

Hipoacusia Sensorineural en Niños

Emily Z. Stucken y Anil K. Lalwani

Introducción

La pérdida auditiva sensorineural (PASN) tiene una prevalencia estimada de 1 a 3 por 1.000 recién nacidos.^{1,2} La pérdida auditiva congénita puede variar de leve a profunda y tiene un impacto crítico en el desarrollo de habla y el lenguaje del niño. La meta principal en la evaluación de la PASN pediátrica es la detección temprana. Esto ha inspirado el desarrollo de los programas de tamizaje auditivo neonatal universal (TANU) en los Estados Unidos y en muchos otros países. Una vez que se ha detectado la pérdida de la audición, deben realizarse los exámenes pertinentes para detectar la etiología subyacente. Con la mejoría en el conocimiento y la tecnología, ahora somos capaces de identificar muchas causas de la pérdida auditiva. El determinar un diagnóstico específico permite al médico estimar, buscar problemas médicos en la familia y aconsejar a la familia del paciente sobre la probabilidad de que se presente una pérdida de la audición en otros miembros de la familia en el futuro. El objetivo de la detección temprana es la intervención temprana a través de la amplificación y, en algunos casos, del implante coclear. La amplificación temprana ha demostrado que afecta positivamente el desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo.

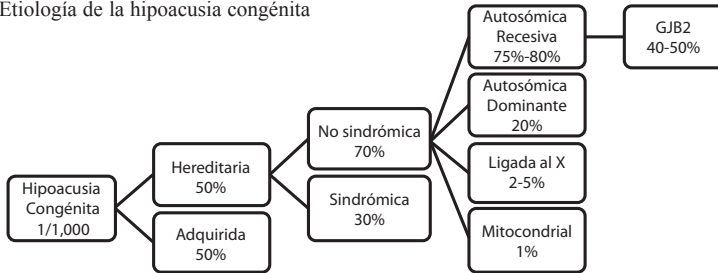
Clasificación y etiología

La PASN puede ser heredada o adquirida. Aproximadamente la mitad de los casos de pérdida auditiva congénita son hereditarios, mientras que los restantes son de causas adquiridas. Los tipos heredados pueden estar asociados con síndromes o pueden ser no sindrómicos. Pueden ser heredados por vía : autosómica recesiva, autosómica dominante, transmisión ligada al X o transmisión mitocondrial, o pueden no seguir un patrón mendeliano de herencia. La PASN adquirida pueden estar asociada a infección perinatal por organismos como en el TORCH (toxoplasmosis, virus de la rubéola, citomegalovirus, herpes simple), hiperbilirrubinemia, meningitis, la administración de medicamentos ototóxicos como gentamicina, prematuridad, bajo peso al nacer y bajos puntajes en el Apgar.¹

La hipoacusia hereditaria está asociada a un síndrome en el 30% de los casos pero en el 70% restante no. Aproximadamente el 75-80% de los casos de hipoacusia no sindrómica se hereda de manera autosómica recesiva. El 20% restante de hipoacusia no sindrómica se da por herencia autosómica dominante, con un pequeño componente también atribuible a patrones de herencia ligado al X y mitocondrial.¹ (**Figura 1**).

Se estima que 40-50% de los casos de pérdida de audición congénita no sindrómica recesiva en los Estados Unidos, Europa, Australia e Israel pueden atribuirse a una mutación en el GJB2 (gen *Gap Junction Beta 2*), gen que codifica para la proteína Conexina 26, una proteína que constituye un componente de los canales iónicos intercelulares.³ Las causas sindrómicas de pérdida auditiva congénita se describen en la **Tabla 1**.

