casos.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ SCREENING AUDITIVO:

– FACTORES A CONTROLAR:

- Seguimiento del embarazo.
- Control de factores de riesgo.
- Identificación de familias de riesgo.
- Identificación de RN de riesgo.
- ✓ Se adjuntan indicadores de alto riesgo y formas de prevención de hipoacusia.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **SEGUIMIENTO DEL EMBARAZO (1):**
 - Programación de embarazo con consulta preconcepcional.
 - Asegurar, previo al embarazo, la existencia de anticuerpos contra enf. infecciosas causantes de hipoacusia (rubéola...) o , en caso contrario, proceder a la inmunización.
 - Medidas de control de alimentación, contacto...para evitar toxoplasmosis...



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **SEGUIMIENTO DEL EMBARAZO (2):**
 - Consejo genético previo.
 - Diagnóstico prenatal.
 - Control de tóxicos.
 - Control de nivel de ruido en lugar de trabajo...

*SITE: Servicio de Atención telefónica a Embarazadas.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **FACTORES DE ALTO RIESGO EN RN (0-28días) (1):**
 - Antecedente familiar de sordera infantil.
 - Infección intrauterina TORCHES (toxoplasmosis; rubeola; citomegalovirus; herpes; sífilis;).
 - Malformaciones de cabeza y cuello.
 - Peso al nacer <1500 gr.
 - Hiperbilirrubinemia con exanguinotransfusión.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **FACTORES DE ALTO RIESGO EN RN (2):**
 - Medicación ototóxica (embarazo/ RN).
 - Meningitis bacteriana.
 - Depresión respiratoria severa al nacimiento.
 - APGAR 0-4 al minuto y 0-6 a los 5 minutos.
 - Ventilación mecánica (5 días o más).
 - Signos asociados a síndrome que incluya sordera.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **FACTORES DE ALTO RIESGO EN NIÑOS DE 29 DÍAS A 2 AÑOS (1):**
 - Sospecha de hipoacusia por parte de los padres.
 - Retraso en adquisición/desarrollo del lenguaje.
 - Meningitis bacteriana.
 - Traumatismo craneal o fractura de base de cráneo.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **FACTORES DE ALTO RIESGO EN NIÑOS DE 29 DÍAS A 2 AÑOS (2):**
 - Factores de riesgo neonatal asociados a sordera progresiva (citomegalovirus; ventilación mecánica; sordera genética).
 - Signos asociados a síndrome que incluya hipoacusia.
 - Medicación ototóxica.
 - OMS o recurrente >3 meses.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **FACTORES DE ALTO RIESGO EN NIÑOS DE 29 DÍAS A 2 AÑOS (3):**
 - Alteraciones neurodegenerativas.
 - Infecciones que se asocien a hipoacusia (parotiditis, sarampión...).
 - Exposición excesiva a ruidos fuertes.

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- ***“Uno de los momentos más difíciles para los padres de niños discapacitados es la confirmación del diagnóstico. En ese momento nos quejamos de falta de información sobre la deficiencia, los recursos disponibles, los ttos. rehabilitadores y las ayudas que podemos recibir. También demandamos mejor coordinación de los organismos oficiales. Si recibimos la información necesaria en cada momento, puede que nos sintamos más aliviados”.***



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Evolución del diagnóstico precoz en la última década:
 - **FIAPAS**:Objetivos:prevención, diagnóstico, intervención precoz en la sordera y reconocimiento de las prótesis auditivas como prestación sanitaria dentro del Sistema Nacional de Salud, sin limitación de edad para los beneficiarios.
 - 1ª campaña: 1990.
 - Estudio multicéntrico en RN de alto riesgo:1992: *Anales españoles de Pediatría, vol 40, suppl. 59, junio 1994/ Separata FIAPAS nº 38, mayo-junio1994.*



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **CODEPEH**(Asoc. Esp. Pediatría; Soc. Esp. ORL; Ministerio Sanidad y FIAPAS):
 - Estudio multicéntrico: 1995.
 - Protocolo identificación RN con factores de riesgo:1996.
 - Propuesta Plan detección: 2000.
 - Documento de mínimos: junio 2002. Aprobado por Consejo Interterritorial de Salud.
- ✓ Se adjunta documentación.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

SITUACIÓN EN CAV:

- FEVAPAS, ARANS-GI, APASBI, ULERTUZ, ASPASOR.
- Proposición no de ley aprobada el 27 de marzo de 1998.
- Contactos con Osakidetza:
 - Acuerdos no cumplidos y propuesta actual.
 - Inicio del programa: julio 2003 (anunciado en prensa el 13-6-03 para inicio el 16-6-03).



