



**XIV CONGRESO NACIONAL
DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA
DE OTORRINOLARINGOLOGÍA
Y PATOLOGÍA CERVICO-FACIAL**

Santander, 17 de septiembre de 1990

PONENCIA OFICIAL

MALFORMACIONES GENÉTICAS DE OIDO Y SU TRATAMIENTO

DOCTOR FERNANDO OLAIZOLA GORBEA

RELATORES:

D. Alaminos, R. Arroyo, M. Bermúdez, Díaz Torres,
J. Gamboa, R. Gómez-Ullate, J. Gómez-Ullate, J. Horna,
P. Lázaro, F. Ordóñez, J. Prades, D. Tagarro y M. C. Tapia

COLABORADORES:

D. H. Ballivian, R. Cadavid, T. Jorda, M. M. Lasso de la Vega





VELMONIT[®]

CIPROFLOXACINO

LA LIBERTAD EN EL TRATAMIENTO DE LAS INFECCIONES

COMPOSICIÓN. Comprimidos: VELMONIT 250: Ciprofloxacino (clorhidrato) (D.C.I.): 250 mg por comprimido. VELMONIT 500: Ciprofloxacino (clorhidrato) (D.C.I.): 500 mg por comprimido.

PROPIEDADES: Ciprofloxacino es un quimioterápico, derivado de las 4-quinolonas, con actividad bactericida. Es eficaz frente a un amplio espectro de organismos que incluye a los siguientes Gram-positivos (Estafilococos, Streptococos, incluida *S. fecalis*, *Carinobacterium*, *Listeria*, *Clostridium*) y Gram-negativos (*E. coli*, *Shigella*, *Salmonella*, *Klebsiella*, *Enterobacter*, *Serratia*, *Proteus* indol positivo e indol negativo, *Hemophilus*, *Pseudomonas*, *Neisseria*). No se ha observado resistencia cruzada con las penicilinas, cefalosporinas, aminoglucósidos y tetraciclinas. Los organismos resistentes a estos antibióticos generalmente son sensibles a ciprofloxacino. Ciprofloxacino puede emplearse en combinación con un aminoglucósido o betalactámico, cuando se presente una neutropenia o con un antibiótico activo frente a anaerobios cuando se sospeche la presencia de *B. fragilis*.

INDICACIONES: Ciprofloxacino está indicado para el tratamiento de infecciones respiratorias, genito-urinarias, gastrointestinales, biliares, intraabdominales, osteoarticulares, de la piel y tejidos blandos, pélvicas, otorrinolaringológicas e infecciones sistémicas graves (septicemia, bacteriemia, pacientes inmunodeprimidos), causadas por bacterias sensibles.

POSOLÓGIA. Adultos. Comprimidos: La dosificación oscila entre 250-750 mg dos veces al día dependiendo de la gravedad, tipo de infección y sensibilidad del organismo causal. Gonorrea: una dosis única de 250 mg. El período de tratamiento habitual para infecciones agudas es de 5 a 10 días. El tratamiento generalmente debería continuarse durante 3 días después de la desaparición de los signos y los síntomas.

Función renal alterada y personas de edad avanzada: Normalmente no se necesitan ajustes de dosis, excepto en pacientes con alteración renal grave (aclaramiento de creatinina < 20 ml/min). Si es necesario un ajuste puede reducirse la dosis a la mitad.

Adolescentes y niños: Como otros fármacos de este tipo, ciprofloxacino puede causar artropatía en las articulaciones que soportan peso en los animales inmaduros. Aunque no se conoce relación alguna con el hombre, no se recomienda su empleo en niños y adolescentes en crecimiento, excepto cuando el beneficio de su empleo se considere superior al riesgo potencial.

CONTRAINDICACIONES: En pacientes con hipersensibilidad demostrada a ciprofloxacino y en niños, excepto cuando los beneficios superen a los posibles riesgos.

PRECAUCIONES: En pacientes con historial clínico de trastornos convulsivos. Los pacientes deberán estar bien hidratados, recibiendo un aporte líquido adecuado, y deberá evitarse una excesiva alcalinidad de la orina.

Empleo durante el embarazo y la lactancia: No se recomienda.

INTERACCIONES: Se ha observado elevación de los niveles séricos de teofilina posteriormente a la administración con quinolonas. Por tanto cuando se administre conjuntamente con ciprofloxacino, puede ser necesaria la reducción de la dosis de teofilina. No se recomienda su administración oral en el período de 1-2 horas después de la ingestión de antiácidos con hidróxido magnésico y/o aluminio para evitar su interferencia en la absorción.

EFFECTOS SECUNDARIOS: Se han observado ocasionalmente los siguientes efectos secundarios: trastornos gastrointestinales (náuseas, diarrea, vómitos), alteraciones del sistema nervioso central (vértigo, cefaleas), y reacciones de hipersensibilidad (erupciones cutáneas, prurito). Pueden aparecer aumentos pasajeros de los valores de las enzimas hepáticas, particularmente en pacientes con lesión hepática previa.

INTOXICACIÓN Y SU TRATAMIENTO: No se dispone de información relativa a sobredosificación. Para su tratamiento adoptar las medidas de rutina.

PRESENTACIONES Y PVP (IVA): VELMONIT 250: Envase con 10 comprimidos de 250 mg. PVP (IVA): 2.492 ptas. Envase con 20 comprimidos de 250 mg. PVP (IVA): 4.975 ptas. VELMONIT 500: Envase con 10 comprimidos de 500 mg. PVP (IVA): 9.934 ptas. Envase con 20 comprimidos de 500 mg. PVP (IVA): 19.868 ptas.

ESFARM
AD SALVTEM



**Laboratorios
Dr. ESTEVE. S.A.**
Avda. Virgen de Montserrat, 221
08026 Barcelona

Junta Directiva de la Sociedad Española de Otorrinolaringología y de Patología Cérvico-Facial

PRESIDENTES DE HONOR	Prof. Andrés Sánchez Rodríguez Prof. Antonio Martín-Calderín Menéndez Prof. Teodoro Sacristán Alonso Prof. José M. Sánchez Fernández
Presidente	
Vicepresidente general	
Vicepresidente de Relaciones Culturales con el Ex- terior	Dr. Francisco Antolí-Candela Cano
Vicepresidente de la Comisión Científica	Prof. Juan Bartual Pastor
Vicepresidente de la Comisión Profesional	Prof. Joaquín Poch Broto
Secretario general	Dr. Juan José Álvarez Vicent
Secretario de actas	Dr. Fausto Bronchalo Butragueño
Secretario de Registro y Bibliografías y bibliotecario	Dr. Primitivo Ortega del Alamo
Secretario de Protocolo o secretario de Relaciones	
Públicas	Dr. Manuel Fernández-Vega Diego
Tesorero	Dr. Lorenzo Rubio Morales
Contador	Dr. Torcuato Labella Caballero

VOCALES NATOS

Presidente de la Sociedad Catalana de Otorrino- laringología	Dr. Pedro Abelló Vila
Presidente de la Sociedad Andaluza de Otorrino- laringología	Dr. Manuel Otero Gómez
Presidente de la Sociedad Canaria de Otorrino- laringología	Dr. José M.ª Cuyás de Torres
Presidente de la Sociedad Norte de España de Otorrinolaringología	Dr. Infante Sánchez
Presidente de la Sociedad Gallega de Otorrino- laringología	Dr. Nicolás García Soto
Presidente de la Sociedad Extremeña de Otorri- nolaringología	Dr. Antonio Blasco Huelva
Presidente de la Sociedad Navarra de Otorrino- laringología	Dr. J. Ramón Mozota Ortiz
Presidente de la Sociedad Valenciana de Otorri- nolaringología	Dr. Ramón López
Presidente de la Sociedad Vasca	Prof. José M.ª Sánchez Fernández
Presidente de la Sociedad del Sureste de España de Otorrinolaringología	Dr. Ginés Avellán Fernández (fallecido)
Vocal 1.º	Prof. Jaime Marco Algarra
Vocal 2.º	Dr. Ramón López Martínez
Vocal 3.º	Prof. Julio Rama Quintela
Vocal 4.º	Dr. Manuel Maños Pujol
Vocal 5.º	Dr. Tomás Tamargo Menéndez
Vocal 6.º	Dr. Rafael García-Tapia Urrutia

COMISION DE RELACIONES CULTURALES CON EL EXTERIOR

Secretario	Dr. Antonio Alonso Seco
Vocal 1.º	Dr. Emilio García-Ibáñez Ferrándiz
Vocal 2.º	Dr. Agustín Mingorance López

COMISION CIENTIFICA

Secretario	Dr. Jorge Roquette Gaona
Vocal 1.º	Dr. Manuel Vázquez Bobillo
Vocal 2.º	Dr. Casimiro García Rodríguez

COMISION PROFESIONAL

Secretario	Dr. Pedro Clarós Blanch
Vocal 1.º	Dra. M.ª Rosa Vilar Díaz
Vocal 2.º	Dr. Fernando Navarro Ortiz

Por gentileza de

© Editorial Garsi, S. A.
Londres, 17 - 28028 Madrid



Reservados todos los derechos. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida, transmitida en ninguna forma o medio alguno, electrónico o mecánico, incluyendo las fotocopias, grabaciones o cualquier sistema de recuperación de almacenaje de información, sin el permiso de los titulares del Copyright.

ISBN: 84-7391-191-1

Depósito legal: M-33337-1990

Imprime: Fareso, S. A. Paseo de la Dirección, 5. Madrid.

Fotocomposición: Bronce. Bronce, 1. Madrid.

Ref 164

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OTORRINOLARINGOLOGÍA
Y PATOLOGÍA CERVICO-FACIAL

CONGRESO NACIONAL

PONENCIA OFICIAL

MALFORMACIONES GENÉTICAS DE OÍDO Y SU TRATAMIENTO

DOCTOR FERNANDO OLAIZOLA GORBEA

Jefe de Servicio de Otorrinolaringología «Hospital Centro de Especialidades Quirúrgicas».
Pabellón 8. Ciudad Universitaria. Madrid.

RELATORES

D. ALAMINOS (Jefe Sección), R. ARROYO, J. GAMBOA, R. GOMEZ ULLATE, J. GOMEZ ULLATE, J. HORNA,
P. LAZARO, F. ORDÓÑEZ y M. C. TAPIA. (Adjuntos) J. PRADES. C. E. Q. Pabellón 8. C. Universitaria Madrid

COLABORADORES

H. BALLIVIAN, R. CADAVID, J. V. JORDA, M. M. LASSO DE LA VEGA. Hospital C.E.Q. Pabellón 8. C. Universitaria Madrid
M. BERMUDEZ (Jefe Servicio de Cirugía Plástica). Hospital Ramón y Cajal (Madrid)
J. DIAZ TORRES (Jefe de Sección de Anaplastología). Hospital Ramón y Cajal (Madrid)
D. TAGARRO (Jefe de Sección Neuroradiología). Hospital de la Princesa (Madrid)

INDICE

CAPITULO I

Páginas

PROLOGO	9
---------------	---

CAPITULO II

CIRUGIA DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE OIDO. HISTORIA	12
--	----

CAPITULO III

INTRODUCCION AL CAPITULO EMBRIOLOGIA DEL OIDO	18
EMBRIOLOGIA DEL OIDO	19

CAPITULO IV

INTRODUCCION AL CAPITULO MALFORMACIONES GENETICAS CONGENITAS DEL OIDO	31
CLASIFICACION DE LAS MALFORMACIONES GENETICAS CONGENITAS AUDITIVAS	34

CAPITULO V

HIPOACUSIAS GENETICAS NO ASOCIADAS CON OTRAS ANORMALIDADES	40
--	----

CAPITULO VI

OTRAS MALFORMACIONES GENETICAS SIN RELACION DIRECTA CON EL ORGANO DE LA AUDICION. APENDICES, FISTULAS Y QUISTES AURICULARES	48
---	----

CAPITULO VII

HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON MALFORMACIONES EXTERNAS. ALTERACIONES ANATOMICAS Y PATOLOGIA INHERENTE	57
1. Pabellón auricular. Alteraciones anatómicas y patología inherente	57
2. Conducto auditivo externo. Alteraciones anatómicas y patología inherente	65
3. Cavidad oído medio. Alteraciones anatómicas y patología inherente	67
4. Membrana timpánica. Alteraciones anatómicas y patología inherente	73
5. Oído medio (OM). Alteraciones anatómicas y patología inherente	74
6. Alteraciones de las estructuras nerviosas del oído	80

CAPITULO VIII

HIPOACUSIAS GENETICAS CON ANORMALIDADES EXTRAOTICAS	89
HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES Y PATOLOGIA EXTRAOTICA TEGUMENTARIAS	90
Síndrome de Waardenburg	90
Albinismo oculocutáneo y sordera genética neurosensorial	93
Síndrome de lentigos múltiples (síndrome de Leopard)	94
Piebaldismo recesivo y sordera neurosensorial congénita	95
Alteraciones pigmentarias ligadas al cromosoma X y sordera neurosensorial congénita	98
Piebaldismo dominante, ataxia y sordera neurosensorial	98
Vitiligo, atrofia muscular, achalasia y sordera neurosensorial congénita	99
Eritroqueratodermia atípica, retraso somático, neuropatía periférica y sordera neurosensorial congénita	100
Hiperqueratosis espinosa generalizada, alopecia universal y sordera neurosensorial congénita	100
Queratopauquidermia, construcciones digitales y sordera neurosensorial	102
Anhidrosis y sordera neurosensorial progresiva	103
Alopecia generalizada, hipogonadismo y sordera neurosensorial	103
Nudillos almohadillados, leuconiquia y sordera mixta	104
Onicodistrofia dominante, dientes conformes y sordera neurosensorial	105
Onicodistrofia dominante, pulgares trifalángicos y sordera neurosensorial congénita	105
Onicodistrofia recesiva, pulgares y dedos gordos del pie trifalángicos, retraso mental, epilepsia y sordera neurosensorial congénita	106
Onicodistrofia recesiva y sordera neurosensorial congénita	107
Pill Torti y sordera neurosensorial	107
Pelo escaso, camptodactilia y sordera neurosensorial	108
Dermatitis atópica y sordera neurosensorial	108

CAPITULO IX

HIPOACUSIAS GENETICAS ASOCIADAS A ENFERMEDAD OCULAR	111
Síndrome de Usher	112
Síndrome de Hallgren	115
Enfermedad de Refsum	116
Enfermedad de Alström	116
Síndrome de Cockayne	116
Síndrome de Fraser	117
Síndrome de Cogan	117
Complejo «Charge»	117
Síndrome «Ladd»	118
Síndrome «Didmoad»	118
Enfermedad de Sylvester	118
Enfermedad de Rosenberg-Chutorian	119
Enfermedad de Tunbridge-Paley	119
Síndrome de Waardenburg	119
Degeneración acústico-ocular o enfermedad de Norrie	120
Enfermedad de Small	120
Síndrome de Laurence-Moon-Bardet-Bield	120
Síndrome de Alport	120
Enfermedad de Zehender	120
Enfermedad de Walker	121
Enfermedad de Flynn y Aird	121
Enfermedad de Marshall	121
Enfermedad de Holmes	121
Enfermedad de Meyer	121
Enfermedad de Van Noorden	121
Enfermedad de Harboyan	121
Enfermedad de Hallerman y Doering	121
Enfermedad de Behr	121
Enfermedad de Kearns y Sayre	122

CAPITULO X

HIPOACUSIAS GENETICAS CON AFECTACION DEL SISTEMA NERVIOSO	128
I. Hipoacusia y ataxia	128
II. Hipoacusia más epilepsia	128
III. Hipoacusia más afectación de los pares craneales o de los nervios periféricos	128
IV. Otros síndromes	128

CAPITULO XI

HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES DE PATOLOGIA EXTRAOTICA OSEA	137
Síndrome de Treacher Collins o disostosis maxilo-facial	137
Síndrome Oto-Palato-Digital	139
Síndrome Oro-Facial-Digital I	140
Síndrome Oro-Facial-Digital II o síndrome de Mohr	142
Síndrome de Goldenhar o displasia oculo-auriculo-vertebral	142
Síndrome de Wildervanck o displasia cervico-oculo-auricular	145
Síndrome de Crouzon o disostosis cráneo-facial	146
Síndrome de Apert o acrocefalosindactilia	147
Síndrome de Saethre-Chotzen o acrocefalosindactilia tipo III	150
Síndrome de Gorlin-Chandry-Moss	150
Disostosis cleidocraneal	150
Enfermedad de Paget u osteitis deformante	151
Osteopetrosis o enfermedad de Albers-Schonberg	152
Osteogénesis imperfecta	153
Acondroplasia	155
Displasia espondiloepifisaria congénita y sordera neurosensorial	155
Ectrodactilia, displasia ectodérmica, hendidura labiopalatina y sordera mixta	156
Sinfalangismo dominante y sordera de conducción	156
Displasia frontometafisaria. Síndrome de Gorlin-Holt	157
Displasia craneo-diafisaria	157
Displasia craneo-metafisaria	158
Displasia oculo-dento-ósea	158
Displasia diafisaria progresiva o enfermedad de Camurati-Engelmann	158
Hiperostosis cortical generalizada o enfermedad de Van Buchem	159
Osteosclerosis	159

	Páginas
Hiperfosfatasa congénita	159
Síndrome de Pierre Robin	160
Síndrome de Stickler o artro-oftalmopatía hereditaria	160
Síndrome de Kniest	160
Displasia fronto-nasal o síndrome facial de la hendidura media	161
Hendidura palatina, fijación del estribo y oligodontia	161
Hendidura palatina y enenismo micrognático	161
Otocefalia	161
Síndrome de Keipert	162
Síndrome de Marshall	162
Sinostosis múltiples y sordera de conducción	162
Disostosis metafisaria, retraso mental y sordera de conducción	162
Mano artrogriposica y sordera neurosensorial	163
Displasia epifisaria femoral, miopía severa y sordera neurosensorial	163
Calcificación de cartílagos, braquitelefalangia, estenosis pulmonar y sordera mixta	163
Hipoplasia de extremidades superiores, arritmia cardíaca, pabellones malformados y sordera de conducción unilateral	163
Fusión articular, insuficiencia mitral y sordera de transmisión	163
Fístulas del paladar blando lateral y anomalías asociadas	163
Síndrome de Pfeiffer	164
Discondrosteosis, deformidad de Madelung o enfermedad de Leri-Weill	164
Síndrome de Marfan	164
Distrofia muscular oculo-faringea y sordera neurosensorial	164
Fibrodiasplasia osificante progresiva	164