Figura 1. Etiología de la hipoacusia congénita



Detección

Los programas de tamizaje auditivo neonatal universal (TANU) en los Estados Unidos se desarrollan actualmente en los 50 Estados; en el resto del mundo, la realización de esta prueba sigue siendo irregular. Las pautas actuales recomiendan que todos los niños se sometan a una prueba de audición en el plazo del primer mes del nacimiento para la fase de detección. Los métodos aceptados para su realización son: Emisiones otoacústicas (EOA) y pruebas de potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEAT), y ambos pueden detectar la pérdida auditiva de 40dB o más. Ambas modalidades, sin embargo, pueden verse afectadas por la disfunción del oído medio o externo, y las EOA no pueden detectar los casos de neuropatía auditiva/disincronia. Los niños que han estado en la unidad de cuidados intensivos neonatal (UCIN) deben ser evaluados con PEAT debido a la creciente incidencia de neuropatía auditiva/disincronia en esta población de pacientes.⁷ Los parámetros de la prueba de detección deben configurarse para maximizar la sensibilidad sin un excesivo número de falsos positivos, y diferentes centros pueden tener diferentes estándares para las pruebas. Norton *et al* evaluaron el rendimiento de las EOA y los PEAT en comparación con el estándar de oro, la audiometría con refuerzo visual realizada a los ⁸⁻¹² meses de edad. Encontraron que la sensibilidad de las EOA para la pérdida auditiva moderada fue del 80% y de 98% para la pérdida de audición profunda; la sensibilidad de PEAT fue del 84%.^{8,9} White *et al.* evaluaron un programa de detección de 2 etapas mediante EOA seguida PEAT automatizado en caso de falla en las EOA y encontraron que el 23% de los niños con pérdida auditiva permanente a la edad de 8-12 meses había pasado el PEAT automatizado.¹⁰ Los resultados de las pruebas de tamizaje podrían verse afectadas también por factores perinatales como la forma de nacimiento, los recién nacidos por cesárea han demostrado tanto en los análisis univariados y multivariados que tienen una tasa mayor de fracaso en las EOA en comparación con los bebés nacidos por parto vaginal.¹¹

Los bebés que no pasan la prueba de detección inicial deben tener una evaluación auditiva y médica completa dentro de los 3 meses después del nacimiento. Cualquier niño con pérdida auditiva permanente confirmada debe tener acceso a la amplificación y la intervención temprana antes de los 6 meses de edad, pues los niños que reciben intervención a esta edad han demostrado tener mejores puntuaciones de lenguaje que los niños en quienes la pérdida de la audición fue identificada después de los 6 meses de edad.¹²

Tabla 1 . Síndromes asociados a pérdida de audición^{1, 3-6}

Herencia	Síndromes	Características clínicas	Gen
Autosómica dominante	Síndrome de Waardenberg Tipo 1	PASN, canto distópico, heterocromía iridiana, mechón de pelo blanco	<i>PAX3</i>
	Tipo 2	PASN, heterocromía iridiana, mechón de pelo blanco	<i>MITF, SNAI2</i>
	Tipo 3	PASN, canto distópico, heterocromía iridiana, mechón de pelo blanco, hipoplasia/contractura de extremidades superiores	<i>PAX3</i>
Autosómica recesiva	Tipo 4	Síndrome de Waardenberg con enfermedad de Hirschprung	<i>EDN3, EDNRB, SOX10</i>
Autosómica dominante	Síndrome de Treacher Collins	HC, hipoplasia del maxilar y mandíbula, canto anormal, colobomas oculares, atresia coanal	<i>TCOF</i>
Autosómica dominante	Síndrome Branquio-Oto-Renal	HM, MC o PASN, hipoplasia de pabellón auricular, fistulas cervicales, displasia renal	<i>EYA1</i>
Autosómica dominante	Neurofibromatosis tipo II	PASN, neuromas acústicos bilaterales, manchas café au lait, Catarata subcapsular	<i>NF2</i>
Autosómica dominante	Síndrome de Stickler	HM o PASN, paladar hendido, micrognatia, miopía, cataratas, desprendimiento de retina, habito marfanoide	<i>COL2A1, COL11A2</i>
Autosómica dominante	Síndrome de Crouzon	HC, hipoplasia maxilar, craneosinostosis, proptosis ocular, órbitas poco profundas	
Autosómica dominante	Síndrome de Apert	HC , craneosinostosis, sindactilia y sinostosis de manos y pies, hipoplasia mediofacial, hipertelorismo, retraso mental	
Autosómica dominante	Osteogénesis imperfecta	HC,PASN, HM, esclerótica azul, hiperelasticidad de articulaciones y ligamentos, aumento de la fragilidad de los huesos	<i>COL1A1, COL1A2</i>
Autosómica recesiva	Síndrome de Pendred	PASN , Bocio . Asociados con agrandamiento del acueducto vestibular e hipoplasia coclear	<i>SLC26A4</i>
Autosómica recesiva	Síndrome de Usher Tipo 1	PASN severa-profunda, disfunción vestibular, principio de retinitis pigmentosa	<i>MYO7A, USH1A, USH1C</i>
	Tipo 2	PASN moderada severa, retinitis pigmentosa en la 3 a 4 década	<i>USH2A, USH2B, USH2C</i>
	Tipo 3	PASN progresiva, disfuncion vestibular variable, retinitis pigmentosa variable	<i>USH3</i>
Autosómica recesiva	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	PASN, Intervalo Q-T prolongado, síncope	<i>KVLQT1, KCNE1</i>
Autosómica recesiva	Enfermedad de Refsum	PASN post lingual, retinitis pigmentosa, neuropatía periférica, ataxia cerebelosa, proteínas elevadas en LCR	<i>PHYH, PEX7</i>
Ligado al X	Síndrome de Alport	PASN, nefritis, hematuria, cambios oculares	<i>COL4A5</i>
Ligado al X	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	PASN, distonía progresiva, espasticidad, disfagia, atrofia óptica	<i>TIMM8A</i>
Ligado al X	Síndrome Otopalatodigital	HC , hipertelorismo, anomalías craneofaciales, paladar hendido, displasia ósea	
Ligado al X	Síndrome de Norrie	PASN, síntomas oculares, trastorno mental	<i>Norrin</i>
Ligado al X	Síndrome de Wildervanck	PASN, HC o HM , fusión de las vértebras cervicales, Parálisis de VI Nervio Craniano	
Mitocondrial	MELAS (encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios similares a ECV)	PASN, debilidad muscular, ataxia, hemiparesia, síntomas oculares, convulsiones	
Mitocondrial	MERRF (epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas)	PASN, ataxia, demencia, atrofia del nervio óptico	