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **SCREENING AUDITIVO:**
 - **Criterios de sencillez; reproductividad; especificidad y sensibilidad.**
 - **No condicionada a respuesta niño.**
 - **Pilares básicos:**
 - **Conocimiento del desarrollo audiofonológico en la infancia(incluido en “guía padres”).**
 - **Métodos audiológicos de diagnóstico precoz.**
 - **Determinación de los factores de riesgo (incluidos).**



MÉTODOS AUDIOLÓGICOS DE DIAGNÓSTICO PRECOZ

- OEA.
- PEATC.
- Estudio comportamental (reacción a sonido; búsqueda de fuente sonora; reflejo palpebral...).
- Audiometría condicionada (Suzuky; Peep-Show...)
- Audiometría tonal/verbal.
- Impedanciometría y Reflejo estapedial.
- Adquisición lenguaje/comunicación.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ SCREENING AUDITIVO

– Diagnóstico precoz en el estado:

- Prácticamente todas las autonomías han aprobado sus propios planes y se espera- según el director general de Salud Pública del Ministerio de Sanidad(J.M Martín Moreno)- unificar los criterios a lo largo de este año.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ SCREENING AUDITIVO:

– Técnicas que se utilizan:

- **OEA Evocadas por Estímulos Transitorios (ET-OEA): “click”.**
- OEA Evocadas por Tono Puro (TP-OEA).
- Productos de distorsión con 2 estímulos (PD –OEA).
- PEATC.
- PEA de Estado Estable a Multifrecuencia.

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ OEA:

- David T. Kemp (1978: *“Una cóclea sana se comporta como un auditorio reverberante y resonante potenciada por un extraño sistema amplificador propenso a la realimentación y distorsión. Colocando un micrófono en el CAE se registran PD, OEA Espontáneas y **Ecos** (OEA Evocadas)”*).



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- “Las OEA (prueba de cribaje) son sonidos débiles generados por el movimiento del tímpano como respuesta a vibraciones interiores de la cóclea (cel.ciliadas externas)”.
- “Una cóclea sana genera vibraciones internas siempre que procesa el sonido; una cóclea lesionada, normalmente no”.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

– OEA (ECHOCHECK/ILO):

- Buen funcionamiento coclear y de oído medio. No detecta alteraciones retrococleares, no evalúa la vía neurológica: OEA (+).
- Rápida (5` max. ambos oídos) y barata.
- Alta resolución de frecuencia.
- Alta fiabilidad desde las 48 h. vida.
- Reproducibilidad global >70%
- Identifica pérdidas > 30 dB HL.
- Estímulo estable.
- Ruido de fondo: Menor a 40 dB.
- Otoscopia previa.
- No detecta umbrales auditivos.
- No válida en alt. de oído medio.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- PEATC(Prueba diagnóstica) (1):
- Estímulos auditivos(por auriculares) breves activan la vía y generan potenciales detectables por electrodos en cuero cabelludo que son promediados por un ordenador: gráfica con ondas correspondientes a diferentes lugares de la vía auditiva (Ondas I a V: latencia y forma de onda).
- Onda V: la más constante.

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- PEATC (BERA) (1):
 - Estudio del sistema auditivo periférico+ tronco cerebral (**nervio auditivo a mesencéfalo**).
 - Normalmente precisan sedación aunque no se condiciona por la anestesia.
 - No fiable antes de los **3 meses** de vida.
 - Permite distinguir sordera retrococlear (neural).
 - No invasiva (electrodos superficie).
 - Tiempo exploración: 30` aprox.
 - Más costosa.