CAPITULO XII

HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES DE PATOLOGIA EXTRAOTICA RENAL	168
Nefritis y sordera neurosensorial (síndrome de Alport)	168
Hipertensión severa, fallo renal, esteroidogenesis anormal, hipogenitalismo y sordera neurosensorial	173
Síndrome de Charcot-Marie-Tooth, nefritis y sordera neurosensorial (síndrome de Lemieux-Neemeh)	173
Macrotrombocitopatía, nefritis y sordera neurosensorial	174
Acidosis tubular renal infantil y sordera neurosensorial congénita	175
Acidosis tubular renal del adolescente o adulto joven y sordera neurosensorial lentamente progresiva	176
Enfermedad renal, hiperprolinuria, ictiosis y sordera neurosensorial	176
Nefritis, urticaria, amiloidosis y sordera neurosensorial (síndrome de Muckle-Wells)	177
Anomalías renales, genitales y de oído medio	178
Enfermedad renal, anomalías digitales y sordera de transmisión	179
Agenesia renal bilateral (síndrome de Potter)	179
Anomalías congénitas múltiples con pancitopenia aplásica (síndrome de Fanconi)	181
Displasia branquio-oto-renal (síndrome BOR)	182
Síndrome Charge	183
Síndrome de Levy-Hollister	183
Enfermedad de Alstroem	183

CAPITULO XIII

HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES DE PATOLOGIA EXTRAOTICA TIROIDEA Y CARDIACA	187
Bocio esporádico con sordomudez. Síndrome de Pendred	191
Síndrome de Refetoff. Sordera congénita. Bocio. Yodo proteico elevado (PBI) y epifisis granujientas	196
Síndrome de Johanson y Blizzard. Sordera congénita. Hipotiroidismo. Retraso del crecimiento. Aplasia del ala nasal, ausencia de dientes permanentes y mala absorción debida a deficiencias proteolíticas y lipolíticas	197
Síndrome de Van Gemud. Sordera congénita. Enanismo prenatal. Niveles elevados de hormona del crecimiento. Retraso mental	198
Síndrome de Wilkelmann	199
Síndromes cardioauditivos. Primer síndrome cardioauditivo o síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	202
Síndrome de Lewis. Segundo síndrome cardioauditivo	204
Síndrome de Sánchez Cascos. Tercer síndrome cardioauditivo	204
Síndrome de Forney. Cuarto síndrome cardioauditivo	204

CAPITULO XIV

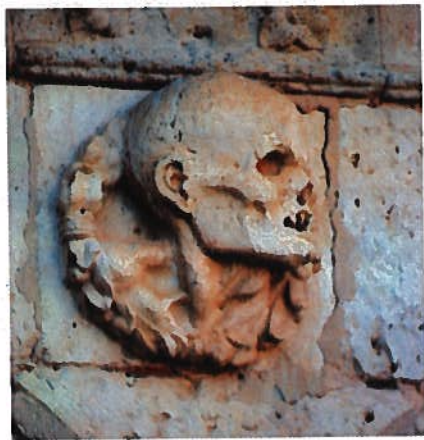
HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES Y PATOLOGIA EXTRAOTICA POR ANOMALIAS CROMOSOMICAS	206
Síndrome de Down. Trisomía 21	206
Síndrome de la Trisomía 13	210
Síndrome de la Trisomía 18	211
Síndrome 18q	211
Síndrome de Turner	212

CAPITULO XV	
ESTUDIO RADIOLOGICO. ANOMALIAS CONGENITAS DEL HUESO TEMPORAL: DIAGNOSTICO CON RADIOLOGIA CONVENCIONAL Y TOMOGRAFIA AXIAL COMPUTERIZADA	214
CAPITULO XVI	
CONSEJO GENETICO EN OTOLOGIA	219
CAPITULO XVII	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION DE LA TRANSMISION ACUSTICA. OIDO EXTERNO Y MEDIO (ATRESIA AURIS CONGENITA). TECNICA QUIRURGICA.....	233
CAPITULO XVIII	
TRATAMIENTO. CORRECCION DE OREJAS PROCIDENTES. PABELLON AURICULAR. ALTERACIONES. TRATAMIENTO	271
CAPITULO XIX	
TRATAMIENTO. PABELLON AURICULAR. MACROTIAS	290
CAPITULO XX	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION PARCIAL DEL PABELLON.....	303
CAPITULO XXI	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION TOTAL DEL PABELLON AURICULAR.....	309
CAPITULO XXII	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION TOTAL DEL PABELLON AURICULAR. ALGUNAS CONSIDERACIONES SOBRE PUNTOS IMPORTANTES.....	323
CAPITULO XXIII	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION TOTAL DEL PABELLON AURICULAR MEDIANTE PROTESIS ARTIFICIALES. VIBRADOR INTRAOSEO AUDIANT.....	327
CAPITULO XXIV	
TRATAMIENTO. CIRUGIA PLASTICA DE LAS MALFORMACIONES DEL PABELLON AURICULAR	332
CAPITULO XXV	
ANAPLASTOLOGIA.....	344
CAPITULO XXVI	
RESULTADOS.....	351
CAPITULO XXVII	
TRATAMIENTO. ENCUESTA ESTADISTICA	356
CAPITULO XXVIII	
BIBLIOGRAFIA ESPAÑOLA CONSULTADA Y REVISADA.....	359

CAPITULO I

Prólogo

EL PRECIO DE UNA OREJA



—¿Subes a mi habitación, Fuego Rojo? —le dice la prostituta.

—No —responde Vincent—; no tengo cinco francos.

—¿Quieres darme tu oreja en pago?

—Sí —responde Vincent

Marcha a su casa. Estamos en el Mediodía caliente francés, el sol de Arles levanta un muro cegador entre sus ojos y el espejo. Con una navaja de afeitar corta su oreja de un solo tajo al ras de la cabeza, quedando un resto de lóbulo adherido al cráneo.

¿Por qué se dejó el lóbulo? ¿Tendría alguna razón? ¿Le gustaría jugar y recrearse con él? ¿Quiso guardarse la parte más indicativamente personal? Pensamos más prosaicamente que seccionando las partes duras cartilaginosas, el lóbulo como parte blanda se desgarró. Pero sigamos:

Vincent coge la oreja sangrante caída en la jofaina, la envuelve en papel Ingres y, envolviéndola después en un papel de periódico, vuelve donde Raquel, que así se llamaba la prostituta.

—¿Qué quieres, Fuego Rojo? —pregunta ella.

—Te traigo un regalo —contesta Vincent.

—¿Para mí? ¿Un regalo?, que gentil eres, Fuego Rojo.

—Considéralo preciosamente. Es un recuerdo mío.

—¿Qué es?

—Abre y verás.

Raquel deshace el paquete y se estremece a la vista de la oreja, cayendo desvanecida.

No sabemos lo que pasó después pero Van Gogh se hizo su cura (en estos tiempos se hubiera intentado injertarla) con un apósito colocado poco ortodoxamente y, fumando su pipa, aún se permitió pintarse mirando sin ver en la lejanía, esas lejanías que nadie mejor que él supo plasmar en sus cuadros. (fig. 1)

Si analizamos el porqué de ese tropismo de cercenar la oreja, vemos que a lo largo de la historia ha sido una práctica frecuente, así tenemos el momento del prendimiento en el Huerto de los Olivos en que un discípulo de Cristo, según unos; Pedro, otros, ¡que más da!, saca la espada y secciona de un tajo la oreja de Malco, y cuenta San Lucas «Que tocando Cristo la oreja, sanó».

Ya veremos luego, en el capítulo referente a los injertos del pabellón, cómo esta práctica era realizada en la Edad Media frecuentemente y cómo conseguían injertar nuevamente la oreja de aquellos súbditos que eran castigados a su ablación. Y cuentan que uno de ellos, castigado dos veces por insultar a la reina, había sido reinjertado anteriormente por haber sufrido la misma pena, por lo que se ve con buen resultado.

En nuestros días, tan dados a los secuestros, tenemos casos en que los secuestradores utilizan la oreja como carnet de identificación de pervivencia del secuestrado, como sucedió con Gety, nieto del multimillonario.

Pero subyuga el pensar en esa tendencia cercenadora, e inherente a ella por ende su supervaloración que lleva implícita, de un aparato por el contrario en estado de involución regresiva con nula o escasa función que cumplir, pero tan apreciada por los individuos excepto Van Gogh, demostrando una vez más su personalidad monstruosa.

Esa tendencia a destruir la oreja del adversario ¿no demuestra una vez más ser un indicativo de la valoración de la misma?

¿Expresa ella la imagen de la personalidad subconsciente del individuo, el logotipo, el escudo personal o la impronta del enemigo que queremos cercenar?

¿Qué empeño el conservarla después de muerto como este relieve de una calavera con oreja del Monasterio de Valbuena! ¿Por qué ese intento de supervivencia?

Su posición separada del cuerpo y provocadora ¿no verán en ella la expresión de algo y por ello buscan su mutilación?

¿Por qué se le priva de la oreja al toro vencido y muerto por el gladiador, en este caso el torero?

Contrasta su escaso valor funcional con la hipervaloración que dan los niños a la obtención de un pabellón más o menos perfecto, y su comportamiento psicológico predispuesto a sufrir una serie de intervenciones para conseguir una oreja, pero SU OREJA.

Intervenciones quirúrgicas que exigen: primero, realizarse de una manera reglada, y segundo, tiempo, lo que podría desanimar al paciente y que, sin embargo, mantiene un espíritu esperanzador constante en la consecución de su oreja.

Cirugía que nosotros llamamos del contrasentido por la falta de correlación entre los datos preoperatorios y planning establecidos de forma matemática pero, sin embargo, sujeta al albur de un comportamiento cicatricial en ocasiones difícilmente controlable. Este comportamiento puede favorecer, reduciendo los tiempos, o provocar un aumento del número de intervenciones a realizar.

Esta cirugía es básicamente artística en cuanto a la creación del pabellón, con toda la belleza que lleva consigo realizar diversos artificios, incisiones y suturas, a la espera de que los tejidos como elementos vivos provoquen reacciones y cambios de posición que nosotros buscamos y esperamos; todo ello la hace ser sugerente y, al mismo tiempo, como comportamiento de tales tejidos, ignota en el resultado.

Por otro lado, artística pero también dramática es la cirugía de las atresias que a la búsqueda a través de un macizo óseo, va fresando y profundizando en un terreno desconocido y peligroso para arribar a la cavidad timpánica, la cadena de huesecillos y el temido nervio facial, por lo general fuera de su lugar. Todo ello y los riesgos graves que corre el paciente, le confiere unas connotaciones con un alto grado de dramatismo.

Se trata de una cirugía importante en la que se intercalan tanto en el acceso al oído medio como en su reconstrucción, la presencia de diversos elementos nobles que es imprescindible su conservación y evitar su lesión. De ahí que BREMOND y cols.¹, así como diversos autores, la definen como una de las cirugías más difíciles que puede encontrarse el otólogo experimentado.

Cirugía que en cualquier momento puede surgir el drama en nuestra búsqueda de unas cotas que preoperatoriamente nos hemos marcado.

La presencia de unos padres que viven este conflicto desde el primer momento del nacimiento crea un clímax poco propicio en los casos en que los resultados operatorios no sean todo lo beneficiosos que ellos esperan (y que con frecuencia no lo son), recargan más las tintas del desastre que están viviendo.

Pero persisten en su esperanza de la consecución de una recuperación plástica y funcional.

Es una huida hacia adelante para reducir el drama y descargar su responsabilidad incorrectamente adjudicada de una malformación que pesa (desconocemos el porqué) más que cualquiera otra del cuerpo humano ¿Será por su exposición?, ¿será por otros motivos? No lo sabemos, pero ahí está.

Por último, en este binomio artístico funcional busquemos la perfección: háganse otólogos los cirujanos plásticos que quieran especializarse en esta materia. Háganse otólogos los otorrinolaringólogos. Háganse cirujanos plásticos los otólogos que quieran dedicarse a esta cirugía tan enervante. Integremos a los cirujanos plásticos otólogos con nosotros. No reduzcamos nuestra intervención a la resolución de una parte del problema. Vivamos conjuntamente todo él, no terminemos nuestra actuación cuando el oído medio y externo aflore al exterior. No terminemos nuestro quehacer en la concha. El oído es un órgano noble y delicado, para nosotros el más, entre los distintos sentidos, en el que una gran parte de él se esconde, se enclaustra y se retira al interior en evitación de insultos foráneos.

Conozcamos sus pérdidas, conozcamos sus fallos, sepamos su función, y como tal creemos y adornemos su entrada con un frontispicio barroco natural el pabellón auricular.

En un intento de propugnar y exponer estas ideas, hemos recogido las malformaciones genéticas de oído, y la terapéutica constructiva tanto plástica como funcional.

Damos las gracias a todos los miembros de nuestra sociedad que confiaron en nosotros para realizar esta ponencia y que hoy la exponemos cuando el manantial del que emana la vida subliminarmente empieza a agotarse.

FERNANDO OLAIZOLA

CAPITULO II

Cirugía de las malformaciones congénitas de oído

Historia

F. OLAIZOLA y M. M. LASSO DE LA VEGA

Al hablar de malformaciones de oído, se trata de reseñar todo aquello que tenga relación con el órgano periférico, oído externo e interno, pero así como referente al oído externo tenemos amplias referencias de los esfuerzos realizados para construir o reconstruir, sobre todo del pabellón, en lo que se refiere a la construcción del conducto, acceso al oído medio e interno, la bibliografía y correspondencia de trabajos realizados con ese fin son escasos.

Bien es verdad que Celsus, año 30 d.C., ya realizaba una trepanación del hueso, colocaba una clavija de madera para evitar la estenosis secundaria, detalle importante y que indicaba un conocimiento del tema, y uno de los puntos donde radicaba el éxito o el fracaso funcional.

Es esta palabra, funcional, donde radica el porqué de una bisonéz de esta cirugía, cuando a finales del siglo pasado en que se empezó a hablar y a desarrollar la cirugía funcional en todo el organismo, no siendo menos el oído por tratarse de un órgano de los sentidos, y la recuperación de uno de ellos.

Por esta razón el desarrollo de esta Audiocirugía es moderna como corresponde a la instauración y desarrollo de una nueva visión quirúrgica.

OIDO EXTERNO

Remontándonos a los orígenes de la cirugía realizaba en el oído, nuestro conocimiento nos transporta a la India, donde un discípulo de DHANVANTARTI, SUSHRUTA, en el año 750 a. de C. (1, 2), nos relata en su enciclopedia sobre el tratado médico la reparación del lóbulo de la oreja con un fragmento de piel procedente de la mejilla. Este tipo de reparación también es mencionado en el libro de cirugía de UTTARA STHANA. Estos hechos son importantes, ya que el conocimiento de la anatomía era limitado, por estar considerada la disección de cadáveres como una profanación. ¡Qué atracción tenía la oreja para reconstruirla a expensas de la piel de la mejilla alterando la cara!

En el antiguo Egipto no se ha encontrado evidencia de este tipo de cirugía.

Siguiendo el curso de la historia, en el siglo V a. de C. surge un cirujano chino, HUA T'O (3), que transmitió sus conocimientos de anatomía (aprendidos en los cadáveres congelados del Himalaya), ex-

pandiéndolos del pueblo en pueblo por las llanuras de China, pero sin llegar hasta nosotros su legado.

El gran historiador AULUS CORNELIUS CELSUS (1, 2, 3), alrededor del año 30 de nuestra era, escribió un libro de texto clásico de la medicina que fue usado durante varios siglos, en el que se cita la reparación de orejas mutiladas con fragmentos de piel cuadrangulares. Pero más importante es que también se hace referencia en dicho libro a la trepanación de la mastoides para la realización de un canal en la atresia del conducto auricular, colocando una clavija de madera en el canal hasta que la curación tuviera lugar por segunda intención. Sorprende en este momento la claridad de ideas sobre el diagnóstico y el tratamiento con todos sus problemas, la concepción de su resolución y del riesgo del cierre posoperatorio.

RHAZES, en Arabia (3), hacia el año 900, describió la reparación de orejas mutiladas con los mismos métodos de CELSUS y PAUL DE AEGINUS. En el siglo VII, PAUL DE AEGINUS hizo una descripción más detallada y clasificó a las microtias en congénita y traumática.

Ya siglos después, tras la época de oscurantismo de la edad media, encontramos en el siglo XVI un centro en Palermo (Sicilia) de la familia Branca, padre e hijo que practicaban la cirugía (3). El hijo, ANTONIO BRANCA, usó piel del brazo para reparar los labios y el pabellón auricular. Sus trabajos llegaron a nosotros a partir de unas pocas cartas de pacientes y del historiador Bartolomeo Facio. Probablemente discípulos de Branca fueron HEINICH VAN PFOLSPEUNDT y GILBERTUS NOZERENUS COGNATUS, que durante el siglo XVI llevaron el conocimiento secretamente a la orden Teutona.

Una figura indiscutible fue AMBROISE PARÉ (1509-1590) (1, 2, 3, 4), que desaprobó los métodos de la cirugía italiana en 1575. Preconizó la utilización de prótesis auriculares realizadas con metal esmaltado y unidas a la cabeza con una cinta. También hay que recordar la descripción en su libro de cirugía de una técnica de sutura para los desgarros auriculares, advirtiendo contra el empleo de suturas a través del cartílago por el riesgo de producir pericondritis, asombrándonos las concepciones quirúrgicas de aquellos tiempos.

En 1957 otro gran maestro es GASPARI TAGLIACOZZI (1, 2, 3), que expone en su libro «De curtorum chirurgia» la reconstrucción de la mitad superior e inferior de la oreja, utilizando unos planos de piel plegados sobre sí mismos, dejando el defecto a cerrar por segunda intención. Describe la preparación de un fragmento de piel procedente del brazo para trasplantarlo a la región del defecto auricular (Gnudi y Webster, 1850)). No da detalles sobre la reparación del fragmento del brazo. TAGLIACOZZI, nada modesto, nos relata cómo reconstruyó la oreja a un monje benedictino, tan perfectamente que no se podía diferenciar de la oreja normal. Indudablemente era un hombre satisfecho. Este relato fue criticado por BOUISSON (1870) (2), atribuyéndolo a un exceso de entusiasmo ante sus resultados.

Nuevos métodos fueron realizándose en especial, añadiéndose en la utilización de injertos de piel para cubrir el defecto auricular en la reparación del lóbulo. Un discípulo de TAGLIACOZZI, GIOVANNE CORTESE (3), en una parte del «Tractatus de vulneribus capitis» (1632) y «Miscellaneorum medicinalium decades denae» (1625), hace un estudio crítico sobre la cirugía del pabellón y sostiene que es más fácil reconstruir la parte inferior del pabellón auricular que la superior.

Después del siglo XVI hubo un vacío en la cirugía del oído, y nada positivo fue publicado en 250 años. Sin embargo, en el siglo XVII la anatomía del oído se desarrolló con figuras como BAROCO, CASSERIO, DU VERNAY, VALSALVA, COTUGNO, SCARPA Y CASSELBOHM, sirviendo de base para las futuras concepciones reconstructivas (3). Quirúrgicas.