*PASN: Pérdida auditiva sensorineural; HC: Hipoacusia conductiva; HM: Hipoacusia mixta

Durante la infancia, a cualquier niño que muestre un retraso en las respuestas auditivas o en las habilidades de comunicación se le debe repetir una evaluación auditiva nuevamente, independientemente de sus resultados auditivos iniciales. A partir del 2005, aproximadamente el 95% de los recién nacidos en los Estados Unidos han sido evaluados para detectar de pérdida de la audición antes del alta hospitalaria.⁷

El TANU requiere un seguimiento adecuado para ser eficaz y, lamentablemente, los datos actuales sugieren que casi la mitad de los recién nacidos que no pasan la prueba inicial no tienen un seguimiento adecuado posteriormente.⁷ Los bebés que fallan en la evaluación del recién nacido deben tener citas de seguimiento fijadas antes del alta del hospital. Se recomienda que estos pacientes se sometán a examen de ambos oídos dentro del periodo de un mes después del alta hospitalaria. Si un niño nace fuera de un hospital o se le da de alta sin recibir la prueba de audición, debe realizarse una prueba ambulatoria de detección dentro del primer mes de su nacimiento. El examen en los niños de hasta 6 meses de edad debe incluir PEAT de frecuencia específica o EOA de productos de distorsión así como una timpanometría. En los niños mayores de 6 meses de edad, pueden utilizarse las pruebas de comportamiento para determinar el promedio de tonos puros. Los niños que no pasan el examen por segunda vez deben ser referidos para una evaluación auditiva formal.⁷ El grupo de estudio de TANU de Wessex estudió a más de 25.000 niños que fueron sometidos a TANU y encontraron que la probabilidad de pérdida de la audición en un bebé que no pasa una segunda prueba de detección era de 6.7%. En su estudio, el valor predictivo positivo de la prueba de audición aumenta en los pacientes atendidos en la UCIN.^{9,13}