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- PEATC(Prueba diagnóstica) (2):
 - Sensibilidad: 97-100%.
 - Especificidad: 86-96%.
 - Alta fiabilidad y estabilidad de estímulo.
 - **Normalidad: Onda V a 30 dB.**
 - Intervalo I-III-V.
 - Umbral auditivo:10-20 dB sup. a audio convencional.
 - Se afecta por estado de oído medio y externo.
 - Clicks: No determina frec.
 - Tonales: No para frec. graves.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **PEA de estado estable Multifrecuencial:**
 - Descritos en 1996.
 - Presentación simultánea de múltiples tonos continuos a diferentes frecuencias en ambos oídos **conjuntamente con respuesta específica (250 a 8.000 Hz.)** y con obtención de **umbrales y perfil del mismo.**
 - Rápidos, fácil correlación con audiometría.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- PEATC(Prueba diagnóstica) (3):
 - En ciertos casos se precisan ambas pruebas(OEA/PEATC) para el diagnóstico:
 - **OEA (+) y PEATC (+):** Normalidad salvo sordera de aparición tardía.
 - **OEA (+) con aumento de estímulo y PEATC (+):** Alt. Trasmisión moderada.
 - **OEA (-) y PEATC (-):** Lesión oído interno y/o vía neural.
 - **OEA (+) y PEATC (-):** Lesión neural exclusiva.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ **SCREENING AUDITIVO:**

– Personal implicado:

- Obstetra- Radiólogo-Genetista
- Neonatólogo
- Pediatra
- ORL
- Asociación de padres con sus servicios: Foniatra; Psicólogo; logopeda/profesor sordos; Audioprotesista; Asistente social...
- Educación
- Servicios Sociales



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- ***“Control de Niños de Riesgo dentro de un Programa de Cribado Auditivo Universal”.***
 - Dr. Germán Trinidad Ramos: Área de Sordera del Centro Extremeño de Desarrollo Infantil, Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz Infanta Cristina.
 - Premio FIAPAS 2002.
 - Programa pionero en España.
 - ✓ Se adjunta.

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ PROTOCOLO DE SCREENING AUDITIVO UNIVERSAL EN LA CAV.

– Fase I:

- **OEA “Echocheck” DUE Neonatos antes del alta (aprox. 48 h. de vida) en Hospitales Públicos con Maternidad:**

- Txagorritxu
- Cruces/ Basurto
- Donostia/Zumarraga/Alto Deba/Mendaro.

Si OEA (+): Cuño en cartilla de salud.

Si OEA (-):



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ PROTOCOLO DE SCREENING AUDITIVO UNIVERSAL EN LA CAV.

– **Fase II:**

Repetición de OEA a los 15 días en el mismo servicio y de la misma manera para niños con Fase I (-):

- Si OEA (+): Anotación en cartilla de salud infantil;
- Si OEA (-):



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ PROTOCOLO DE SCREENING AUDITIVO UNIVERSAL EN LA CAV.

– **Fase III:**

- Consulta con ORL(Txagorritxu, Cruces, Basurto y Donostia) “responsable” del programa antes del tercer mes de vida:
- **OEA Clínicas** tras exploración:
 - Si OEA (+): Cuño en cartilla;
 - Si OEA (-):
Neurofisiología:**PEATC.**



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- PROTOCOLO DE SCREENING AUDITIVO UNIVERSAL EN LA CAV(aplicable a niños de cualquier procedencia. Casos especiales: Basurto/Donostia)
 - Aspectos pendientes:
 - Niños de riesgo: ¿Criterios de controles posteriores?
 - Estado de fiabilidad PEATC y relación Neurofisió/ORL en Donostia.
 - Relación ORL-Asociaciones de CAV.
 - Tras el diagnóstico inicial:

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- PROTOCOLO DE SCREENING AUDITIVO UNIVERSAL EN LA CAV
 - Se habla de ORL pero...¿pediatras?
 - Contacto interprofesional.
 - Contacto con los padres, tipo y manera de transmitir la información.
 - Contacto con las Asociaciones y su personal.
 - Intervención:
 - Estimulación precoz...
 - Utilización de audífonos; IC; LS
 - ¿Cuándo se indica IC?
 - Controles Pediátricos ¿Qué deben abarcar?