En el año 1894, COCHERIL (1, 3) nos da a conocer parte de las memorias de STRAFFORD, escritas durante el reinado de Carlos I en el año 1630. En aquella época se puso en práctica y se realizaba con mucha frecuencia la reconstrucción del pabellón auricular. Esta frecuencia se debía a la aplicación de un castigo que se popularizó para los crímenes comunes, consistentes en clavar las orejas de los condenados a un aparato de tortura y después seccionarlas. STRAFFORD relata el éxito en la realización de autoinjertos. Cuentan que un ministro, un abogado y un físico, llamados BURTON, PRYNNE y BARWICK, fueron condenados por haber publicado un panfleto sospechoso de afectar al honor de la reina. Los jueces fueron sorprendidos al encontrar que PRYNNE había sido castigado previamente de forma similar. Fue examinado en la corte y sendas cicatrices fueron encontradas donde sus orejas habían sido suturadas. Las orejas de PRYNNE fueron seccionadas por segunda vez, e inmediatamente la mujer de PRYNNE corrió a recuperarlas, las envolvió en un pañuelo y se las llevó a un cirujano para que repitiera el proceso. No se supo de los resultados ni se conoció nunca la identidad del cirujano tan eficiente.

La época moderna comienza en el siglo XIX con DIEFFENBACH en 1845 (1, 2, 3), realizando una cirugía más reglada y la utilización de una zona de piel mastoidea, para lo cual realizaba una incisión mastoidea alrededor del pabellón, paralela a éste; practicaba dos incisiones adicionales en ángulo recto a la primera, perfilando un plano cuyo pedículo estaba adherido al borde del defecto auricular. Tres semanas después se separaba el otro extremo del plano y restituía la superficie posterior del pabellón.

No todos los cirujanos de este siglo estaban conformes con la práctica de esta cirugía y debida a la resistencia del cartílago, su complicada forma y la falta disponible de piel para cubrirlo.

CHASSIGNAC, en 1861 (3), decía: «Esta cirugía plástica es injustificada debido al peligro de erisipela.» Roux, en 1854 (2), escribió sobre la reparación de la oreja: «¿Dónde conseguir bastante piel?, ¿cómo formar el cartílago?»

Hubo, sin embargo, importantes contribuciones en el siglo XIX, como las de BOYER (1822) y JOBERT DE LAMBALLE (1849), ambos en la reparación del lóbulo, y COCHERIL (1894) en la reconstrucción total o parcial del pabellón auricular como consecuencia de lesiones secundarias a traumatismos. El último intento en la reconstrucción auricular total en el siglo XIX se debió a JULIUS VON SZYMANOWSKY en 1870 (1). Utilizaba un largo fragmento cutáneo, intentaba un aumento de grosor duplicándolo con otros dos fragmentos triangulares sobre el cuero cabelludo. En la porción dadora se co-

locaban un injerto de piel. Posteriormente se implantaría cartílago costal.

Son de valorar los trabajos de KÖRTE con cartílago auricular; de SCHMIEDEN, que utilizaba un fragmento costal reconstruyendo el pabellón sobre el pecho antes de transferirlo, y los trabajos de JOSEPH, que fracasaron después de armar un fragmento cervical con marfil (1).

Es en el siglo XX donde se logran los mayores progresos en la reconstrucción auricular, sobre todo con la implantación de la asepsia y antisepsia. Así, en el año 1930, WARREN PIERCE (5) obtiene resultados relativamente satisfactorios después de utilizar como armadura del pabellón un cartílago costal y utilizando un injerto de piel tubular de 16 cm. de longitud implantado previamente al cuello.

En 1937, GILLIS (6) emplea cartílago auricular obtenido de la madre del paciente. El cartílago es trasplantado al área mastoidea y un injerto de piel cubre la zona cruenta. La línea del cuero cabelludo es descendida por la técnica de PEER (1955). En los trabajos posteriores, además de la utilización de autoinjertos, se intenta con homoinjertos y heteroinjertos con resultados dudosos, siendo infinitamente mejores los obtenidos con los autoinjertos. Igualmente las contribuciones de PEER (1943) J. P. WEBSTER (1945), AUFRICHT (1947), STEFFENSEN (1946), J. B. BROWN y CANNON (1946), DUPERTIUS y MUSGRAVE (1959), CONWAY (1948), GREELEY (1944), PEET (1969), CRONIN (1966), y muchos otros colaborando en el enfoque moderno de la cirugía reconstructiva del oído. Sin embargo, algunos autores dividen la historia de la cirugía en pre y post RADFORD TANZER (1959), cuyo trabajo, junto con el de JOHN MARQUIS CONVERSE (1950), han revolucionado totalmente la concepción de la cirugía del pabellón auricular (3).

Otros autores han utilizado cartílago e injerto de la oreja opuesta, como DAY (1921), KASZANJIAN (1950), PEGRAM y PTERSON (1955), ADAM (1955), etc. (1)

En 1956 figuras como WHITE, RUBIN y WALDEN, LETTERMAN Y HARDING utilizan el cuero cabelludo enrollándolo temporalmente (2). Así WHITE (7) describe la reconstrucción auricular en tres operaciones, crea un rollo de cuero cabelludo temporalmente. A los tres meses se baja la línea de cuero cabelludo y se utiliza como armadura polietileno por su flexibilidad. LETTERMAN (8) eleva retrógradamente el plano de cuero cabelludo hacia arriba y hacia atrás.

En fin, han sido numerosas las tentativas de sustituir el cartílago costal por implantes inertes, aunque la mayor parte de los resultados han fracasado, hasta la aparición de siliconas y los trabajos de Cronin (1966) (1) relanzando el método y

suscitando nuevas esperanzas que tampoco han respondido a la confianza puesta en ellas.

Ya cerca de nuestros días, en el año 1980 (9), BRENT utilizó cartílago autógeno costal como armazón, esculpiéndolo para dar forma y facilitar la invasión de los tejidos. Este mismo autor en 1983 (10) intenta la expansión progresiva de la piel mediante la infusión de suero salino en la región auricular, introduciendo el cartílago costase tres semanas después.

Estos son hasta el momento los hitos más significativos sobre esta cirugía, en la que se imbrican conocimientos anatómicos y dinámicos para saber cómo se comportan los distintos elementos del pabellón, con el arte del cirujano y con la ayuda o dificultad de la respuesta de los tejidos del organismo.

Asombra el pensar según vamos leyendo la ingente cantidad de técnicas y autores, y el poder de atracción o el simbolismo que debe de provocar el pabellón cuando, sobre todo en la antigüedad, sin asepsia, antisepsia y anestesia, se permitían sufrir esta cirugía que, como es natural, los éxitos no eran tan halagüeños.

OIDO MEDIO Y SU ACCESO

La evolución de la cirugía de la malformación del oído se extiende desde hace más de un siglo. En el año 1900 algunos casos aislados fueron publicados sobre esta cirugía para mejorar la audición en la atresia del oído, siendo fallidos la mayoría. Los pocos casos afortunados fueron sujetos a una dura crítica y minusvalorados por la mayoría de los cirujanos otólogos de la época, y que hoy no podemos juzgar.

Las indicaciones para corregir las atresias congénitas del oído fueron rígidas, el riesgo fue grande; las recompensas, pocas. La operación, entonces y aún ahora, fue considerada una difícil empresa destinada al fracaso en manos de cirujanos de oído experimentados, que lo realizaban ocasionalmente, y un verdadero desastre si lo intentaba un inexperto de forma esporádica.

Tres eran los factores por lo que aquella mayoría se oponía a la cirugía de la atresia congénita: la frecuente localización anormal del nervio facial en ocasiones; la falta usual de mejoría en la audición, y las frecuentes estenosis del nuevo conducto creado. Con pocas excepciones el criterio era no tocarlos. Para el paciente estos puntos claves eran un presentimiento. El riesgo de la operación venía dado al dar preponderancia a la obtención de futuros resultados auditivos. La falta de audición la apreciaban desde su primera infancia y la tecnología no había avanzado bastante para ayudarles.

La tragedia de este período fue que muchos médicos se imaginaban el grave fallo del mecanismo auditivo en el desarrollo psíquico verbal de estos niños, aunque oyen relativamente a pesar de la obstrucción ósea total de ambos canales auditivos. El talante dominante de esta época lo resumió MORRIS en su informe de la cirugía desafortunada en el niño con atresia congénita. El concluye: «Ofrezco este caso no como aprendizaje, sino porque los casos son raros y de interés y para acentuar el hecho ya bien establecido de que estos pobres desafortunados tenían posibilidades quirúrgicas o existían otros medios de aliviarlos.» Como verán, la ilusión y la rémora se mezclaban y mediatizaban mutuamente.

El primer intento de reparación quirúrgica de la atresia congénita del oído fue realizado en la mitad del siglo XIX por THOMSON (1843) (12), aportando sus observaciones en tres casos con atresia auricular congénita operados por otros cirujanos. La incisión fue realizada a través de la piel y tejidos blandos, y la operación en dos de los casos fue suspendida al encontrarse un hueso compacto. En el tercer caso, el cirujano creó la incisión en la piel creyendo encontrar algo similar a la membrana timpánica, pero fue incapaz, después, de prevenir el cierre de la herida. THOMSON mencionaría dos disecciones anatómicas del hueso temporal de pacientes con atresia congénita, una descrita por JAEGER y la segunda en un espécimen preservado en el museo anatómico de la Universidad de Edimburgo.

KIESELBACK (1883) (12) realizó la primera operación con acceso a través del hueso sobre un niño con atresia auricular congénita produciéndose una parálisis facial. En las primeras décadas de este siglo la operación que se realizaba era descubrir el oído por debajo del antro y aditus, y cubrir el conato de conducto con un injerto de piel gruesa. El injerto de piel se realizaba frecuentemente a los diez días de la intervención. Con frecuencia el acceso al oído medio no se alcanzaba, y la mejoría de la audición no se conseguía o excepcionalmente un resultado estable.

PAGE en 1914 (12), aportaba 8 casos, de los cuales 5 tuvieron mejoría auditiva, sin especificar cuántas persistían y cuanto tiempo.

Otros autores realizaban un pequeño orificio en la placa atrésica cubriéndola con un injerto de piel.

Ante el acúmulo de fracasos se puso a buscar otro camino a las ondas sonoras y sugirieron distender la abertura faríngea de la trompa de Eustaquio, como nuevo medio de proveer sonido al oído atrésico, basándose en que «las ondas sonoras podrían pasar presumiblemente por la nariz o boca, a través de la trompa al oído, transmitiéndose así los sonidos».

Más tarde, la operación de elección fue eliminar el martillo y el yunque si estaban fijos, y en su lugar poner un injerto de piel que se dejaba apoyado en el estribo. COLVER (1932) (12) aconsejaba eliminar el yunque y el martillo, argumentando que el oído tal cual, podría ser igual en apariencia, ya que consideraba que estos huesecillos no tenían un valor funcional en ausencia de membrana timpánica, siendo de igual modo aconsejable el cerrar la trompa, puesto que no tenía valor funcional y era una vía de transmisión de infecciones al oído medio. En los casos de martillo y yunque anquilosados, realizaba columelizaciones sobre el estribo con injerto de piel, igual que un tipo III de WULLSTEIN, así se habían iniciado las técnicas de las timpanoplastias.

Sin embargo, el primer impulso y sistemática de la cirugía de la atresia del oído se debió a PATTEE en Estados Unidos, y OMBREDANNE, en Francia en 1947 (12). PATTEE creía que la fijación del estribo era causada por la fijación del yunque y del martillo contra la lámina atrésica ósea que reemplazaba a la membrana timpánica y, por lo tanto eliminando el yunque debería obtenerse la movilidad del estribo mejorando en su medida la audición. Siguiendo este principio operó 5 oídos, 4 unilaterales y 1 bilateral, refiriendo un buen resultado de audición en 4 de los 5. Interesa en la técnica de PATTEE, que deja la lámina ósea en gran parte intacta, sólo con la abertura mínima posible hacia el oído medio, tapándola con un injerto de piel. El injerto no estuvo en contacto con el estribo, y la deficiencia conductiva persistió.

No comprendemos entonces en qué fundamentaba los buenos resultados auditivos en 4 sobre los 5 casos.

OMBREDANNE (1947) aportó dos casos de atresia unilateral donde realizó una fenestración en el canal auditivo externo refiriendo un satisfactorio nivel auditivo.

El segundo impulso importante fue en 1955 con la llegada de las técnicas modernas de timpanoplastias, preconizados por WULLSTEIN y ZOLLNER (12); fundamentándose en que los «huesecillos son estructuras que deben conservarse y hacerles funcionar, y no desechar». De esta forma entramos en la era moderna de la audiocirugía.

En 1949, ROSEMBERG (12) provocó una gran discusión al leer un informe ante la Sociedad Otológica Americana: «En esta era parece existir una discordancia filosófica en la que se ofrece ayuda a los niños con pérdidas auditivas unilaterales de origen inflamatorio, y se niega a otros niños con igual pérdida auditiva, pero de origen congénito. Clamaría así por una posible recuperación auditiva completa en los primeros, y mediante el tratamiento quirúrgico una mejoría auditiva en los segundos.»

En el año 1951, OMBREDANNE presentó 33 enfermos y en los casos de estribo inmóvil practicaba una fenestración en el canal semicircular lateral. HOWARD HOUSE (1953) (12) aportó 7 casos utilizando el método de PATTEE. Sólo operó las atresias bilaterales y opinó que los casos unilaterales no eran candidatos de cirugía. En esta época era claro que la operación para corregir la atresia del canal auditivo era el procedimiento quirúrgico más difícil, debido a las variaciones anatómicas que el cirujano se podía encontrar en los huesos temporales de estos pacientes. RUEDI (1954) (12) publicó sus resultados tras operar 19 oídos. Todos los pacientes tenían atresia bilateral, excepto uno. Usando el método de PATTEE, llega a ganar inicialmente la audición en 10 oídos. La mejoría fue sólo temporal y la audición disminuyó, como es lógico, excepto en dos oídos. RUEDI tuvo grandes dificultades en 4 de sus pacientes que tenían disostosis mandíbulo faciales (síndrome de Treacher-Collins, y de Franceschetti-Zwahlen). Las malformaciones eran severas con ausencia de neumatización mastoidea de una cavidad mínima similar al oído medio y severa deformidad o ausencia de huesecillos. La asociación de atresia congénita auricular y disostosis mandíbulo faciales también pudo comprobarse por otros cirujanos otólogos.

MEURMANN, 1957 (12) publicó una amplia serie de pacientes con atresia y microtia. Aportados por The University of Otolaryngological Hospital in Hewlsinky, sus datos consistían en 81 operaciones sobre 74 pacientes, la mayoría de los casos con atresia unilateral. La media de sexo era 2/1 para los varones, y de 82 casos el oído derecho estaba malformado en 49 casos, y el izquierdo en 33. Ambas tendencias habían sido previamente notificadas por otros autores.

BELLUCI, 1960 (12) aporta su experiencia con 25 casos de atresia congénita, 21 unilaterales y 4 bilaterales. Siguiendo los métodos de WULLTEIN y ZOLLNER, preservaba las estructuras del oído en lo posible. Si el martillo y el yunque estaban móviles y en contacto con el estribo, él colocaba una porción de piel gruesa directamente sobre la masa osicular (tipo II). Si el único servible en el oído medio era el estribo (tipo III). Si el oído era estrecho e inaccesible, fenestraba el conducto semicircular lateral (tipo V). En sólo el 50 por 100 de los casos se conseguía una mejoría auditiva de 30 dB o más. Concluyó que los pacientes con atresia unilateral congénita no tenían beneficio de este procedimiento; por consiguiente, recomendaba que sólo los pacientes con atresia bilateral deberían ser operados.

En 1965 GRABB (12) publicó un estudio exhaustivo a los síndromes del primero y segundo arco branquial y comprobó la gran cantidad de malfor-

maciones externas que presentaban sin existir una línea clara que separara de las auriculares al respecto, siendo las malformaciones faciales frecuentes. De 102 pacientes en su estudio, 84 mostraban algún grado de microtia o atresia y 17 tenían al nervio facial involucrado.

MAJER, 1966 (12), aportó en la literatura germana 13 operaciones en 11 pacientes, 2 de ellos con atresia bilateral. LAPCHENKO, 1967, publicó una serie de 25 operaciones de atresia congénita desde Moscow Institute of Otolaryngology. Eran 21 hombres y 4 mujeres, y 19 de sus casos eran unilaterales. La edad de sus pacientes era de 16 a 43 años. Tanta edad en sus pacientes se podría explicar por la demora para esta patología o porque este cirujano prefería usar anestesia local, la cual en los niños sería casi imposible de realizar en este tipo de operaciones. LAPCHEKO usaba un injerto de vena y otro de piel para forrar la cavidad timpánica y el nuevo conducto auditivo. En dos de sus casos la audición disminuyó.

SHAMBAUGH, 1959 (12), aportó 25 casos de cirugía de la atresia congénita, completando 27 casos en 1967. El recomendaba la cirugía en la atresia unilateral si había una función coclear suficiente para anticipar un nivel auditivo de 20-26 dB.

DERLACKI, 1968 (12), fue uno de los primeros cirujanos otólogos en confiar en la politomografía para la selección preoperatoria de las atresias congénitas. Operó 38 oídos en 34 pacientes, 22 de los cuales tenían una atresia unilateral. Prefería un delgado injerto de piel para sustituir a la membrana timpánica y un trozo de piel más gruesa para el meato. DERLACKI se desanimó de los resultados posoperatorios llegando a un umbral auditivo de 30 dB o más en sólo el 26 por 100 de sus casos. El recomienda operar sólo los casos de atresia bilateral.

CRABTREE, 1968 (12), relata 26 casos quirúrgicos en los que eliminaba el yunque y el martillo, reponiendo el yunque sobre el estribo. Utilizó como injertos la fascia como tímpano y tapizó la cavidad en su base con un pedículo anterior, y posteriormente con dos colgajos para el área posauricular.

HLAVACEK, 1969 (12), aportó desde Praga (Checoslovaquia) 94 casos operados. El rutinariamente realizaba una mastoidectomía radical, eliminando las deformidades osiculares, y usaba un injerto de piel para cubrir la cavidad. De todas formas, él afirmó que mejores resultados auditivos pueden obtenerse si se conserva la cadena osicular. En 11 pacientes fue necesario fenestrar el canal semicircular lateral.

En 1969 GILL (12) publicó un trabajo muy significativo, pudiendo ser considerado como uno de los

mejores. Aporta sus hallazgos quirúrgicos y resultados en 83 oídos ampliados posteriormente a 113 operaciones en 95 pacientes.

COLMAN, 1971-1974 (12), aportó desde The Radcliffe Infirmary at Oxford, una lista de 184 operaciones, siendo la mitad de ellas atresia bilaterales. BELLUCI, 1972, presentó un libro ante la Sociedad Otológica Americana, describiendo una serie de 47 casos operados. Cinco años después incrementó su experiencia con 58 operaciones, presentando operaciones sólo sobre casos bilaterales. NAGER, 1973, y DERLACKI, 1974, contribuyeron significativamente con sus experiencias y opiniones en esta cirugía. NAGER propone un tratamiento especial e incisión con un concepto diferente reconstructivo en las microtías. WIGAND, 1975, publicó 26 casos operados en un período de dos años. Johnson 1975, publicó 38 operaciones en 32 pacientes, y NAUMAN, 1975, presentó sus métodos en la reconstrucción del canal auditivo externo.