Evaluación

Todos los niños diagnosticados con pérdida auditiva deben recibir una evaluación por un otorrinolaringólogo. Esta evaluación debe comenzar con una minuciosa historia clínica y familiar incluyendo historia del nacimiento, aspectos del prenatal, perinatal y postnatal con atención especial a infección perinatal materna y fetal, estancia de la UCIN, hiperbilirrubinemia y meningitis. Se debe tomar una historia familiar, con un enfoque en síndromes hereditarios y pérdida de la audición. Debe realizarse un examen completo de cabeza y cuello, incluyendo la evaluación de las orejas, el conducto auditivo externo, la membrana timpánica y el oído medio, un examen ocular, una evaluación de anomalías pigmentarias y una evaluación de microsomía u otras anomalías craneofaciales. Los exámenes de laboratorio incluyen un hemograma, plaquetas, TSH. Se debe obtener un análisis microscópico de la orina para buscar cilindros de células que sugieran disfunción renal; este examen estará anormal antes que los niveles de nitrógeno de urea y creatinina aumenten. Se debe obtener un ECG (Eletrocardiograma) para descartar síndrome QT prolongado pues su identificación y posterior tratamiento podría salvar su vida. Puede considerarse la prueba para Citomegalovirus. Deben obtenerse estudios para evaluar el hueso temporal para evaluar por malformaciones del oído externo, medio e interno; casi el 30% de los niños con pérdida auditiva tendrán anomalías identificables incluyendo acueducto vestibular ensanchado, displasia del canal semicircular lateral y malformaciones cocleares.¹⁴ Una consulta oftalmológica pediátrica debe obtenerse en cada niño con pérdida auditiva para

descartar no sólo formas sindrómica de sordera asociados con anomalías oculares, pero también para asegurarse de que la agudeza visual es normal.¹⁵ La referencia a un genetista debe estar disponible para todos los padres; el genetista puede ser crucial en la evaluación de factores genéticos que contribuyen a la pérdida auditiva mediante la realización de un examen físico completo, buscando resultados que sugieren un diagnóstico sindrómico, ordenando estudios de genética para detección de la mutación de GJB2 y proporcionando asesoría genética. Esta evaluación debe llevarse a cabo de manera oportuna y no debe retrasar la adaptación de audífonos, los cuales pueden ocurrir simultáneamente (evaluación genética y adaptación del audífono).

Intervención

El objetivo de la detección temprana y el diagnóstico es la intervención temprana. El aumento del tiempo transcurrido antes de la intervención se ha correlacionado con peores resultados del habla y el lenguaje. El mecanismo por el cual esto ocurre puede ser la reorganización de la corteza cerebral auditiva después de un período crítico sin estimulación auditiva.² El primer punto del manejo de la PASN pediátrica es la decisión de los padres para rehabilitar a un niño con la forma auditivo-oral de la comunicación, comunicación manual como el lenguaje de señas americano o una combinación de los dos conocida como comunicación total.¹ Todos los niños diagnosticados con PASN bilateral que prefieran la comunicación auditiva oral deben pasar por un periodo de prueba con audífonos y un entrenamiento auditivo intensivo. Los niños que no logran un beneficio sustancial con la amplificación deben ser considerados para el implante coclear. Los implantes cocleares están aprobados por la FDA (*Food and Drug Administration*) para niños de 12 meses o más con pérdida auditiva severa a profunda bilateral. Actualmente hay una tendencia para realizar el implante a los 12 meses de edad, pues los estudios demuestran que mientras más temprana sea la edad de implantación hay mayor aumento en la expresión y comprensión del lenguaje.¹⁶

Debe considerarse el implante para los niños menores de 12 meses de edad en los pacientes que son diagnosticados con PASN profunda después de meningitis bacteriana, pues la laberintitis osificante resultante puede hacer difícil o imposible el implante coclear. Philippon *et al.* investigaron el implante coclear en niños y adultos con sordera postmeningitis; durante la cirugía encontraron laberintitis osificante en 62% de los pacientes implantados. Los autores recomiendan la implantación temprana en esta población.¹⁷ La población de recién nacidos con sordera atribuible a la mutación GJB2 también ha sido estudiada específicamente. Se ha encontrado que a estos pacientes les va bien con el implante coclear; su capacidad auditiva y su reconocimiento de la palabra es equivalente a los pacientes sin esta mutación,¹⁸⁻²⁰ y los pacientes con la mutación GJB2 mostraron puntajes mayores en la lectura y en las pruebas de función cognitiva que sus contrapartes.²¹ Si un bebé o un niño son tratados con amplificación o con implante coclear, la terapia debe ser acompañada por un equipo de apoyo educativo y social riguroso.

Conclusión

La PASN pediátrica afecta la capacidad del niño para interactuar con su entorno. El tamizaje auditivo universal permite la identificación temprana de los

bebés nacidos con pérdida auditiva. Una evaluación exhaustiva para determinar la etiología de la pérdida auditiva puede revelar un diagnóstico sindrómico, o puede permitir que el médico pueda estimar la progresión de la pérdida auditiva y la respuesta al tratamiento de un niño. La amplificación temprana es un punto clave en el logro de una comunicación significativa auditivo-oral, y debe prestarse atención para indicar un implante coclear temprano a los candidatos adecuados.