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- PROTOCOLO DE SCREENING AUDITIVO UNIVERSAL EN CAV:
 - Algunos centros privados efectúan las 3 fases; otros ninguna o solamente la I y la II.
 - Fase I: Población explorada (?)
 - Fase II :
 - Fase III:
 - Gipuzkoa: Donostia: 7-9
 - Aún no resultados consistentes.
 - Bizkaia:
 - Araba:



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **PROTOCOLO DE SCREENING AUDITIVO UNIVERSAL EN EXTREMADURA:
Diferencias con el de CAV.**
- **Centros de referencia, pioneros en programas de detección precoz: (Badajoz; San Carlos Madrid; Virgen del Camino Pamplona/CUN; Clínico Valencia..).**



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Los niños de alto **riesgo** precisan **controles audiológicos posteriores** aún cuando el cribaje neonatal haya sido (+).
- El **seguimiento** de los casos detectados es fundamental.
- Existen **Encuestas Audiológicas** que permiten efectuar el seguimiento auditivo y comunicativo en todos los niños a través de los padres, pediatras y demás personal implicado en la hipoacusia.

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Direcciones de interés:
- PUSE (página de la Unidad de Sorderas de Extremadura)

<http://personal.telefonica.terra.es/web/puse>

- FIAPAS <http://www.fiapas.es>

- <http://www.se-neonatal.es>

- <http://www.meditex.es/usuarios>

- <http://www.papps.org/prevencion/infancia/index.htm>



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ CLASIFICACIÓN:

- Intensidad: PAL...PAP.
- Localización: Transmisión; percepción; mixta; central.
- Momento de aparición: Pre(0-2 años)- peri (2-4)- postlocutiva(>4 años).
- Uni/bilateral.
- Temporal/permanente.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **ETIOLOGÍA (Neurosensorial):**
 - **CAUSAS PRENATALES (A):**
 - **GENÉTICAS (60%)**
 - **Aisladas (75%):**
 - » **Autosómico recesiva (80%)**
 - » Autosómico dominante (18%)
 - » Ligada al X (2%)
 - Asociadas a otras malformaciones (sindrómicas): (25%).
 - Mitocondriales



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

– CAUSAS PRENATALES (B):

- **ADQUIRIDAS (40%):**
 - **Infecciones (TORCHES).**
 - Ototóxicos.
 - Radiaciones.
 - Enf. Metabólicas maternas.
 - Hábitos tóxicos maternos.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

– CAUSAS PERINATALES:

- Hipoxia
- **Prematuridad/bajo peso**
- Hiperbilirrubinemia
- Infecciones
- Traumatismo craneal



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

– CAUSAS POSNATALES:

- Infecciones: **Meningitis**;
encefalitis; sepsis bacteriana;
parotiditis; sarampión...
- Otitis Media Crónica
- Ototóxicos
- Otras



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **HIPOACUSIA GENÉTICA:**
 - 60% de las hipoac.prenatales.
 - Autosómica recesiva en 80% de las genéticas aisladas.
 - Momento de aparición: Desde el nacimiento hasta bien avanzada la adolescencia.
 - Sospecharla en toda etiología desconocida o audiograma en U; consanguinidad; malform. congénita asociada; antec. familiares...

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Autosómico recesivas:
 - **Las más frec. de las genéticas.**
 - PAP bilateral con algún resto en graves.
 - Presentes desde el nacimiento o primeros meses de vida.
 - Anomalía sacular y coclear: degeneración Corti;
 - Se conocen unos *17 loci (DFNB)* diferentes causantes de este tipo de hipoacusia; la forma **más frecuente** (50%) dentro de las no sindrómicas: DFNB1: alt. del gen de la **conexina 26(GJB2)**, que se encuentra en el cromosoma 13(13q12).