SCHUKNECHT, 1975 (12), presentó 12 casos y discutió diversos métodos quirúrgicos y la mejora auditiva. El realizó una timpanoplastia tipo III en 12 pacientes, en los que 7 ganaron 30 decibelios o más de umbral auditivo de conducción.

El cirujano más representativo por tradición y experiencia de esta cirugía operando atresia congénitas del oído fue OMBREDANNE, de Francia, que publicó su libro en lengua francesa. En 1971 él relató sus experiencias en 600 casos con aplasia mayor del oído (término similar a la atresia, ya que deduce una oclusión ósea o por tejidos blandos del canal auditivo). En 1976 amplió el número de operaciones realizadas a 1.600 de aplasia mayor y menor en conjunto.

En la actualidad se ha mejorado mucho en técnica tanto de las malformaciones externas como

las del conducto y cavidad del oído. Se ha conseguido una mayor persistencia de las ganancias auditivas y en la consecución de un conducto permeable persistente.

BIBLIOGRAFIA

1. SENECHAL, G., y PECH, A.: «La chirurgie de reconstruction». Chirurgie du pavillon de l'oreille, 123-126, París, 1970.
2. CONVERSE, J. M.: «Reconstruction of the auricle». *Plastic and Reconstructive Surgery*, 22: 150-163, New York, 1958.
3. DAVIS, J.: «Otoplastic heritage». Aesthetic and reconstructive otoplasty, 3-10, 1987.
4. PARE, A.: «Les oeuvres d'Ambroise pare». 4 Ed. París, Buon, 1585.
5. MATTHEWS: «Reconstruction of the external ear». Pierce, G. W. The surgery of repair. 275-288, 1943.
6. GILLIES, H. D.: «Reconstruction of the external ear with special reference to the use of maternal ear cartilage as the supporting structure». *Rev. de Chir. Struc.*, 10: 169, 1937.
7. WHITE, M. D.; RUBIN, L. R., y WALDEN, R. H.: «Total ear reconstruction. A three stage procedure with special reference to the scalp role». *Plast. & Reconstr. Surg.*, 18: 117, 1956.
8. LETTERMAN, G. S., y HARDING, R. L.: «The management of the hair line in ear reconstruction». *Plast. & Reconstr. Surg.*, 18: 199, 1956.
9. BRENT: «The correction of microtia with autogenous cartilage graft I. The classics deformities: II. Atypical and complex deformities». *Plast. Reconstr. Surg.*, 66: 1-21, 1980.
10. BRENT, BIRD H. S.: «Secondary ear reconstruction with cartilage grafts covered by axial random and free flaps of temporoparietal fascia». *Plast. & Reconstr. Surg.*, 72: 141-152, 1983.
11. BRENT, B.; UPTON, J.; ACALND, R. D.; SHAW, W.; FINSETH, F. J.; ROGERS, C.; PEARL, R. M., y HENTZ, V. R.: «Experience with the temporoparietal fascial free flap». *Plast. & Reconstr. Surg.*, 76: 177-188, 1985.
12. ROBERT, A., y JAHRSDOERFER, M. D.: «Congenital atresia of the ear». *The laryngoscope* 88 (13). 1-5 sept., 1978.

CAPITULO III

Introducción al capítulo embriología del oído

J. HORNA, J. GAMBOA, J. V. JORDA y F. OLAIZOLA

El conocimiento del desarrollo del oído contribuye al diagnóstico de su patología malformativa, con la que se puede establecer relaciones etiológicas. Los fallos en el desarrollo normal están en relación con el genoma de cada individuo. Dada la extrema complejidad de este sistema, probablemente es dependiente de un gran número de locus genéticos.

Además de las mutaciones genéticas, también cromosomopatías y noxas externas pueden causar anomalías congénitas del sistema auditivo. Cuando afectan en períodos críticos, las infecciones congénitas (toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus, herpes y sífilis) y fármacos, como la talidomida, son los factores más importantes. Una noxa perjudicial puede estar actuando en el tiempo en que varios órganos están en un estadio crucial de su desarrollo.

Puede ocurrir que tenga un desarrollo aparentemente normal en su macroestructura, como, por ejemplo, el laberinto membranoso, y, sin embargo, haber anomalías en la estructura fina de las células sensoriales, o en la estría vascular o ganglio espiral.

Para estudiar la embriogénesis dividimos el aparato auditivo en tres grandes partes: oído externo, medio e interno. No obstante, el desarrollo de una de ellas puede estar influenciado por el de estructuras pertenecientes a otra. Por ejemplo, la cavidad hipo y mesotimpánica se forma por un desplazamiento lateral de anillo timpánico. En casos de artesia del conducto, —donde el anillo está virtualmente ausente—, no se produce tal proceso, y en consecuencia hay una hipolasia asociada de la cavidad del oído medio.

Alteraciones en el desarrollo de la superficie ectodérmica y de la cresta neural pueden originar

síndromes neuroectodérmicos y pigmentarios. Se pueden afectar las estructuras ectodérmicas del oído interno produciendo hipoacusia neurosensorial, asociada a alteraciones de la piel y sus apéndices, a una hipopigmentación (el síndrome más frecuente es el de WAARDENBURG), a alteraciones del sistema nervioso central y periférico. La cresta neural se ha relacionado con el desarrollo del macizo facial, de forma que un fallo en este sistema puede también producir hipolasia o aplasia del maxilar en síndromes malformativos, produciendo la implantación baja de las orejas.

Anomalías en el desarrollo del nervio facial (segundo arco) sería uno de los determinantes de malformaciones del oído medio, especialmente en la zona de la ventana oval y el estribo.

La formación de la cavidad del oído medio está relacionada con movimientos de desplazamiento lateral del hueso escamoso y del anillo timpánico, con los procesos de remodelación de la cápsula ótica y con el efecto presionante del cerebro en crecimiento. Interviene además un proceso de laxificación y reabsorción del mesénquima que rodea la cubierta endodérmica del oído medio, lo que permite la expansión de esta hendidura. En ocasiones persiste tejido mesenquimatoso que, asociado o no a otras malformaciones, puede ser causa de hipoacusia de transmisión, según la localización de este tejido embrionario.

En este capítulo describimos brevemente el desarrollo del aparato auditivo, y tratamos de relacionar algunas malformaciones macroscópicas con entidades que producen sordera congénita.

Dres.: J. Horna, J. Gamboa,
J. V. Jordá y F. Olaizola.

CAPITULO III

Embriología del oído

J. HORNA, J. GAMBOA, J. V. JORDA y F. OLAIZOLA

OIDO EXTERNO

La oreja

Desde la cuarta semana comienza el desarrollo del pabellón auricular a ambos lados de la primera hendidura branquial a partir de seis prominencias. A partir de la séptima semana estos tubérculos se van a fusionar formando dos pliegues unidos en el extremo dorsal de la primera hendidura. El tercio medio dará el cavum conchae; el tercio superior dará la cimba conchae, y el tercio inferior, la incisura intertragiana. Cuando la oreja hace su aparición se localiza en la región cervical en posición ventromedial (fig. 1), pero con el crecimiento de la mandíbula y de la cara se desplaza dorsolateralmente y alcanza su posición normal al cuarto mes (43, 52).

El crecimiento de la mandíbula forma una cuña, que separa los oídos de la línea media. Cuando la separación falla (sinotia) las orejas pueden permanecer cerca de la línea media, ventral en el cuello en una posición primitiva horizontal. Esta malformación está asociada con agnatia o micrognatia, y su mecanismo dismorfogénico se piensa está relacionado con ausencia o deficiencias en el tejido de la cresta neural (52).

Existen varias teorías acerca del papel que juegan los tubérculos en la oreja definitiva (55).

a) Teoría de HIS: Cada tubérculo origina una parte definida del pabellón. El 1 y 6 originarían el trago y lóbulo, el 4 y 5 darían el antitrigo y antehelix, y el 2 y 3 se enrollarían sobre el 4 y 5 para dar el helix. Según esta teoría, la mayor parte de la oreja derivaría del primer arco.

b) Teoría de STREETER y GUYOT: El tubérculo 1 origina el trago; el 2, la raíz del helix; el 3, 4 y 5, el helix; un desdoblamiento del 5 produciría el antehelix, y el 6, el antitrigo y lóbulo (fig. 2).

c) Teoría de WOOD-JONES y WEN-I-CHUAN: El helix se formaría por un enrollamiento antihorario de los mamelones hioideos. Los mandibulares formarían sólo el trago. El resto de la primera hendi-

dura branquial se encontraría situado entre el trago y la raíz del helix. Aquí se localizan las fistulas preauriculares.

Esta teoría concede al arco hioideo la mayor parte del pabellón.

WILSON 1959, citado por TRANBA HUY (55), atribuye al arco mandibular la formación de la parte antero-externa del lóbulo. La malformación consistente en lóbulo bífido, coloboma auris, hace pensar en una participación mixta hioidea y mandibular (55). Antiguamente pensaban algunos que esta anomalía se producía porque a la madre se le había rasgado el lóbulo por un pendiente (43).

Las orejas en copa se producirían por un defecto hioideo, según la teoría más reciente, en donde falta la prominencia del antehelix, que no se desarrolla entre las semanas 12 y 16, de manera que el helix continúa sobresaliendo (4, 7, 34). El ángulo céfalo-auricular (normal de 25°-30°) estaría aumentando (oreja prominente).

Hacia la semana 20, la oreja alcanza la forma adulta, aunque no el tamaño, que al nacimiento es aproximadamente dos tercios del adulto, que casi se alcanza a los cinco años (28) de edad, lo que autoriza a realizar una otoplastia a partir de esta edad para las orejas prominentes.

El cartílago de la oreja es más blando y más maleable que en el adulto, pero madura y alcanza su consistencia adulta hacia los ocho o nueve años de edad (52).

La microtia es la malformación más frecuente del pabellón (28), y puede clasificarse en varios tipos en orden al grado de deformidad. La oreja puede estar ausente (anotia). Pueden desarrollarse mamelones supernumerarios (duplicación, orejas accesorias) con o sin cartílago en su interior.

La fistula preauricular es una malformación rara, con frecuencia bilateral. Según las teorías de HIS y de STREETER, la fistula preauricular se produciría por un defecto de unión de los mamelones 1 y 2. Según la teoría más reciente, WOOD JONES, sería una fistula branquial externa. La primera hendidura branquial es la única que no se oblitera comple-

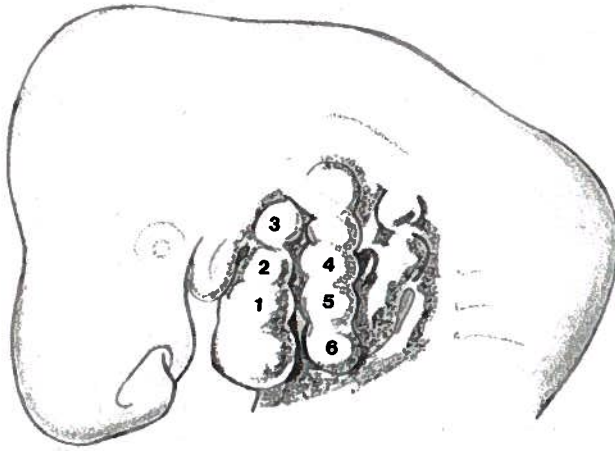


FIG. 1.—Esquema del desarrollo de la oreja. Hacia la sexta semana. Seis tubérculos de His. De Levine, 1983.

tamente, aunque debe hacerlo en parte (6, 41, 53). Mientras las porciones más dorsales del surco contribuyen a la formación del conducto y partes de la oreja (cimba, cavum e incisura intertragiana), la porción más ventral del surco empieza a obliterarse hacia la octava semana. En esta zona se pueden producir malformaciones, como obliteración incompleta o restos de células ectodérmicas. Estas anomalías ocurren entre la cuarta y octava semana. Luego el nervio facial y su musculatura, derivados del segundo arco, migran hacia estos territorios después que se haya producido la obliteración del primer surco, o una malformación del mismo. De esta manera, el nervio facial podrá pasar lateral o medial al defecto (6). En teoría también podría bifurcarse a cada lado de la fistula. Su orificio externo se localiza en el 90 por 100 de los casos por delante de la raíz ascendente del helix (preauriculares), pero puede estar en cualquier lugar del pabellón o alrededor del pabellón (9).

Conducto auditivo externo

Deriva de la porción dorsal del primer surco branquial. Hacia la cuarta y quinta semana el ectodermo del primer surco se halla en contacto con el endodermo de la primera bolsa faríngea; luego crece mesénquima entre ellos. Hacia la octava semana el surco se hace más profundo, formando el primitivo tercio externo del conducto, que más tarde se rodeará de cartílago. Durante la novena semana el conducto profundiza de nuevo hacia la primera bolsa endodérmica. Desde el extremo de este conducto crece un cordón de células epiteliales (tapón meatal) hacia la pared inferior del primitivo oído medio (fig. 3). El mesénquima crece entre el tapón meatal y las células epiteliales de la cavidad timpánica y forma una capa fibrosa. El

tapón meatal sólido permanece cerrado hasta la semana veintiuna de gestación. En este momento el cordón de células se ahueca por una desintegración de sus células centrales (1, 43), formando así un canal. La parte más interna del tapón se convierte en la capa superficial de la membrana timpánica. Hacia el séptimo mes el tapón meatal está canalizado por la disolución de las células centrales. En algunos casos fallaría esta involución de células ectodérmicas, y en algún punto se favorecería el desarrollo de colesteatoma congénito (32), localizado en el cuadrante anterosuperior y lateral, que es el sitio en que se encuentran con más frecuencia los colesteatomas congénitos. OLAIZOLA y col. (39), propone la hipótesis metaplásica para muchos de los colesteatomas con tímpano íntegro.

Una prolongación del cartílago de la oreja contribuye a formar las paredes del tercio externo del conducto.

El tubo ectodérmico epitelial junto con el tejido conjuntivo que le rodea se convierte en los dos tercios internos (parte ósea), del conducto. El hueso membranoso (timpanal), que se desarrolla alrededor de esta zona del conducto, se prolonga lateralmente para la formación de las paredes óseas. Hacia la novena semana se pueden indentificar cuatro centros de osificación, que se fusionan en círculo. En la semana dieciséis este anillo óseo aparece surcado por un canal, que servirá para la inserción del ánulus. El timpanal se va insertando al hueso temporal de atrás adelante, proceso que se termina después del nacimiento. Permanece abierto en la parte superior, cerrado por una membrana fibrosa, la cisura de Rivinus. La forma definitiva del timpanal se alcanza un año después del nacimiento. Durante este primer año aparecen dos salientes óseos a cada lado del timpanal, que se aproximan y se fusionan delimitando dos orificios: uno superior, que es el conducto auditivo externo y otro inferior, normalmente obliterado al nacimiento, pero que puede persistir bajo el nombre de foramen de HUSCHKE.

Al nacimiento, la pared superior del conducto está formada por la membrana timpánica y parte de la escama del temporal y la pared inferior por una lámina fibrosa. Lateral se encuentra el tercio cartilaginoso. Durante los primeros tres años después del nacimiento la lámina fibrosa se pone en contacto con las partes adyacentes del anillo. Se van haciendo completamente óseas las paredes anterior y posterior. La membrana timpánica se va haciendo más vertical, de manera que en esta época la pared superior del conducto está formada por la escama del temporal. El suelo, que al nacer no tiene porción ósea, crece a partir del anillo timpánico, y al mismo tiempo el techo óseo se forma a partir de la escama temporal. El conducto es poco profundo en el recién nacido, y la membrana y anillo timpánico, que al-

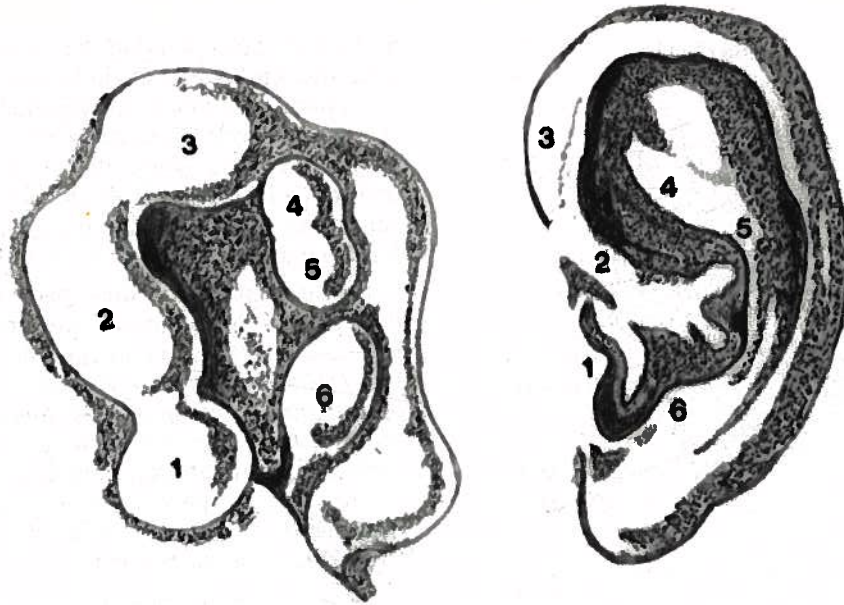


FIG. 2.—Los seis tubérculos de His, 6.^a semana y sus correspondientes derivados en la oreja adulta. De Levine, 1983.

canzan su tamaño adulto al nacimiento, están localizados superficialmente. Durante la infancia el meato profundiza y al mismo tiempo la membrana y anillo óseo alcanzan una posición más vertical. El tamaño adulto del conducto se alcanza aproximadamente hacia los nueve años de edad, y adquiere una curvatura anterior e inferior. En el neonato el conducto está taponado por vernix caseosa.

La membrana timpánica

Hacia el final de la cuarta semana el receso tubotimpánico se pone en contacto con la primera hendidura ectodérmica. Luego se separan por crecimiento de mesénquima entre ellos. Parte de este conjuntivo se condensa para formar el primordio del mango del martillo (43, 49) y la capa fibrosa de la membrana timpánica. Hacia la semana 21, el tapón meatal comienza a ahuecarse. La parte más interna del tapón se convierte en la capa externa de la membrana timpánica. Al nacimiento, la membrana tiene casi el tamaño adulto y está en posición horizontal, formando parte del techo del conducto. Durante los tres primeros años de la vida postnatal, la membrana timpánica se va haciendo más vertical, aproximándose gradualmente a los 50°-60°.

OIDO MEDIO

Espacios neumáticos

Hacia la tercera semana, a partir de una evaginación de la primera bolsa faríngea comienza el

desarrollo de la trompa de Eustaquio y cavidad timpánica. La porción dorsal de la segunda bolsa faríngea también contribuye en la embriogénesis de la trompa (43). El endodermo del receso tubotimpánico se aproxima a la superficie y se pone brevemente en contacto con el ectodermo del primer surco branquial. Luego aparece mesénquima entre ellos. Parte de este tejido conjuntivo se condensa para formar las pars fibrosa de la membrana timpánica y el mango del martillo (fig. 2). Durante la octava semana la porción medial del receso tubotimpánico se alarga y se convierte en la trompa, que mantiene su conexión con la faringe. La trompa al nacer es aproximadamente la mitad de larga (1,7 cm.) que en el adulto.