Referencias bibliográficas

1. Smith RJ, Bale JF, Jr., White KR. Sensorineural hearing loss in children. *Lancet*. Mar 5-11 2005;365(9462):879-890.
2. Papsin BC, Gordon KA. Cochlear implants for children with severe-to-profound hearing loss. *N Engl J Med*. Dec 6 2007;357(23):2380-2387.
3. Cohen M, Phillips JA, 3rd. Genetic approach to evaluation of hearing loss. *Otolaryngol Clin North Am*. Feb 2012;45(1):25-39.
4. Toriello HV, Reardon W, Gorlin RJ. Hereditary hearing loss and its syndromes. 2nd Ed ed. New York: Oxford Press; 2004.
5. Lalwani AK, Grundfast KM. Pediatric otology and neurotology. New York: Lippincott-Raven; 1998.
6. Grundfast KM, Siparsky N, Chuong D. Genetics and molecular biology of deafness. Update. *Otolaryngol Clin North Am*. Dec 2000;33(6):1367-1394.
7. Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics*. Oct 2007;120(4):898-921.
8. Norton SJ, Gorga MP, Widen JE, et al. Identification of neonatal hearing impairment: evaluation of transient evoked otoacoustic emission, distortion product otoacoustic emission, and auditory brain stem response test performance. *Ear Hear*. Oct 2000;21(5):508-528.
9. Thompson DC, McPhillips H, Davis RL, Lieu TL, Homer CJ, Helfand M. Universal newborn hearing screening: summary of evidence. *JAMA*. Oct 24-31 2001;286(16):2000-2010.
10. White KR, Vohr BR, Meyer S, et al. A multisite study to examine the efficacy of the otoacoustic emission/automated auditory brainstem response newborn hearing screening protocol: research design and results of the study. *Am J Audiol*. Dec 2005;14(2):S186-199.
11. Smolkin T, Mick O, Dabbah M, et al. Birth by cesarean delivery and failure on first otoacoustic emissions hearing test. *Pediatrics*. Jul 2012;130(1):e95-e100.
12. Yoshinaga-Itano C, Sedey AL, Coulter DK, Mehl AL. Language of early- and later-identified children with hearing loss. *Pediatrics*. Nov 1998;102(5):1161-1171.
13. Controlled trial of universal neonatal screening for early identification of permanent childhood hearing impairment. Wessex Universal Neonatal Hearing Screening Trial Group. *Lancet*. Dec 19-26 1998;352(9145):1957-1964.
14. Mafong DD, Shin EJ, Lalwani AK. Use of laboratory evaluation and radiologic imaging in the diagnostic evaluation of children with sensorineural hearing loss. *Laryngoscope*. Jan 2002;112(1):1-7.
15. Mafong DD, Pletcher SD, Hoyt C, Lalwani AK. Ocular findings in children with congenital sensorineural hearing loss. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. Nov 2002;128(11):1303-1306.
16. Niparko JK, Tobey EA, Thal DJ, et al. Spoken language development in children following cochlear implantation. *JAMA*. Apr 21 2010;303(15):1498-1506.
17. Philippon D, Bergeron F, Ferron P, Bussières R. Cochlear implantation in postmeningitic deafness. *Otol Neurotol*. Jan 2010;31(1):83-87.
18. Karamert R, Bayazit YA, Altinyay S, et al. Association of GJB2 gene mutation with cochlear implant performance in genetic non-syndromic hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. Dec 2011;75(12):1572-1575.
19. Cullen RD, Buchman CA, Brown CJ, et al. Cochlear implantation for children with GJB2-related deafness. *Laryngoscope*. Aug 2004;114(8):1415-1419.
20. Lustig LR, Lin D, Venick H, et al. GJB2 gene mutations in cochlear implant recipients: prevalence and impact on outcome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. May 2004;130(5):541-546.
21. Bauer PW, Geers AE, Brenner C, Moog JS, Smith RJ. The effect of GJB2 allele variants on performance after cochlear implantation. *Laryngoscope*. Dec 2003;113(12):2135-2140.