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- ***Delección 35 delG: Mutación más frec.de la codificación de la Conexina 26: 1/40 personas oyentes son portadores sanos.***
 - ***Diagnóstico molecular y consejo genético. (25% sanos; 50% portadores; 25% afectados).***
 - ***Determinación mediante técnica molecular: PCR-ARMS (Polymerase Chain Reaction-Amplification Refractory Mutation System).***

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- ***“El pequeño tamaño del gen de la conexina 26 y la alta prevalencia de la enfermedad causada por mutaciones en este gen, lo hacen idóneo para el cribado de hipoacusias de causa genética” (test de DNA: GENEtest®).***

****Implantes cocleares: Manrique y otros; Masson 2002.***



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Loci de Genes más frecuentes causantes de hipoacusia autosómica recesiva:
 - Conexina 26(GJB2), DFNB1.
 - Miosina 7A(MYO7A), DFNB2.
 - Miosina 15 (MYO15), DFNB3.
 - Spendrina (PDS), DFNB4.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Autosómico Dominante(A):
 - PAS (menos graves que recesivas).
 - En general bilaterales afectando por igual a todas las frec. del espectro.
 - Desde primeros meses de vida a progresivas, tardías(Otosclerosis...).
 - Expresividad y penetrancia variable: salto generacional.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Autosómico dominante (B):
 - *Locí* de este tipo: DFNA:
(DFNA1-DFNA19)
 - **Gran variabilidad:**
progresivas-estables;
prelocutivas-poslocutivas;
afectación de frec. únicamente
bajas, medias o agudas- todas
las frec.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Ligadas al sexo (X):
 - Las menos frec. de las genéticas (2%).
 - Muchas veces PAP con afección de todas las frec.
 - *Loci* de los genes alterados: XDFN (XDFN1-XDFN8).
 - Pre- poslingual / progresiva- estable/ neurosensorial/mixta.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **Mitocondriales(1):**
 - Aislada o sindrómica.
 - Alteración ADN mitocondrial materno.
 - Aprox.20% de hereditarias.
 - **Gen 12S rRNA- Mutación A1555G.**
 - Determinación mediante técnica molecular : PCR-RFLP (Polymerase Chain Reaction-Restriction Fragment Length Polymorfism).



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Mitocondriales (2):
 - La **mutación A1555G** parece aumentar la sensibilidad al **efecto ototóxico de aminoglucósidos** pero **también** puede desarrollar hipoacusia en **individuos no expuestos** a dichos antibióticos pero portadores de la alteración A1555G.
 - La hipoacusia en este caso suele ser neurosensorial, progresiva, poslingual, de variabilidad fenotípica y de aparición a cualquier edad.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **HIPOACUSIAS GENÉTICAS ASOCIADAS (1) (SINDRÓMICAS):**
 - ***Siempre que se detecte una hipoacusia congénita y se piense que pueda ser hereditaria, habrá que estudiar detalladamente otras partes del organismo a la búsqueda de signos malformativos que puedan corresponder a un cuadro sindrómico.***



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ HIPOACUSIAS GENÉTICAS ASOCIADAS (2) (SINDRÓMICAS):

- Si los rasgos fenotípicos no son claros, habrá que estudiar asimismo a los familiares del niño.
- Actualmente se conocen más de **200** síndromes que incluyen la sordera entre sus signos.

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **HIPOACUSIAS GENÉTICAS ASOCIADAS (3) (SINDRÓMICAS):**
 - Mitocondrial: **DIDMOAD; MELAS**
 - Autosómicas recesivas:
 - **Sind. Usher**
 - **Sind. Prended**
 - **Sind. Lange Jerervell Nielsen**
 - Autosómicas dominantes:
 - **Sind. Waardenburg (*)**
 - **Sind. Treacher-Collins**
 - **Sind. Alport (*)**



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ HIPOACUSIAS GENÉTICAS ASOCIADAS (4) (SINDRÓMICAS):

- Ligadas al X:
 - Asociada a Daltonismo
 - Sind. Alport



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- HIPOACUSIAS
ADQUIRIDAS (40% de las
prenatales):

Dado que se deben a factores exógenos, se imponen unas pautas preventivas para su erradicación:



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

1. INFECCIONES (TORCHES):

- **Las más frecuentes entre las adquiridas.**
- El oído es muy sensible a las infecciones, sobretodo durante el primer trimestre de gestación; pueden producirse trastornos auditivos que alteren el desarrollo embriológico normal del oído.
- La gravedad depende de la sensibilidad del niño y del momento de la infección.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Etiología:
 - Rubéola congénita:
 - Baja incidencia por la **vacunación**.
 - Aprox. El 18% de las hipoacusias prenatales.
 - En un 40% de los casos puede producir únicamente sordera.
 - Suele ser neurosensorial, severa-profunda y simétrica.
 - Asociada a: microcefalia y retraso psicomotor; cataratas; retinopatía; alt. cardíaca; espleno-hepatomegalia; osteopatía; púrpura trombocitopénica.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Citomegalovirus:
 - Trasmisión transplacentaria.
 - Entre el 6 y el 20% de las connatales.
 - Sólo el 25-50% de las infecciones maternas producen infección fetal.
 - PAS-PAP bilateral.
 - A veces progresiva.
 - Asociada a: Hidrocefalia; retraso mental; calcific. intracraneales; coriorretinitis; anemia; alteración hepática.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Toxoplasmosis congénita:
 - Afecta a 1/1000 nacidos; produce el 0,2 de las hipoac. prenatales.
 - PAS-PAP bilateral.
 - Gestante prácticamente asintomática.
 - Asociada a: encefalopatía; coriorretinitis.
 - **Imprescindible** la detección sistemática por **serología** en la gestante: es una infestación **tratable**.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

2. OTOTÓXICOS (a):

- Puede producirse hipoacusia adquirida en el útero por fármacos que llegan al feto vía transplacentaria y que tienen capacidad de lesionar el oído interno.***
- Las alt. más graves se dan cuando la ingesta se produce entre la 6^a y 7^a semana de gestación.***



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

2. OTOTÓXICOS (b):

- Producen alt. cel. ciliadas externas e internas; malform. de oído medio...
- En general originan PAL-PAM-PAS-PAP neurosensoriales bilaterales.
- Pueden producir malform. en otros órganos del niño.
- **Aminoglucósidos:** Primer y tercer trimestre de embarazo: etapas de paso máximo a feto.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

2. OTOTÓXICOS (c):

- El riesgo de ototoxicidad en el feto aumenta si la embarazada, medicada con esos fármacos, presenta una **insuficiencia renal** asociada debido a que el sistema renal del feto no los elimina y las concentraciones séricas se incrementan de forma importante.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

3. RADIACIONES IONIZANTES:

- Exposición a radiaciones durante período gestacional: Posible alteración dosis dependiente: desde muerte fetal o malformaciones importantes a hipoacusia únicamente.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ CAUSAS PERINATALES

- Muchas veces es difícil conocer la causa exacta de hipoacusia en este período debido a que no es raro que coexistan factores productores de alteración auditiva .
- Frecuencia: 4.8% al 17.6% del total de hipoacusias.
- De entre los factores de riesgo (adjuntados) los más frecuentes son:



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

1. PREMATURIDAD/ HIPOXIA:

- Asociados con frecuencia a hipoacusia.
- **Bajo peso al nacer: (<1500gr.):**
Es la causa más frecuente de hipoacusia perinatal.
- Frecuencia variable según autores: Entre el 5% y 23%.
- PAS-PAP neurosensorial bilateral (85%).
- Localización: Núcleos cocleares del tronco cerebral.
- Origen: Alt. SNC.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

2. HIPERBILIRRUBINEMIA:

- Por incompatibilidad de grupo sanguíneo: Actualmente no muy frecuente.
- Bilirrubina no conjugada: Efecto tóxico sobre núcleos cocleares del SNC.
- Cifras $>15\text{mg/dl}$ (patógena) se asocian a **asfixia perinatal y prematuridad.**
- PAS-PAP neurosensorial bilateral.
- Alt. Retrococlear: PEATC.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

■ CAUSAS POSNATALES:

- Todas las hipoacusias **adquiridas** que aparecen **tras período neonatal** (primeros 28 días de vida).
- Etiología múltiple.
- Posible valoración de IC.
- 1. OMC (a):

Inflamación crónica de oído medio que, a través de ventanas oval o redonda o por fístula laberíntica, producen alt. oído interno y laberintitis con sordera, generalmente, permanente.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