La porción externa del receso tubotimpánico se expande entre la cuarta y sexta semanas para formar una bolsa aplanada o cavidad timpánica primitiva. Este desarrollo se correlaciona en el tiempo con el desarrollo de la cápsula ótica cartilaginosa. Hacia la novena semana esta bolsa se aproxima para englobar los osículos y músculos primordiales. El mesénquima se vuelve laxo, y el epitelio endodérmico lo invade, produciéndose el inicio del proceso de neumatización, formándose celdillas y cavidades. La luz de la cavidad timpánica se hace más amplia. En este período se forma el tegmen tímpani a partir de una excrecencia de la cápsula ótica cartilaginosa (parte lateral del techo) y de una lámina fibrosa (parte medial del techo). Hacia la semana 23 comienza la osificación de ambas partes, completándose hacia el final del período fetal. Se puede producir una fistula de líquido cefalorraquídeo por fallo en la morfogénesis del tegmen tímpani, que es la localización más frecuente de este tipo de fistulas en el oído.

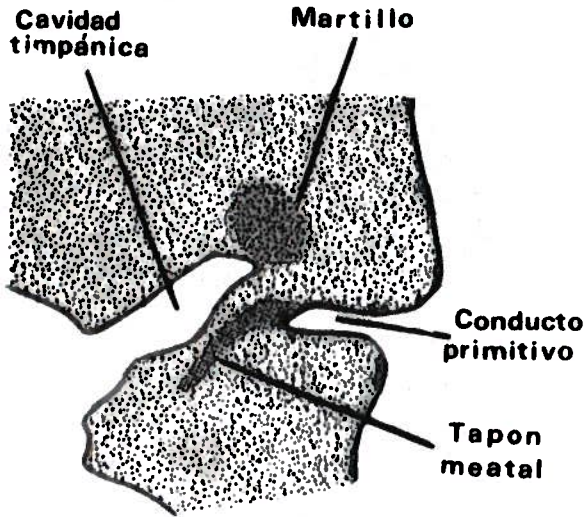


FIG. 3.—Ocho semanas de gestación. De A. A. Pearson, 1987.

Hacia la semana 22, mediante un proceso de reabsorción del mesénquima, empieza a aparecer el antro, lateral al receso epitimpánico, debido a la unión del saco superior, que da origen a la parte anteroexterna de la mastoide, y el saco medio, que origina la neumatización mastoidea posterointerna. El tabique que origina la fusión de estos dos sacos puede encontrarse sobre todo en niños como sutura petroescamosa (visible en la superficie de la mastoide) y septum de Korner en el antro. El tabique divide al antro en dos partes y las futuras celdas periantrales en dos grupos (antero externo y posterointerno) cuya areación puede ser independiente, hasta su reabsorción, a veces muy tardía en la edad adulta (13).

Hacia la semana 35 la neumatización del antro es casi completa, y su luz está llena de un tejido mixomatoso, que comienza a extenderse hacia la futura mastoide. Durante el desarrollo intrauterino las cavidades aéreas son casi virtuales, porque persiste tejido conjuntivo embrionario entre el epitelio del receso tubotimpánico y las paredes de las futuras cavidades. La caja del tímpano durante mucho tiempo tiene el aspecto de una simple hendidura, cuya mucosa espesa dificulta los movimientos de los osículos. Sólo al nacimiento, con la aparición de la respiración, estas cavidades se llenan de aire (neumatización) y el tejido conjuntivo embrionario se reabsorbe progresivamente (5, 33, 54). Los osículos adquieren una movilidad normal algunos meses después del nacimiento. En oídos normales de recién nacidos TAKAHARA (54), 1987, encontró que el mesénquima ocupaba aproximadamente el 20 por 100 de la cavidad del oído medio y casi desaparecía al año de edad. Sin embargo, en oídos con malformaciones congénitas, el mesénquima ocupaba el 30 por 100 de la cavidad del oído medio, y no se resolvía hasta después

de los tres años de edad. El mesénquima puede licalizarse en los nichos de la ventana oval y ventana redonda, o sobre la articulación incudomaleolar, produciendo hipoacusia de transmisión, incluso en adultos (54). PAPARELLA (42) (1980), introduce la hipótesis de que la presencia de mesénquima en el oído medio puede ser un factor patológico de otitis media crónica en niños.

La neumatización del antro se concluye en el primer mes de la vida extrauterina. En el niño el antro es casi del mismo tamaño que en el adulto. Las celdas mastoideas se forman por invasión de epitelio del antro dentro del hueso que se desarrolla en esta región. La formación de celdillas en la región de la mastoide comienza hacia la semana treinta y tres, pero la mayoría están formadas después del nacimiento. Su desarrollo puede continuar hasta edad avanzada.

La formación de las celdillas en la pirámide petrosa puede comenzar hacia la semana veintiocho, aunque la mayoría de ellas se desarrollan en los dos primeros años de la vida posnatal.

Las celdillas aéreas mastoideas normalmente comunican con el antro, pero a veces conectan con el oído medio. Incluso en el adulto puede existir una permeabilidad ósea fisiológica entre la región subfacial y punta mastoidea con la región posterior de la caja timpánica, en forma de finos canales (13). Procesos inflamatorios mesotimpánicos podrían propagarse a la región retrofacial de la punta mastoidea y producir una patología crónica focalizada (13).

La punta mastoidea es inexistente en el lactante. La tercera porción del facial es superficial, y en su salida por el agujero estilomastoideo aparece inmediatamente bajo la piel, en el borde posteroinferior del conducto auditivo externo. Al no existir la protección que constituye la punta de la mastoide, la incisión retroauricular en el lactante es sabido que debe realizarse teniendo en cuenta este detalle.

En el recién nacido se puede encontrar líquido

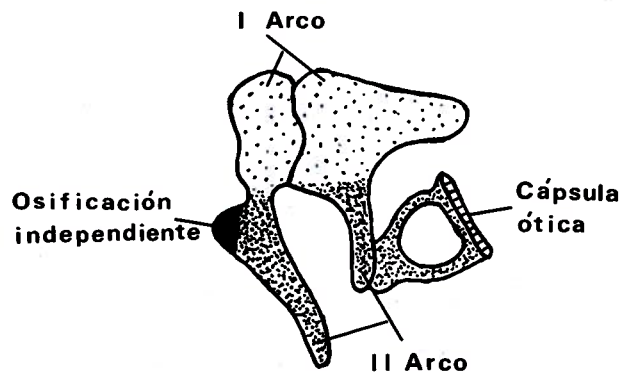


FIG. 4.—Esquema del origen embrionario de los osículos.

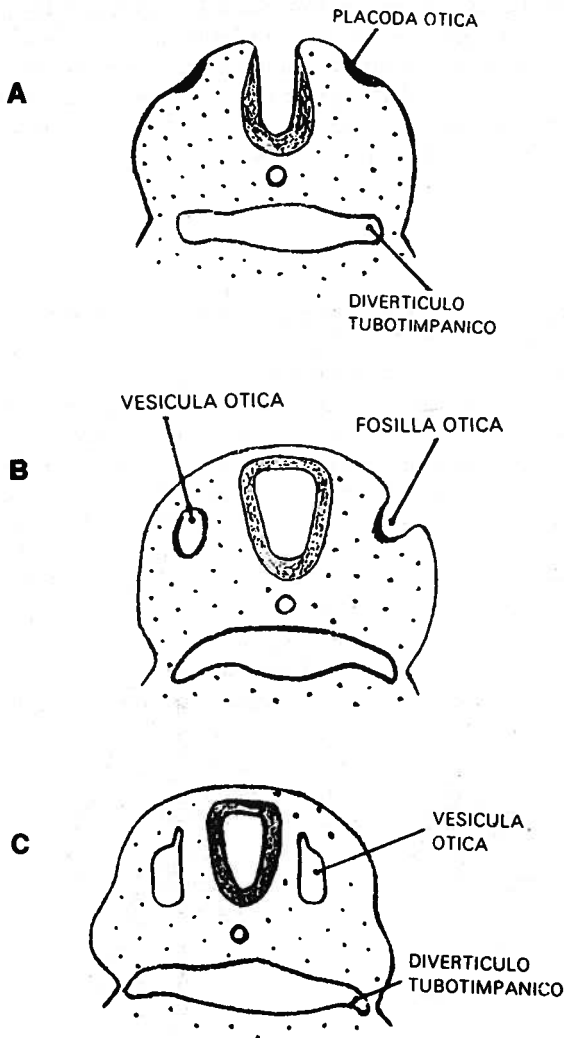


FIG. 5.—Esquema del desarrollo del laberinto membranoso. A. Tercera semana (aplasia total). B. Cuarta semana (cavidad común). C. Quinta semana (aplasia coclear). De Jackler, 1987, modificado.

amniótico y secreciones en la cavidad del oído medio.

En el nacimiento sólo está presente el antro y no existe apófisis mastoideas. La punta hace su aparición al final del segundo año. El proceso de formación de las celdillas mastoideas se produce a partir del antro mediante una reabsorción centrífuga de hueso esponjoso. Las celdas aéreas se forman por sustitución de la médula ósea o grasa por un tejido conjuntivo laxo, o por invasión de mucosa sobre el hueso neoformado. Las paredes de las celdillas quedan cubiertas por una delgada capa mucoperióstica. Las trabéculas óseas siguen remodelándose y el proceso alcanza su estado casi adulto entre los cinco y diez años de edad.

Hacia el final del primer año de edad la mastoides forma una prominencia marcada. La neumatización

del antro comienza pronto, después del nacimiento, y continúa a lo largo de la infancia y quizás de la edad adulta. Hacia los tres años de edad la mastoides está muy bien desarrollada, y alcanza su forma final en años posteriores. Hasta la pubertad consiste en hueso esponjoso, que es invadido gradualmente por celdillas aéreas.

La rapidez y calidad del proceso de neumatización parece depender del funcionamiento tubárico. Una presión intramastoidea negativa y episodios óticos repetidos serían los principales factores que limitarían esta neumatización (2). Otros autores estiman que la extensión de las celdillas mastoideas está genéticamente determinada (17).

La decisión de operar las atresias del conducto debe ser aplazada hasta que la neumatización del hueso temporal esté bastante avanzada, lo que sucede hacia los cinco años de edad (50).

Los osículos

Clásicamente el yunque y el martillo se originan del mesénquima del primer arco, y el estribo del segundo arco. La teoría más reciente propone que la cabeza del martillo y el cuerpo del yunque se originan del primer arco, el mango del martillo y la rama larga del yunque y la supraestructura del estribo y capa externa de la platina derivan del segundo arco, mientras la capa interna (laberíntica) de la plantilla se origina del mesénquima de la cápsula ótica, y se mantiene cartilaginosa durante toda la vida. La apófisis anterior del martillo tiene un origen independiente.

Los osículos son los primeros huesos del organismo en estar completamente osificados y en alcanzar su tamaño adulto, lo que sucede en la etapa fetal.

Hacia la tercera semana el precartilago del primer arco se une con el del segundo arco para formar el puente interbranquial, a partir del cual se originan los blastemas del martillo y yunque. Este mesénquima desarrolla los modelos cartilaginosos de los osículos. Primero se produce un marcado adelgazamiento del puente interbranquial. Hacia la quinta semana se pueden ver los primordios del martillo y yunque. El blastema del estribo fue el primero en aparecer. Se divide por el nervio facial en una parte lateral, la laterohial, y una parte medial, el propio estribo. Cuando el desarrollo continúa, las estructuras parecen rotar alrededor del facial de forma que la laterohial se coloca posterior al estribo. El blastema del martillo se origina de ambos arcos, mandibular y hioideo, a cada lado del surco branquial. El desarrollo final, está relacionado con el

de la cuerda del tímpano. Este nervio se engancha alrededor de la cara inferior del puente interbranquial y forma un punto fijo de crecimiento de los osículos. La cuerda no crece tan rápido y parece que corta primero el blastema del martillo (quinta semana) y luego el del yunque (final de la sexta semana) para separarlos del precartilago hioideo. Hacia el final del segundo mes, el martillo tiene una forma cartilaginosa similar a la del adulto, aunque todavía mantiene una continuidad con el cartilago de Meckel. En el adulto, el mango del martillo no tiene continuidad con estructuras del arco hioideo, pero sí el yunque que lo hace con el estribo a través de la articulación. La cuerda corta la continuidad de la rama larga con el precartilago hioideo, pero luego algunas células proliferan en dirección del estribo y se fusionarán en el sitio de la futura articulación.

El blastema original del estribo es una sólida masa redondeada, que va englobando la arteria estapedial. Hacia la quinta semana la arteria estapedial se une estrechamente a la masa estapedial, y en la sexta semana el blastema estapedial está acanalado por la arteria, luego la engloba para formar el anillo estapedial. El agujero que determina se llama foramen obturador. Hacia la séptima semana el anillo estapedial, formado alrededor de la arteria, ha crecido para unirse estrechamente a la cápsula ótica en un zona que será la futura ventana oval. Se puede ver una ligera depresión en esta región de la cápsula en el punto de aposición del estribo. El tejido en este área de la cápsula está menos avanzado en su diferenciación que el resto de la cápsula. Esta placa de tejido, llamada lámina estapedial, se fusiona al anillo estapedial y constituye la capa interna de la platina. En el desarrollo del ligamento anular se produce un proceso de desdiferenciación de cartilago a mesénquima. Cuando la base del estribo ha alcanzado su tamaño adulto, el mesénquima del borde de la ventana se convierte en tejido fibroso elástico, que se ciñe a la base del estribo y se une al borde de la ventana oval.

El estribo crece como modelo cartilaginoso hasta la semana 18. A partir de aquí comienza la osificación. La superficie medial de la platina permanece cartilaginosa a lo largo de la vida. Hacia el sexto mes el estribo alcanza su tamaño adulto.

La ventana oval puede estar ausente, y el estribo, malformado. Esto puede estar relacionado con alteraciones en el desarrollo del nervio facial (26, 30, 35). Si en el desarrollo embrionario (quinta semana), el nervio facial se colocase entre la cápsula ótica y el blastema estapedial, esto podría interferir el desarrollo del estribo, produciendo un osículo rudimentario unido al yunque. El estribo

puede continuar creciendo hacia la cápsula ótica y una crura puede quedar englobada en el facial. Este desplazamiento del facial sobre la zona de la ventana oval podría impedir que el blastema estapedial contacte con la cápsula ótica, resultando una ausencia de platina.

Vasos

Hacia la tercera semana comienzan a aparecer los seis pares arteriales aórticos dentro del mesénquima de los arcos faríngeos. Las arterias del primer y segundo arcos (arterias mandibular y hioideas primitivas) involucionan en la vida fetal. La arteria hioidea constituye en el adulto la arteria caroticotimpánica. Una rama de la arteria hioidea puede permanecer en el adulto como arteria estapedial persistente, pasando entre las cruas del estribo. Hacia la quinta semana la arteria estapedial se desarrolla a partir de la porción proximal de la arteria hioidea y pasa a través del blastema estapedial. Al final de la sexta semana tanto la arteria estapedial como la rama principal

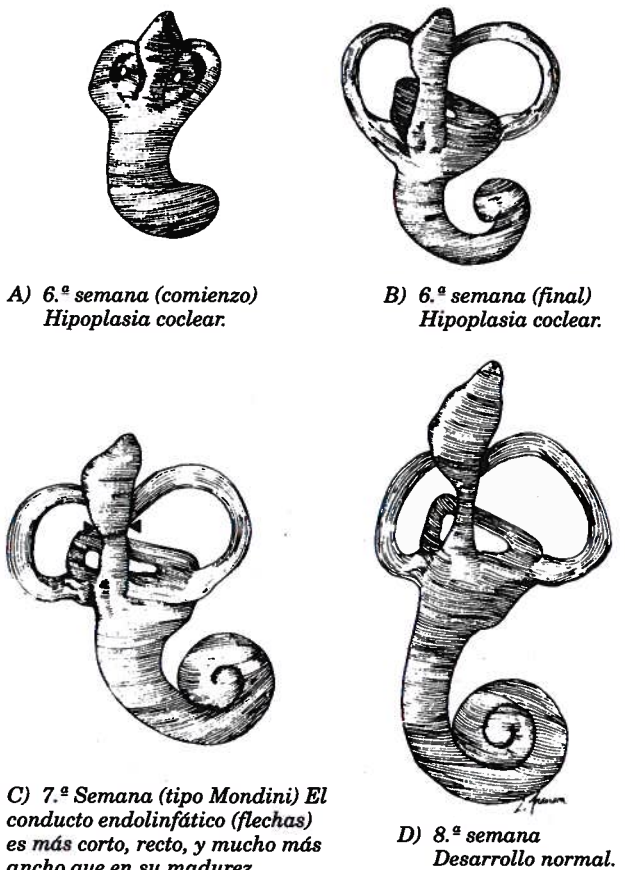


FIG. 6.—Embryogenesis de malformaciones cocleares. De Jackler, 1989.

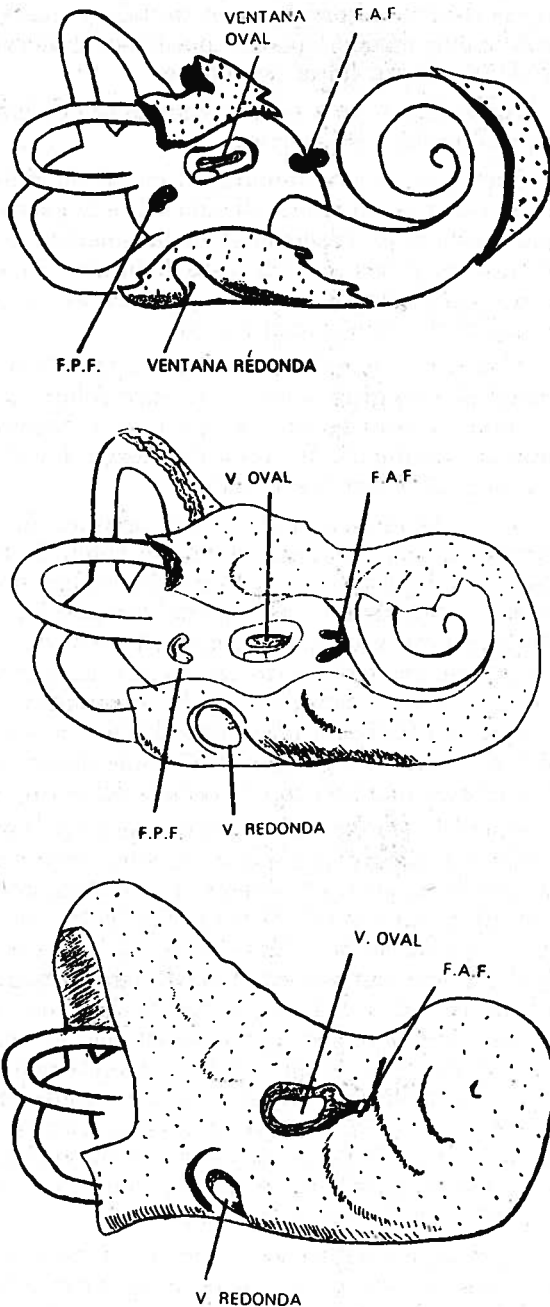


FIG. 7.—Esquema de la osificación de la cápsula ótica. Bouché 1961.

de la arteria hioidea han alcanzado el máximo desarrollo. Hacia la séptima semana la arteria estapedial a través de su rama supraorbitaria comienza a anastomosarse con la arteria oftálmica primitiva. También conectaría con el sistema carotídeo externo mediante una anastomosis entre la rama maxilomandibular de la arteria estapedial y la arteria carótida externa para originar la arteria maxilar interna y la arteria meningeo media, que pasa por el agujero redondo menor. Ulteriormente el tronco principal de la arteria es-

tapedial, localizado entre la arteria carótida interna y el origen de la rama supraorbitaria, se atrofia, de manera que el sistema carotídeo externo se encargará del aporte a la zona previamente irrigada por las ramas supraorbitaria y maxilomandibular de la arteria estapedial.

La arteria estapedial persistente viene desde la arteria hioidea fetal, cruza el promontorio, pasa por el foramen obturador del estribo, luego gira bruscamente y entra en la segunda porción del canal de Fallopio, que puede aparecer como anormalmente ancho. El agujero redondo menor está ausente, lo que contribuye al diagnóstico diferencial con otras lesiones susceptibles de producir ensanchamiento anormal del Fallopio (27).

El clampar, una arteria estapedial persistente, puede producir hemiplejía cruzada, sordera y alteración sensorial similar a la tabes dorsal (HOGG, 1972, citado por Marquet) (35).

El tercer arco origina el sistema arterial carotídeo. La arteria carótida interna tiene un origen dual. Su porción proximal se desarrolla a partir del tercio distal del arco arterial, mientras el resto, incluida su porción intracraneal, se desarrolla a partir de la aorta dorsal craneal a la arteria del tercer arco.

El recorrido intratimpánico de la arteria carótida interna es una malformación rara, que puede producir acúfenos pulsátiles e hipoacusia, y confundirse con tumor glómico. Se ha descrito también asociada con otitis serosa.

El origen embriológico de esta malformación se explicaría porque la arteria estapedial podría fijar la arteria carótida interna en el origen de su rama, traccionando la carótida interna en una curva cerrada lateral y posterior a su trayecto habitual durante el desarrollo (25).

Según PONCET y MILLER (45), 1979, la parte distal de la arteria carótida interna, por alguna razón, no se desarrolla, y su función es asumida por una anastomosis hipertrofiada entre la arteria timpánica inferior (de la arteria faríngea ascendente) y la arteria caroticotimpánica. Esta anastomosis es lo que se observaría en la cavidad timpánica.

En el adulto la arteria carótida interna pasa en estrecha proximidad de la cavidad timpánica y trompa de Eustaquio. Habitualmente está bien cubierta por hueso, pero se ha encontrado un 1 por 100 de dehiscencias (MYERSON citado por GLASSCOCK) (19), y con frecuencia la pared ósea tiene un espesor menor de 0,5 mm.

Hacia la quinta semana el sistema cardinal de venas drena en el seno venoso (cámara caudal del corazón). Las venas cardinales anteriores de cada lado drenan caudalmente la cabeza, y, junto con

las venas cardinales posteriores, drenan sangre de la porción caudal del embrión. Esta unión resulta en canales venosos conocidos como conductos de CUVIER o vena cardinal común, que se vacía en las astas laterales del seno venoso. En este estadio la vena cardinal anterior penetra en el cráneo en una abertura que se convertirá en el foramen yugular. El segmento superior a esta abertura de la vena cardinal anterior contribuye a la porción signoidea del seno lateral, y el segmento inferior de esta abertura se convertirá en la vena yugular interna. El segmento inicial dilatado constituye el bulbo yugular, que en su zona superior está cubierto por un hueso compacto o parcialmente neummatizado. Este hueso con frecuencia constituye el suelo del oído medio. Puede encontrarse a veces un bulbo yugular alto (cuando la cima supera el nivel del anulus). Suele ser asintomático pero a veces puede producir acúfenos e hipoacusia (11, 12, 19, 47). Las variaciones en su altura están influenciadas por dos factores: 1) el grado de neummatización del hipotímpano, y 2) la posición del segmento lateral del seno sigmoideo.

Se ha detectado (19) una incidencia de 7 por 100 de dehiscencias en el hueso que cubre el bulbo yugular. Pero incluso en los bulbos cubiertos por hueso éste suele ser fino, arriesgando su lesión, por ejemplo, en una miringotomía (47).

El nervio facial

En el embrión de cuatro semanas se puede detectar el primordio acústico-facial, como grupo de células que se diferencian en el otocisto. Hacia la quinta semana las células comienzan a transformarse en neuroblastos del ganglio geniculado. Este ganglio se hace evidente hacia la sexta semana, y se desarrolla independientemente de las fibras motoras. Hacia la semana 15 el ganglio geniculado está bien formado.

Entre la cuarta y quinta semanas, la división facial del primordio acusticofacial se divide en una porción caudal, que da origen al tronco principal del facial, y una porción rostral, la cuerda de tímpano, que en este período es comparable en tamaño al tronco principal del facial. La cuerda penetra en la caja por una parte no soldada de la cisura petrotimpánica posterior (conducto posterior de la cuerda), punto situado por fuera de la pirámide del estribo y cerca de la membrana timpánica. Sale de la caja a través de la cisura petrotimpánica anterior (conducto anterior de la cuerda). Inmediatamente después de salir de la caja se une al nervio lingual (18). Las anomalías de la cuerda del tímpano incluyen: gran tamaño, bifurcación, desplazamiento inferior y ausencia congénita. Una cuerda más voluminosa de lo

normal debe observarse con cautela y manejarse con mucho cuidado, porque puede ser el nervio facial (26) o llevar fibras del mismo.

Hacia la quinta a sexta semanas se ven las porciones horizontal y vertical.

Hacia la octava semana el canal de Fallopio consiste en un surco localizado sobre la pared timpánica de la parte posterior de la cápsula ótica. El futuro canal, así como el resto de la cápsula, es todavía cartilaginoso y alberga el primitivo músculo estapedial, nervio facial y vasos.

Una rara anomalía puede ser la presencia en el canal de una gran vena (vena capital lateral) embrionaria persistente (46). En este estadio se aprecia también una rama del nervio facial, que va hacia el músculo estapedial.

Más adelante se producen los procesos de osificación. La porción geniculada del canal de Fallopio se osifica parcialmente en el hueso membranososo de la fosa media y escama del temporal, de manera que no está completamente cerrado en su superficie craneal (hiato del facial). El perineuro aquí mantiene contacto con la duramadre. Esto puede persistir en el adulto. Hacia la semana treinta y cinco el ganglio geniculado descansa sobre una lámina ósea que le separa del epitímpano.

Hacia la semana 26, a través de la progresiva osificación de la cápsula ótica, el surco primitivo se va convirtiendo gradualmente en un verdadero canal. El crecimiento de hueso perióstico se completa en la superficie profunda del canal, mientras que la superficie anterior está todavía parcialmente cerrada. La osificación se produce de adelante hacia atrás, completándose ulteriormente por encima de la ventana oval, lo que explica algunas dehiscencias. Estas son frecuentes, y pueden considerarse variaciones anatómicas, a menos que sean muy extensas (7). El facial puede llevar un curso aberrante, puede subdividirse en varias ramas, puede ser hipoplástico o puede estar ausente.

El recorrido del nervio facial se relaciona con la morfogénesis de los osículos. Puede interrumpir la continuidad de la cadena osicular, cruzar la plátina entre las cruras, desplazarse sobre la ventana oval y angular el estribo sobre el promontorio, pasar inferiormente cuando la ventana oval está ausente, o no ir por el canal de Fallopio, incluso aunque el canal óseo esté presente.

OIDO INTERNO

Laberinto membranoso

En la tercera semana, día 21, aparece el primer esbozo como un engrosamiento del ectodermo superficial, que constituye la placoda ótica (fig. 6 a).

Un fallo en esta etapa del desarrollo produciría una aplasia total tipo Michel (23). La placoda se invagina para formar el otocisto, día 25, cuyo aspecto se mantiene como tal hasta el día 31. Si durante este estadio se produjese una alteración en el desarrollo, daría lugar a una cavidad común (fig. 5 b). A partir de aquí el laberinto membranoso se desarrollará rápidamente, y estará completamente formado en el día 70. El tercio superior del otocisto dará el conducto y saco endolinfático, mientras sus dos tercios inferiores se diferenciarán en una porción dorsal o utricular, que dará el utrículo y los conductos semicirculares y otra ventral o sacular que dará el sáculo y el conducto coclear. Durante la quinta semana se forman tres pliegues que serán los primordios del laberinto anterior (coclear), laberinto posterior (vestibular) y saco endolinfático (fig. 5 c). Un parón en el desarrollo del divertículo coclear en esta etapa podría producir aplasia coclear sin alteración de los conductos semicirculares y vestíbulo. A partir de la sexta semana el conducto coclear sufre un crecimiento continuo hasta completar su desarrollo en la octava semana, con dos vueltas y tres cuartos. Cualquier fallo que se produzca en la embriogénesis durante la sexta semana podría dar lugar a la formación de una coclea rudimentaria, cuyo aspecto podría ir desde un pequeño divertículo (fig. 6 b), hasta un brote de varios milímetros (fig. 6 a). Si el fallo se produjese en la séptima semana, cuando la coclea ha completado entre una y una y media vueltas, puede producirse una malformación tipo Mondini (23) (fig. 6 c).

Los conductos semicirculares aparecen en la sexta semana en forma de discos o bolsas aplanadas, que brotan de la porción utricular del otocisto (fig. 6 a). Un error en el desarrollo de estos discos podría resultar en una ausencia completa de los conductos semicirculares. Estos discos aplanados sufren un proceso de reabsorción en el centro, que concluye en la formación de un canal semicircular. El primero en formarse es el conducto semicircular superior (css), hacia el día 44. Le sigue el posterior (csp) y luego el lateral (csl). Al final de la séptima semana están todos formados. Si se produjera en este período una reabsorción incompleta de la porción central del disco, puede producirse un conducto semicircular en forma de bolsa que confluye con el vestíbulo. En los estudios radiotomográficos de JACKLER se encontró que las anomalías del css (el primero en formarse) estaban siempre asociadas a alteraciones del csl, mientras que las malformaciones del csl con frecuencia se encontraban aisladas. Este hecho implicaría una concatenación entre el desarrollo temprano del css y la subsiguiente formación del csl. Este último es el que sufre malformaciones con mayor frecuencia entre todas las estructuras del oído inter-

no y podría ser particularmente vulnerable debido a su tardío momento de formación.

Durante la sexta semana, los primordios del conducto y saco endolinfático se desarrollan produciendo un tubo y un saliente en forma de saco. Mientras el otocisto va alcanzando un desarrollo más lateral, el conducto endolinfático va haciéndose más medial. Hacia la octava semana el conducto endolinfático es un saco relativamente voluminoso con paredes delgadas. Entre la quinta y octava semanas se va a producir un estrechamiento gradual del conducto vestibular. Un fallo en este proceso de estrechamiento puede traer como consecuencia un acueducto vestibular dilatado al término. Es una malformación bastante frecuente y muchas veces se asocia a otras anomalías de la coclea y conductos semicirculares. LA-COMBE (29) (1989) lo considera un elemento más de la displasia de MONDINI. Esta anomalía congénita puede estar en relación con hipoacusia neurosensorial progresiva (23). El mecanismo de la sordera no se conoce y, por otra parte, no todas se asocian con sordera (29).

Existe una prolongación temporal del extremo distal del saco que es posteriormente reabsorbida. En la etapa fetal tardía e infancia el conducto vestibular pasa de ser una estructura alargada y recta a tener una curva en dirección caudal. Mientras la mayor parte del laberinto membranoso alcanza su máximo tamaño y diferenciación hacia la mitad de la vida fetal, el saco endolinfático sigue creciendo en estrecha relación con el crecimiento del hueso temporal (crecimiento posnatal).

La cápsula ótica

El otocisto induce la diferenciación del mesénquima periótico a cartílago (3, 52, 57) para formar la cápsula ótica, que se constituye en el laberinto óseo, que es el hueso más fuerte del cuerpo. Su función es de protección mecánica y bioquímica (16). La cápsula ótica adulta está formada por tres capas:

- 1) La capa interna o endostal.
- 2) La capa externa o periostal.
- 3) La capa media de origen endocondral.

La formación de las capas endostal y periostal es por osificación intramembranosa. La capa media o endocondral no tiene canales de Havers y está compuesta por hueso fibrilar puesto alrededor de restos de cartílago calcificado (16, 49). Esta capa endocondral, con escaso poder osteogénico, era muy importante al practicar la fenestración (40).

Entre la quinta y sexta semanas el mesenquima periótico se ha condensado para formar el pre-cartílago de la cápsula ótica, excepto en la zona en que se desarrolla el conducto endolinfático y en la

pared medial, donde se localizará el futuro conducto auditivo interno. Entre la sexta y octava semana el precartilago se diferencia en cartilago. Simultáneamente el laberinto membranoso alcanza su forma adulta, aunque el tamaño adulto se produce a mitad de la vida fetal. A partir de la novena semana, las células más internas del cartilago, adyacentes al laberinto membranoso, sufren un proceso de desdiferenciación a un tejido laxo que permite el crecimiento del otocisto. Este proceso de desdiferenciación también contribuye a la formación del espacio periótico (limitado internamente por la membrana propia del laberinto y externamente por el endostio de la cápsula ótica). Este proceso concluye en la semana doce. La osificación de la cápsula comienza hacia la semana dieciséis a partir de catorce centros de osificación que aparecen sucesivamente y se extienden para fusionarse unos con otros. El primer centro aparece en la cara externa de la cápsula en el origen de la vuelta basal de la coclea. Hacia la semana veintiuna aparece el último centro. La osificación se completa poco después del nacimiento (fig. 7).

Alteraciones en los procesos bioquímicos de osificación de la cápsula pueden estar en relación con hipoacusias neurosensoriales (osteopetrosis, otoesclerosis, displasia fibrosa, osteogénesis imperfecta). La erosión de la capa endostal puede producir una hipoacusia neurosensorial degenerativa progresiva debido a la difusión de elementos tóxicos no celulares procedentes de espacios medulares enfermos hacia el fluido perilinfático (15).

Las principales estructuras que se delimitan en la cápsula ótica son: 1) El acueducto vestibular. 2) El acueducto coclear. 3) El conducto auditivo interno. 4) El conducto de Fallopio. 5) La ventana oval. 6) La ventana redonda. 7) La fisura ante fenestram. 8) La fósula posfenestram.

1. **El acueducto vestibular:** En la semana 17, el conducto y saco endolinfático están aún rodeados de cartilago. La osificación se alcanza en la semana 21, pero la plena madurez del desarrollo óseo se alcanzará después del nacimiento.

El istmo y una parte del saco endolinfático se encuentran en el acueducto vestibular. El seno se sitúa fuera del acueducto, y el extremo del saco bajo la duramadre.

Un fallo en el desarrollo del acueducto vestibular y conducto endolinfático, de forma que permanece anormalmente ancho, puede estar en relación con hipoacusia neurosensorial congénita. Puede también relacionarse con una complicación de estapedectomía, el «surtidor de perilinfa» («gusher»), en el cual hay una amplia comunicación entre el líquido cefalorraquídeo y el líquido perilinfático. A través de un acueducto vestibular ancho, por el conducto endolinfático, fluye el líqui-

do cefalorraquídeo hacia el espacio perilinfático. La presión contra la platina sube de 1 a 10 mmHg. Cuando la platina se abre ampliamente en la estapedectomía sale un flujo de perilinfa que llena el oído medio y externo y puede rebosar al exterior. Otras vías de este surtidor pueden ser la lámina cribosa a través del poro acústico interno (ruta perineural) o el conducto coclear (48).

2. **El acueducto coclear:** Entre las semanas 16 y 18 el acueducto coclear lleva dentro la vena coclear inferior, el conducto coclear y la fisura timpanomenínea. En la semana 20, la vena coclear inferior pasa a un compartimento separado, el canal de Cotugno. Hacia la semana 24 se oblitera la fisura timpanomenínea. En la semana 32 se produce un progresivo alargamiento del acueducto coclear y su contenido, el conducto coclear membranoso.

Entre las semanas 23 y 40 se produce una ampliación de la abertura craneal del acueducto coclear y conducto coclear, con lo que se termina su desarrollo (49).

El acueducto coclear se encuentra muy dilatado en aproximadamente el 20 por 100 de las anomalías congénitas de la cápsula ótica. Rara vez se encuentra como defecto aislado. La dilatación del acueducto puede producir el surtidor de líquido cefalorraquídeo que se produce a veces durante la estapedectomía para tratar un caso de otoesclerosis o de fijación congénita de la platina (48, 56). Una permeabilidad aumentada del acueducto coclear puede asociarse a fistula perilinfática con persistencia de la fisura ante fenestram (57).

3. **El conducto auditivo interno:** Desde el día 33 comienza la condrogénesis del conducto y permanece cartilaginoso hasta el quinto mes, que es cuando comienza la osificación. Su dirección es casi antero-posterior, pero con el crecimiento va adoptando una posición más oblicua, que será de 45° hacia adelante y adentro en el sexto mes. Al nacimiento es casi transversal y todavía no ha alcanzado su tamaño adulto. En la vida fetal parece alcanzarse el diámetro definitivo (VIGNAUD, citado por MEYER) (36), pero después del nacimiento va a seguir creciendo en longitud. La anomalía más frecuente del conducto auditivo interno es su hipoplasia.

4. **El conducto de Fallopio:** Se relata en el desarrollo del nervio facial.

5. **La ventana oval:** A partir de la novena semana, el cartilago de la cápsula ótica sufre una transformación en la zona que será la futura ventana oval. Una depresión central aislada del resto de la cápsula va a formar la capa interna de la platina a la cual se unirá el estribo. Las alteraciones del estribo y de la ventana oval son más frecuentes que las de la ventana redonda. La fijación

congénita de la platina se encuentra con relativa frecuencia como defecto aislado. La ventana oval puede estar ausente. Esta anomalía suele estar en relación con desplazamiento del nervio facial sobre la zona y ausencia o hipoplasia del estribo (30).

6. **La ventana redonda:** La osificación de la cápsula alcanza la región basal de la coclea al cuarto mes, pero respeta una zona situada sobre la rampa timpánica. Esta pequeña zona cartilaginosa se osifica periféricamente, mientras el centro se diferencia en una fina membrana.

7. **La fisula antefenestram:** En la 9.^a semana se ve como una tira de precartilago en la pared externa de la cápsula ótica cartilaginosa. Gradualmente se ensancha, y hacia la semana 14 su mesenquima, que consiste en tejido conectivo perilinfático, está en continuidad con el tejido conectivo del oído medio, con la unión estapedo-vestibular y el vestíbulo. La fisula antefenestram conecta los espacios del oído medio y del oído interno puesto que atraviesa la sección ósea de la cápsula ótica. Vasos sanguíneos entran en la fisula desde el oído medio.