1. OMC (b):

1. Factores pronósticos:

1. Recurrencia de la otitis
2. Actuaciones yatrógenas
3. Cronicidad
4. Patogenicidad del agente contaminante...



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

2. INFECCIONES GENERALES QUE AFECTAN AL OÍDO:

▪ **MENINGITIS BACTERIANA: (Neumococo)**

- Causa más frec. de Hipoacusia Neurosensorial posnatal en la infancia (37%); 4-10% del total de las hipoacusias.
 - Infección coclear vía hematógica pero también por canal endolinfático, acueducto coclear y nerv.
 - Laberintitis añadida.
 - Hipoac. Neurosensorial bilateral (96%).
 - PAP pero también PAS, PAM y PAL.
 - Irreversible y a veces progresiva.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- PAROTIDITIS:
 - Myxovirus parotiditis
 - Inflamación parótidas
 - Hioacusia neurosensorial **unilateral** (68% de las hipoacusias neurosensoriales unilaterales).
 - PAP-PAS
 - No síntomas vestibulares.
 - Manifestación temprana (primeros días).



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **SARAMPIÓN:**
 - Mixovirus
 - Poca presencia en países con buenas condiciones sanitarias y socioeconómicas por la **inmunización activa** (2.4% aprox.).
 - Hipoacusia neurosensorial bilateral simétrica, en agudas, principalmente; PAS-PAP.
 - Asociado a catarro vías altas, conjuntivitis, rinitis y exantema.
 - Aparición: En fase post. a lactancia y sobre los 3 años de vida.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

3. OTOTÓXICOS (a):

- Causantes del 11% de las hipoacusias neurosensoriales posnatales y del 0.7-1.9% del total de hipoacusias neurosensoriales en la infancia.
- La **Insuficiencia renal** y la asociación **diuréticos+ aminoglucósidos** pueden potenciar el efecto ototóxico.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

3. OTOTÓXICOS (b):

- Otros factores que influyen en la ototoxicidad:
 - Dosificación
 - Vía de administración
 - Predisposición individual
 - Duración del tratamiento...
- PAP pero también PAS y PAM
- Irreversible salvo en estadios iniciales y en ocasiones progresiva hasta llegar a PAP **a pesar de cesar** la toma del ototóxico.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

3. OTOTÓXICOS(C):

- Existen medicamentos menos ototóxicos (**cefalosporinas**) que los aminoglucósidos gracias a los cuales esta causa de sordera ha disminuido.
- La **ototoxicidad por fármacos**, hoy día, **únicamente es admisible** en quimioterapia antineoplásica (cisplatino, vincristina...).
- **Todo niño en tto. con quimio debe ser explorado auditivamente antes, durante y después del tto.**
- Conocer los listados de ototóxicos.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- **Mitocondrias:** La energía que producen es fundamental para el funcionamiento de las células ciliadas y de la estría vascular del oído interno.
- En general provienen del óvulo.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- Hipoacusia de origen mitocondrial asociada a ototòxicos :
 - Una **mutación en el ADN mitocondrial** puede producir una hipoacusia trasmitida por la madre a su descendencia.
 - La expresión clínica dependerá del porcentaje de genomas mitocondriales portadores de la mutación.
 - Ototoxicidad por aminoglucósidos: en ciertos casos relacionada con **mutación A1555G** del genoma mitocondrial.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

- En estos últimos años se observan casos de sordera congénita adquirida infecciosa (rubéola...) en población inmigrante.
- Existe un porcentaje importante de niños con **“multihandicaps”+sordera:**
 - Autismo/Retraso mental/Parálisis cerebral/Ceguera/Trastornos de conducta...



PAPEL DEL PEDIATRA

- Detectar factores de riesgo y favorecer el seguimiento posterior (ver “*métodos audiológicos de diagnóstico precoz*” y estudio Badajoz).
- Facilitar el acceso de los padres a Asociaciones..dedicadas al trabajo con la persona sorda.
- Entender la necesidad de trabajar en un equipo multidisciplinar, a distancia.
- Transmitir a los padres una información adecuada, en el momento adecuado.



PAPEL DEL PEDIATRA

- Comprender que las necesidades de un sordo no son únicamente “médicas” y que existen diversas maneras de entender y vivir la sordera.
- Transmitir la idea de que un niño **nunca** es demasiado pequeño para explorar su audición.



PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LAS HIPOACUSIAS

info@aransgi.org

■ ***ESKERRIK ASKO***