8. **La fósula posfenestram:** Es una evaginación del tejido vestibular periótico hacia la pared lateral de la cápsula ótica en la zona posterior de la ventana oval. La fósula se desarrolla en aproximadamente dos tercios de los embriones, y habitualmente no tiene comunicación con el oído medio.

BIBLIOGRAFIA

- ABELLO, P.: «La capacidad embriológica de reabsorción del tapón meatal en la patogenia del colesteatoma». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 37, 5 (277-80), 1986.
- AOKI, K., et al.: «An experimental study of the effect of middle ear infection upon the pneumatization of the mastoid». *Surgery and Pathology of the Middle ear*. Martinus Nijhoff Publishers. June 14-16, 1984.
- ANNIKO, M., et al.: «Microanalytic and light microscopic studies on the developing otic capsule». *Acta Otolaryngol. (Stockh)* 104, 429-438, 1987.
- ARROYO, R., y cols.: «Agenesias y atresias de oído». *Hipoacusia Infantil*. Cap. IV. *Acta Otorrinolaringol. Esp.* Vol. 33, 285-306, 1982.
- BASTIAN, D., y TRANBA-HUY, P.: «Organogenèse de l'oreille moyenne». *Encycl. Med. Chir.*, París, ORL, 20005 A 30, 4-4-12.
- BELENKY, W. M., y MEDINA, J. E.: «First branchial cleft anomalies». *Laryngoscope*, 90, 28-39, 1980.
- BERGSTROM, L. B.: «Anomalies of the ear. Otolaryngology». Harper and Row Publishers. Vol. 1. Cap. 12, 1-35, 1989.
- BERGSTROM, L. V.: «Congenital deafness». *Otolaryngology*. Harper and Row Publishers. Chap. 14, Vol. 1, 1982.
- BERTRAN, J. M.: «Patología del oído externo». *Otorrinolaringología básica*. Ed. Ergón, 51-60. 1988.
- BOUCHE, J., y PINEL, J.: «Embryologie et anatomie de la paroi labyrinthique de l'oreille moyenne». *Problèmes actuels d'otorhino-laryngologie*. París, 1961.
- BUKJWALTER, J. A., et al.: «Pulsatile tinnitus arising from jugular megabulb deformity: a treatment rationale». *Laryngoscope*, 93, 1.534-39, 1983.
- COLOMA MILANO, M., y col.: «Estudio clínico de la procedencia del golfo de la yugular en el oído medio». *Acta ORL Esp.* 37, 2 (109-12), 1986.
- CONTENCIN, Ph., y col.: «Particulatités anatomiques de la mastoïde de l'enfant». *Ann. Oto-laryng.* (París), 106, 259-62, 1989.
- COTIN, G.; LACOMBE, H. GARABEDIAN, N., y MOATTI, L.: «Malformations du conduit auditif externe et de l'oreille moyenne». *Encycl. Med. Chir.* (Paris, France), *Oto-Rhino-Laryngologie*, 20182 D10, 14 p., 5-1985.
- DECLAU, F. et al.: «Early ossification within the human fetal otic capsule: morphological and microanalytical findings». *Journal of laryngology and otology*. Vol. 3, 1.113-21, Dec 1989.
- DECLAU, F., et al.: «Normal growth pattern of the middle ear cleft in the human fetus». *The Journal of laryngology and otology*. Vol. 103, 461-65, May 1989.
- DIAMANT, M.: «Size variation of the mastoid air cell system, according to Wittmaack, Schawartz and Diamant». *Acta Otolaryngol.*, 118 (suppl.), 54-67, 1954.
- DOMENECH, J. M.: «Desarrollo del nervio facial en el período embrionario y fetal humano». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, Vol. 35, n.º extraordinario 7-11, mayo 1984.
- GLASCOCK, M. E., et al.: «Vascular anomalies of the middle ear». *Laryngoscope*, 90, 77-88, 1980.
- GRUNDFAST, K. M., y CAMILON, F.: «External auditory canal stenosis and partial atresia without associated anomalies». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 95, 505-09, 1986.
- HAGUENAUER, J. P., y PIGNAT, J. C.: «Anatomie du nerf facial». *Encycl. Med. Chir.*, París, *Oto-Rhino-Laryngologie*, 20258, A10, 4-8-11.
- HULTCRANZ, M., et al.: «The development of the endolymphatic duct and sac». *Acta Otolaryngol. (Stockh)*, 104: 406-16, 1987.
- JACKLER, R. K.; LUXFORD, W. M., y HOUSE, W. F.: «Congenital malformations of the inner ear: a classification based on embryogenesis». *Laryngoscope*, 97, n.º 3 (2), Suppl. n.º 40, 2-14, Mars 1987.
- JACKLER, R. K., y DE LA CRUZ, A.: «The large vestibular aqueduct syndrome». *Laryngoscope*, 99, Dec. 1989.
- JACOBSSON, M., et al.: «Aberrant intratympanic internal carotid artery: a potentially hazardous anomaly». *Journal of Laryngology and Otology*. Vol. 103, 1.202-05, Dec 1989.
- JAHRSDOERFER, R. A.: «The facial nerve in congenital middle ear malformations». *Laryngoscope*. Vol. 91, n.º 8, 1.217-25, Aug. 1981.
- JARDIN, C., y VIGNAUD, J.: «Malformations de l'oreille». *Bilan radiologique*. *Encycl. Med. Chir.*, París, *Oto-Rhino-Laryngologie*, 20047 30-A, P. 8, 9-1989.
- KARMODY, C. S.: «Anomalies of the first and second branchial arch». Vol. 4., Cap. 16, *Otolaryngology*, J. B. Lippincott, Co. Philadelphia, 1983.
- LACOMBE, H., et col.: «Le syndrome de l'aqueduc du vestibule dilaté». *Ann. Oto-Laryng.* (París) 106: 152-57, 1989.
- LAMBERT, P. R.: «Congenital absence of the oval window». *Laryngoscope*, 100: Jan 1990.
- LEGENT, F., et col.: «Malformations the canal facial, méningite et otorrhée cérébro-spinale». *Ann-Oto-Laryng.* (París), 106: 197-200, 1989.

32. LEVENSON, M. J., et al.: «Congenital cholesteatomas in children: an embryologic correlation». *Laryngoscope*, 98, 949-55, Sep. 1988.
33. MANIGLIA, A. J., y MANIGLIA, J. V.: «Congenital lop ear deformity». *The otolaryngologic clinics of North Am.* Vol. 14/1, 83-93, Feb. 1981.
34. MANIGLIA, A. J.: «Embryology, teratology and arrested developmental. Disorders in otolaryngology». *The Otolaryngologic Clinics of North Am.* Vol. 14/1, 25-38, Feb. 1981.
35. MARQUET, J. F., y DECLAU, Fr.: «Congenital middle ear malformations». *Acta Oto-Rhino-Laryngologica Bélgica*, Tomo 42, Fasc. 2, 1988.
36. MEYER, B.: «Embryologie de l'oreille interne». *Encycl. Méd. Chir.*, París, ORL, 20005, A-40, 4-4-12.
37. NARCY, Ph., et col.: «Aqueduc cochléaire et fistules pérymphatiques congénitales». *Ann Oto-Laryng.* (París), 106: 57-59, 1989.
38. NOMURA, Y., et al.: «Anomalies of the middle ear». *Laryngoscope*, 98: 390-93, April 1988.
39. OLAIZOLA, F., y col.: «Hipoacusias infantiles». Cap. XVIII, Colesteatoma. *Acta Otorrinolaringol.*, Esp. Vol. 33, N.º extra, 1982.
40. OLAIZOLA, F., y HORNA, J.: «Embriología del oído». Hipoacusia Infantil. Cap. IV. *Acta Otorrinolaringol.* Esp. Vol. 33, 11-29, 1982.
41. OLSEN, K. D., et al.: «First branquial cleft anomalies». *Laryngoscope*, 90, 423-36, 1980.
42. PAPARELLA, M. M., et al.: «Silent otitis media». *Laryngoscope*, 90: 1.089-98, 1980.
43. PEARSON, A. A.: «Developmental anatomy of the ear». *Otolaryngology*. Harper and Row, Publishers. Vol. 1, Chap. 1, 1-68, 1978.
44. PIQUET, J. J., y BURNY, A.: «Fistules et kystes congénitaux du cou». *Encycl. Méd. Chir.*, París, Oto-Rhino-Laryngologie, 20860 A-10, 4-8-11.
45. PONCET, E., y PEYNEGRE, R.: «Malformations du pavillon». *Encycl. Méd. Chir.* (París, France), Oto-Rhino-Laryngologie, 20055 A-10, p. 16, 12-1984.
46. PROCTOR, B., y NAGER, G. T.: «The facial canal: normal anatomy, variations and anomalies». *Laryngoscope*, 1982.
47. RODRIGUEZ, NUÑEZ, J. A., y col.: «Procidencia del golfo de la vena yugular, su importancia en la timpanoplastia». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 31: 394-402, 1980.
48. SCHEPENS, Y., et al.: «Complications in surgery for otospongiosis». *Ann. ORL* Vol. 88 part. 2, 1979.
49. SCHUKNECHT, H. F., y GULYA, A. J.: «Anatomy of the temporal bone with surgical implications». *Philogeny and embryology*. Chap. 9. Lea and Febiger, 1986.
50. SCHUKNECHT, H. F.: «Congenital aural atresia». *Laryngoscope*, 99, Sept. 1989.
51. SIMMS, D. L., y GAIL NEELY, J.: «Growth of the lateral surface of the temporal bone in children». *Laryngoscope*, 99: 795-99, Aug. 1989.
52. SPERBER, G. H.: «Embriology of the head and neck». Vol. 4 Chap. 1, *Otolaryngology*, J. B. Lippincott Co., Philadelphia, 1986.
53. SPREM, S., et al.: «Kyste branchial et fistule du premier sillon branchial». *Ann Oto-Laryng.* (París), 106: 342-44, 1989.
54. TAKAHARA, T., y SANDO, I.: «Mesenchyme remaining in temporal bones from patients with congenital anomalies». A quantitative histopathologic study. *Ann Otol-Rhinol-Laryngol.*, 96: 333-39, 1987.
55. TRAN BA HUY, P., y BATIAN, D.: «Organogénese de l'oreille externe». *Encycl. Méd. Chir.* París, ORL, 20005 A-20, 4-4-12.
56. VALVASORI, et al.: «Radiología en ORL», Salvat Edit, 1987.
57. VAN DE WATER, Th. R., y McPHEE, J. R.: «Determinants of otic capsule formation». *Laryngoscope*, 97, march 1987.

CAPITULO IV

Introducción al capítulo malformaciones genéticas congénitas del oído

F. OLAIZOLA, D. ALAMINOS, R. GOMEZ-ULLATE, F. ORDOÑEZ y J. GAMBOA

Pueden ser congénitas o no congénitas. En el primer caso el niño nace ya con un trastorno que puede afectar al pabellón, oído externo medio o interno, además de las estructuras en ella ubicadas. Puede ser unilateral o bilateral, y en este caso desde el mismo momento del nacimiento se está produciendo un problema de hipoacusia importante que urge subsanarlo lo más rápidamente posible.

Cuando no son congénitas se van a ir desarrollando, haciéndose aparentes en el transcurso del tiempo, como la osteogénesis imperfecta otoesclerosis, etc.

LA INCIDENCIA (1) considera que aproximadamente un 30 por 100 de malformaciones congénitas son de etiología desconocida, el 40 por 100 tiene un origen genético y un 30 por 100 es adquirido natal o prenatal. Uno de cada 800 nacidos vivos o en unidades intensivas presentan una incidencia de uno de cada 60, que en total hacen una incidencia de uno de cada 300.

Referente a la incidencia bilateral o unilateral la proporción es de seis a uno, y la frecuencia en relación a los nacidos es de 0,004 por 100, que corresponde a cuatro de cada 10.000 (Northwestern University Clinic de Salerno) BABIGHIAN (2), 1988, encuentra un 50 por 100 de etiología hereditaria el 60 al 70 por 100 es genética autosómica recesiva, un 30 por 100 autosómica dominante y un 2 por 100 ligado al cromosoma X.

En una estadística de la Northwestern University encontraron una incidencia de un 0,008 por 100, que corresponde a un ocho de cada 10.000 en las atresias unilaterales, y una incidencia de un 0,003 por 100 que corresponde a un tres de cada 10.000 en las bilaterales.

Estas se encuentran en clara discrepancia con las estadísticas de MAKISHIMA y cols. (3), que encuentran una microtia con una incidencia de un 0,06 por 100, que corresponde a un 60 de cada 10.000; una atresia del conducto auditivo de un 55 por 100 en un 55 de cada 1.000 y solamente un

0,006 por 100 y un 0,008 por 100 tenían una microtia o una atresia de conducto.

Salta a la vista la gran diferencia que existe entre la estadística japonesa o americana.

BABIGHIAN (1988) (2) encuentra en Italia una incidencia de 0,9 de cada 1.000, superior a otras como la de BALLENGVERTJ 196 de un 0,2 de cada 1.000.

DEL BO y cols. consideran que en ocasiones es difícil sentar el diagnóstico de sordera hereditaria, pues si pueden ser fáciles de detectar las que son observables desde el nacimiento prenatal, en las perinatal y posnatal pueden presentarse dificultades etiológicas difícilmente cognoscibles. No sucede lo mismo con las concernientes al oído externo y pabellón auricular, que son evidenciales en el mismo momento del parto.

DEL BO (4) presenta su estadística (más numerosa) y la de algunos otros autores en referencia a las sorderas hereditarias y, así, sobre 1.300 casos presentan una sordera hereditaria en un 11 por 100; PORTMANN, sobre 1.270 casos encuentra en un 15 por 100; MORGON, sobre 290 casos, un 21 por 100, y MARAN, sobre 464 casos, un 18 por 100.

Una posibilidad de aumento de estas sorderas hereditarias viene dado por las prenatales, aunque ninguno sobrepasa el 10 por 100 no genéticas.

Pero lo que es verdaderamente asombroso en la sordera infantil es la suma de las causas prenatales, posnatales y desconocidas. Así, DEL BO presenta un 79 por 100; PORTMANN un 78 por 100; MORGON, 68,3 por 100, y MARAN, 78 por 100 y la 37, 46 48 y 28 por 100 que son de etiología desconocida y que nos indica todavía la gran laguna existente en los métodos de exploración.

INDICACION QUIRURGICA Y EDAD

Si tenemos en cuenta que la no aplicación protésica precoz de un niño con una hipoacusia congénita bilateral puede provocar un defecto grave en el

desarrollo intelectual, vemos la gran importancia que tiene en estos casos la actuación precoz con integración urgente con su entorno. Existen varios factores que hay que tener en cuenta a la hora de prescribir una actuación quirúrgica auditiva.

Hay dos parámetros básicos: la edad y la unilateralidad o bilateralidad. En el caso de ser unilateral con buena función auditiva contralateral, la indicación auditiva es secundaria, dado que no existe problema de adquisición del lenguaje ni de desarrollo intelectual.

Cuando el proceso afecta a ambos oídos, la necesidad perentoria de audición es fundamental. Al mismo tiempo, si la malformación afecta exclusivamente al mecanismo de la transmisión, la pérdida auditiva por lo general no sobrepasa en mucho o se encuentra alrededor de los 50 dB, y si corresponde a los tejidos blandos solamente la pérdida se encuentra alrededor de 40 dB, lo que permite elevando la voz poderse comunicar adecuadamente. El problema adquiere otras proporciones si la pérdida auditiva es más acusada, 60, 70 y 80 dB, entonces el deterioro auditivo alcanza otras proporciones. Estas pérdidas severas de 70-80 dB nos indican de una manera clara una participación del oído interno. JAHRSDOERFER (5) indica que un 10 por 100 presentan también lesiones de oído interno en los pacientes operados y afectados de una hipoacusia de transmisión.

No estamos de acuerdo en el momento actual el operar solamente cuando la reserva coclear sea buena y las estructuras osiculares y ventanas sospechamos que son normales; primero, porque estos pacientes no precisan tener un contacto grande con la fuente sonora (pues ya lo tienen en partes como hemos visto más arriba), mientras que aquellos que tienen, asimismo, un compromiso anatómico coclear y se encuentran muy alejados del umbral auditivo precisan, necesitan oír. Una ganancia auditiva aunque sea parcial facilitará un mayor contacto con el entorno sonoro.

NAGER, 1982, sostiene que aunque la existencia de un colesteatoma congénito o una fístula infectada obliga a una intervención quirúrgica temprana, la edad más adecuada es a los seis o siete años, cuando la neumatización mastoidea ha llegado a término, aunque el hueso timpánico no se haya desarrollado todavía totalmente.

Si la atresia es unilateral y conviene subsanarla (problema psicológico), entonces se debe demorar hasta los 17 ó 18 años, en que todas las estructuras del oído en especial el hueso timpánico se haya desarrollado.

SHAMBAUGH y GLASSCOCK (6) consideran que en las atresias bilaterales desde las seis semanas hasta los seis meses debe de realizarse el contacto con el mundo ambiental sonoro y debe ser antes

de los dos años, pues en caso contrario puede haber un marcado deterioro de la palabra hablada. Si la atresia va acompañada de una cierta afectación coclear, entonces debe de intervenir a una cierta edad no menor de cuatro años.

HILKO VERDA, 1987 (7), considera la edad más adecuada aquellos pacientes mayores de cinco años, y en las atresias y microtias bilaterales les aplica una prótesis desde el nacimiento y la operación la realiza después de los cuatro años.

La construcción del pabellón, en tres o cuatro etapas, la realiza a partir de los seis años.

MUNDNICH, 1969 (8), da preferencia a las operaciones plástico reconstructivas, y excepcionalmente en las unilaterales. Sin embargo, considera que para los dos años se verifica una obtención en el desarrollo mental y en el lenguaje y, por lo tanto, considera no apropiada una intervención en edades menores; sin embargo, cree imprescindible cuando las lesiones por talidomida que provocan un déficit grave de la locución.

KARMODY, C. (9), insiste en la gran variabilidad en cuanto a la edad para practicar esta cirugía, desde los cuatro años para unos, a los siete para otros o hasta la entrada en la edad adulta. Se refiere a anomalías del pabellón buscando siempre unas dimensiones que no sean muy alejadas de las normales en la edad adulta.

Cuando se trata de una alteración del conducto auditivo externo, bien sea una aplasia, atresia, estenosis o duplicación de anomalías, en estos casos es a los cuatro años o si es posible de más edad mejor.

Cuando existe al mismo tiempo una hipoplasia de la mandíbula se demora la intervención a los siete u ocho años.

De LA CRUZ y cols., 1985 (10), consideran que en aquellos casos de atresia bilateral congénita debe de operarse entre los cinco y seis años, y seis a nueve meses después de operar el otro oído, pero en las atresias unilaterales con estructuras locales normales, y favorables, posponerla a la edad adulta.

Cuando la audición unilateral es normal y el lado afecto presenta una severa pérdida auditiva, la neumatización es escasa y el resto de las estructuras presentan integridades dudosas, no debe operarse o no hacerlo sin exponerle al paciente los riesgos, dificultades y cuidados posoperatorios.

MATTOX y FISH, 1985 (11), consideran igualmente entre los cinco y seis años en los bilaterales, y en los unilaterales en la edad adulta cuando los pacientes tienen libertad de elección.

ISSHIKI y cols., 1985 (12), también realizan la intervención entre los seis o siete años.

SCHUKNECHT, H. F. (13), encuentra un 30 por 100 de casos bilaterales. Considera no hacerlo hasta estar muy avanzado el desarrollo de la neumatización mastoidea, alrededor de los cinco años. En los casos de atresia unilateral, aconseja posponerlo a la edad del joven (adulto joven), con capacidad de discernir y tomar la decisión más adecuada con arreglo a su psiquismo y el hándicap que dicho trastorno provoca, teniendo conciencia de las dificultades y exposición de los resultados más realistas.

JAHRSDORFER, R. (5), sostiene que la integridad radiológica del oído interno constituye una de las bases. Sin dejar de valorar el apunte radiológico nosotros creemos que es más importante unas buenas respuestas funcionales auditivas, pues una integridad ósea no implica una integridad funcional, mientras que una integridad funcional sí, implica una integridad ósea. Una neumatización de la mastoides implica esperar de dos a cuatro años. Insiste como todos los autores en la necesidad de poner en contacto al niño con el entorno sonoro no más tarde de los seis meses, pues después de los tres años pierden rápidamente la capacidad de discriminación. En los unilaterales no existe urgencia o incluso en ocasiones necesidad quirúrgica.

SHAMBAUGH, G. (6), aconseja tener en cuenta que toda medida de ayuda a la audición por encima de los dos años puede correr riesgos importantes en el desarrollo normal de la palabra. Si la pérdida auditiva se acompaña de un componente coclear, se puede operar precozmente sobre los cuatro años, siendo los resultados funcionales tangibles al poco tiempo de la intervención (dos meses).

Si la atresia es unilateral se debe esperar hasta los 15 ó 17 años. En los casos de atresia bilateral la edad más oportuna es entre cinco y siete años.

En lo que se refiere al pabellón, en otro lado describimos el crecimiento del mismo, así la mayoría de los autores sostienen y consideran la edad más oportuna los ocho años, y no debiendo bajar menos de los siete años. SENECHAL, G., 1970 (14).

Puede haber dificultades en obtener cartílago costal suficiente a los seis y siete años, y PONCET, E., (15), sostiene también la edad de los ocho años aunque puede cambiar algo si en la intervención se realiza previamente el conducto o el pabellón, aunque algunos aconsejan realizarlas al mismo tiempo.

EDGERTON, M. T., 1976 (16), sostiene la necesidad de un trabajo en equipo, incluso a la hora de aconsejar el momento o edad más oportuna, que consideren alrededor de los 12 años, y cree que los resultados obtenidos serán muy pobres si se realiza esta cirugía esporádicamente y no con cierta asiduidad.

FARRIOR, R. (17), aconseja la edad más apropiada los seis años para realizar la cirugía del pabellón procidente y subraya, por supuesto, antes de la edad escolar en que se crean alteraciones en el comportamiento psicológico.

BIBLIOGRAFIA

1. BERGSTROM, L.: «Congenital deafness». Ch. 14. *Enciclopedia Otolaryngology Americana*.
2. BABIGHTAN, G.: «Proceedings of the international symposium». 6-9 April, Venice, Italy, p.p. 163-171, 1988.
3. MAKISHIMA, K., y cols.: «Congenital malformations of the external ear». 1966. In *paparella-shumrich*, 1987.
4. DELBO, M., y cols.: «Chirurgia della otodisplasie branchiali. Chirurgia otorrinolaringologica del trattato de tecnia chirurgica». AE Paletto.
5. JAHRSDORFER, R. A.: «Congenital atresia of the ear». *Laryngoscope* 88 (suppl 13): 1, 1978.
6. SHAMBAUGH & GLASSCOCK.: «Surgical correction of congenital malformations». In *Sambaugh & Glasscock: Surgery of the ear*, 390, 1980.
7. HILKO WEERDA.: «Surgical reconstruction of the auricle». 1987, *Adv. Oto-Rhinolaryngol*, vol. 37, p.p. 156-157. (Karger-Basel, 1987).
8. MUNDICH.: «1969. Enciclopedia Otolaryngology Americana». 1974.
9. KARMODY, C.: «Enciclopedia Otolaryngology Americana». 1974.
10. DE LA CURZ y cols.: «Congenital atresia of the external auditory canal». *Laryngoscope*, 95: 421-427, 1985.
11. MATTOX y FISH.: «Surgical correction of congenital atresia of the ear». *Head and Neck Surgery, Arlanta, Ga., Octo.*, 20-24, 1985.
12. ISSHIKI, N., y cols.: «Surgical techniques for a deep concha, a pseudomeatus, and high projection in congenital microtia. From de division of plastic surgery a Kyoto University and the department of otorhinolaryngology at Hiroshima University». May 16, 1985.
13. SCHKNECHT, H. F.: «Reconstructive procedures for congenital aural atresia». *Arch. Otolaryngol.*, 101: 170-172, 1975.
14. SENECHAL, G.: «Chirurgie du pavillon de l'oreille». 1970.
15. PONCET, E.: «La refection du pavillon de l'oreille dans les aplasies, par utilisation de greffes cutannees en tunnel». *Ann. Otol-Laryng.*, Paris, 91, No.; 9, 526-528, 1974.
16. EDGERTON, M. T.: «Surgical reconstruction of the ear for congenital absence». *Trans. Fourth Int. Congr. Plast. Reconstr. Surg. Rome*, 1967.
17. FARRIOR, R. T.: «Otoplasty surgery for protruding ears». Ch. 30, *Enciclopedia Americana*.

CAPITULO IV

Clasificación de las malformaciones genéticas congénitas auditivas

F. OLAIZOLA, D. ALAMINOS, R. GOMEZ-ULLATE, F. ORDOÑEZ y J. GAMBOA

Es arduo y complejo querer realizar una clasificación convincente y al mismo tiempo didáctica para todo el mundo, pues en ocasiones es discutible incluso su nominación.

Es difícil que afecte exclusivamente al órgano de la audición, difícil también a un solo órgano y lo normal, como indica MARULLO, es que afecte a diversos órganos, pues en el momento que se produce el stop en la evolución afecta a muy dispares partes en un embrión que se encuentra en pleno desarrollo y de crecimiento.

De ahí las dificultades de encuadrar en cuadros clínicos definidos y cartesianos estos síndromes con afectaciones tan complejas.

No obstante, existe en cada síndrome un cuadro esquelético básico un denominador común que nos va a permitir alrededor del mismo encuadrar toda una serie de procesos que tienen esa estructura fundamental.

KONIGSMARK las clasifica en hipoacusias: A) con anomalías en el oído en alguna de sus partes o en su totalidad, B) con anomalías oculares, C) con anomalías músculo esqueléticas, D) tegumentarias, E) renales, F) sistema nervioso G) metabólicas.

Por su importancia la variedad y de las alteraciones, hemos desmembrado y estudiado selectivamente el síndrome de DOWN cromosómicas.

Ya hemos visto que KONIGSMARCK realiza una clasificación con arreglo a una patología más o menos encuadrada en un órgano y en las que tienen como denominador común un déficit auditivo, pero dentro de esta clasificación que hemos expuesto existe un síndrome caracterizado por unos síntomas que afectan específicamente al órgano del oído, y ausencia de otros concernientes a diversas partes de la economía y en las que inherentes al mismo y dentro de él puede haber una mayor o menor participación del pabellón, oído externo, medio o interno. Se trata de la atresia auris congénita I.

Barruntando y ahondando en causas que provoquen su desencadenamiento, vemos que no existe una etiopatogenia definida, y en las que en ocasiones tampoco encontramos causas hereditarias genéticas, aunque estos síntomas y alteraciones también presentan idénticas manifestaciones otros síndromes genéticos Crouzon, Dousnrd, Klippelfeil, Goldenhar, Theacher, Collins, etc., con trastornos craneales ipsilaterales.

Por su importancia, la envergadura de las alteraciones anatómicas y en ocasiones ausencia de otros signos, y dificultades de su resolución, adquiere en ausencia de otros signos orgánicos las características de una entidad nosológica independiente.

BARTUAL, 1966 (1), considera paradójico en la clasificación de ALTMANN encasillar algunas malformaciones dentro de la atresia auris congénita, la cual por definición lleva implícita una ausencia de conducto auditivo externo. Cuando solamente existe una obliteración o un conducto hipoplásico, difícilmente podemos integrarlos en una atresia auris, a no ser de considerarlas como parte de una serie de alteraciones que afectan al primero y segundo arco branquial.

En lo que se refiere a la mastoides, constituye un dato importante, y aunque la menor neumatización no implica necesariamente mayores defectos, es por otro lado, sobre ella donde se va a realizar y fresar el futuro conducto. Sin embargo, BARTUAL y otros autores sostienen al igual que nosotros una relación directa entre la hiponeumatización mastoidea y la intensidad del compromiso presente.

Coincide BARTUAL con MARULLO, 1954 (2), en la semántica de la anotia y la atresia auris, y sostiene este último en la impropia definición tasonómica bajo ciertos aspectos sorprendentes por la banalidad del concepto y el intento en la búsqueda de una más idónea terminología.

MARULLO, 1954 (2), piensa en la necesaria reiteración en cualquiera de las clasificaciones y, por tanto, tienen el inconveniente de ser en parte repetitivas. Considera que el órgano au-

ditivo debe de ser estudiado en su conjunto, pero dice se trata de un conjunto de por sí basto y poco homogéneo, ya que, por otro, lado piensa que es difícil que en un órgano en activa formación evolutiva una parada en su desarrollo pueda afectar exclusivamente a una sola formación (oído) y no a otras de la compleja unidad primaria embriológica. Un amplio defecto en su evolución orgánica implica al mismo tiempo una afectación del oído medio importante, y tendrá asimismo distinto tratamiento que una manifestación ótica aislada.

MARULLO, 1954 (2 bis), considera asimismo que el estudio de la malformación de las estructuras del oído de origen branquial y la presencia de un proceso malformativo degenerativo, añadido y eventualmente presente como el del laberinto membranoso a pesar de la independencia embriológica de ambos procesos, la producción de un efecto o causa nociva, puede afectar a ambos en el período de la diferenciación organogénica.

MARULLO (2) realiza una clasificación de las malformaciones en tres variaciones: por *defecto*, con falta o parada de desarrollo; por *exceso* en número o dimensión; por la *forma y situación*.

MARULLO (2) considera una clasificación con arreglo a sentar la indicación de una intervención quirúrgica, basando en la disponibilidad de tejido auricular que podemos contar, y las divide: 1) Falta casi todo el pabellón. 2) Residuos cutáneos cartilaginosos en forma de tubular y situados anteriormente a su correcta posición. 3) Sólo conserva el lóbulo.

Debido a las diversas condiciones presentes en este tipo de malformaciones, las posibilidades de realizar una clasificación que englobe las distintas facetas básicas, es muy complicado y las distintas existentes se realizan bien sobre una base anatómica, funcional, etiopatogénica y clínica, cooperar con otras manifestaciones clínicas no otológicas.

PAPARELLA, 1968 (3), divide las hipoacusias neurosensoriales en genéticas congénitas, y genéticas tardías, y dentro de cada una de ellas tanto las congénitas genéticas como las tardías las subdivide de aquellas otras que presentan otras afectaciones en distintas partes del organismo e incluyendo entre las genéticas congénitas las anomalías cromosómicas. Entre las no genéticas congénitas vuelve a subdividir aquellas que solamente presentan como síntoma único una hipoacusia o las que van acompañadas con otras anomalías y lo mismo realiza con las no genéticas tardías, con un abanico de posibilidades de etiologías y que no es de este momento explayarnos sobre ello, pues no corresponde con el fin de este trabajo.

Si tenemos en cuenta que las malformaciones genéticas congénitas pueden ser: conductivas o de transmisión, neurosensoriales o de percepción (MICHEL, MONDINI, SCHEIBE y ALESANDER) y mixtas (conductivas y neurosensoriales), tendremos que pensar sobre todo con un interés práctico en realizar una clasificación que afecte a toda aquella patología que presente una hipoacusia bien sea de manifestación única (ótica) o múltiple, es decir, que venga acompañada de otra patología concierne al síndrome ótico cuya patología puede ser incluso más importante que la auditiva, pero que presentan como denominador común una hipoacusia y que se presenta bien en el momento del parto, congénita o tardíamente (Otoesclerosis), PAGET, etc. Luego, más adelante, será el momento de valorar las características de la hipoacusia y si son recuperables, susceptibles de un tratamiento o no.

PROCTOR y PROCTOR, 1967 (4) partiendo de la base que todas las hipoacusias genéticas deben de considerarse congénitas, las clasifican en genéticas dominante y recesivas.

ALTMANN, 1965 (5), y NAGER, 1971 (6), clasifican las M. G. en tres grupos: severas, moderadas y menores, con arreglo a la mayor o menor participación del órgano de la audición.

FREY, 1971 (7), asimismo, con arreglo a la magnitud de su participación, las divide en cuatro grupos: 1) malformación solitaria osicular, 2) estenosis del conducto auditivo externo, 3) atresia del conducto auditivo externo y 4) displasias del oído medio.

Nosotros creemos que hay que comenzar por una exposición amplia que, comenzando desde el pabellón auricular (PA), y según nos vamos introduciendo dentro del oído, ir separando en diversos estadios las alteraciones en las estructuras normales que las malformaciones genéticas (MG) pueden provocar.

Por lo tanto, partiendo de aquellos pacientes que presentan malformaciones externas (ME) podemos distinguir:

- A) ME que interesan al PA.
- B) ME que afectan al PA y al conducto auditivo externo (C, A, E.).
- C) ME que además de afectar al PA y al CA E interesan también al oído medio, bien de la cavidad timpánica y de sus paredes como de la cadena osicular, y el juego de ventanas. También de otros elementos formes en especial el nervio facial (NF).
- D) ME que no sólo afectan al oído externo y medio, sino también a distintas estructuras del oído interno (OI), bien óseas o membranosas. Esta división esquemática admite la posibilidad de múltiples combinaciones.

Por otro lado, esta clasificación topográfica tiene también un interés práctico con otras versiones en cuanto al pronóstico y tratamiento, así las malformaciones del grupo A y B tienen la posibilidad de recuperación auditiva; las del grupo C también tienen la posibilidad de recuperación funcional, pero con ciertos matices, ya que si en teoría existe esta posibilidad y es factible la mejora o recuperación de su funcionalidad, en la práctica, debido a circunstancias intrínsecas e inherentes a los elementos que la condicionan, los resultados y sobre todo a distancia no son tan halagüeños. Esto sucede en los casos de ausencia de la platina del estribo, como tal elemento anatómico con falta de la interlinea articular en la que el tejido óseo promontorial se continúa sin solución de continuidad desde el promontorio con desaparición del nicho de la ventana oval. Igualmente acontece en todos aquellos casos que directa o indirectamente afectan a la estructura y funcionalidad de la ventana redonda.

En cuanto se refiere a las del grupo D) con un trastorno auditivo mixto son susceptibles de mejora solamente aquellos casos en que la participación del oído externo y medio es lo suficientemente importante frente a las del oído interno (OI) que permite intuir y esperar una mejora parcial, pero muy valorable para el paciente en estos casos. Por el contrario si la participación del oído interno prima, entonces las posibilidades quirúrgicas funcionales son nulas.

Sin embargo, conviene que precisemos algunos puntos sobre estas indicaciones, y en primer lugar considerar que la presencia de una malformación unilateral no precisa necesariamente una intervención quirúrgica si la audición en el oído contralateral es normal. En estos casos una prescripción quirúrgica vendría indicada por el componente psicológico y la carga anímica que su falta o alteración importante puede desencadenar.

Asimismo, la presencia de una MG bilateral sobre todo del pabellón auricular y con una hipoacusia neurosensorial bilateral que hace irrecuperable quirúrgicamente su funcionalidad, puede precisar una intervención quirúrgica de tipo plástico que le permita obtener un apoyo con la construcción de un PA y poder aplicar y sostener un audífono retroarticular. Es decir, que en aquellos casos que apriorísticamente no existe la posibilidad de una mejora quirúrgica de la audición podría ser necesaria o conveniente si con ello se favorece o se consigue la posibilidad de anclaje de una prótesis acústica.

CLASIFICACION ANATOMOCLINICA

En ella tratamos de incluir, por un lado, la lesión ótica y, por otro lado, todos aquellos síndro-

mes que tienen como denominador común una misma malformación ótica. El conocimiento de estas alteraciones nos permite no solamente un diagnóstico sino también emitir un pronóstico sobre las posibilidades que tiene de una recuperación auditiva. La ventaja de agrupar esta patología común nos va a facultar el poder profundizar más en cada uno de los síndromes y, al mismo tiempo, la posibilidad de comprobar también la coexistencia con otras alteraciones óticas que van a modificar totalmente el pronóstico.

Estos síndromes que hemos agrupado con cuadros clínicos complejos y que interesan múltiples localizaciones y en ocasiones incluso vitales pueden ser básicos en el momento de decidir o prescribir una indicación quirúrgica funcional que en principio podría estar totalmente justificada.

La presencia de esta serie de mediatizaciones va a impedir cercenar y reducir el número de casos susceptibles de una recuperación funcional al aumentar el número de parámetros que hay que tener presentes en el momento de una indicación quirúrgica. Sin embargo, nos permitirá enfocar más adecuada y precozmente una orientación audiológica y rehabilitación, sobre todo en aquellos casos de hipoacusias severas o profundas.

Como iniciación y solamente bajo un punto de vista didáctico vamos a epezar por las estructuras más externas hasta alcanzar las partes más profundas del aparato periférico auditivo.

CLASIFICACION ANATOMOQUIRURGICA

Para ello iremos describiendo las alteraciones anatómicas en cada nivel integrando al mismo tiempo aquellas patologías que presentan dicha alteración. Hemos ido seleccionando los siguientes parámetros: PA, CAE, Membrana Timpánica, Cavidad Timpánica, Anomalías Osiculares y de Ventanas, Músculos Nervios y Vasos del Oído Medio, Cápsula Laberíntica, conformación de la Mastoides y Trompa de Eustaquio.

Tenemos que tener presente en primer lugar la clase de hipoacusia si es de conducción, neurosensorial y mixta. Pero así como en la cirugía funcional de los oídos normales se tiene en cuenta estos principios básicos en lo que se refiere a las malformaciones genéticas, hay que tener presente otra serie de parámetros que van a constituir las bases para inclinarnos por una prescripción quirúrgica o no. Puede suceder, como más adelante exponremos, encontrarnos con una hipoacusia de conducción que está contraindicada una intervención quirúrgica, y otra hipoacusia mixta y neurosenso-

rial en que la indicación quirúrgica es aconsejable, no solamente bajo el punto de vista de recuperación, sino por otras motivaciones. Estas circunstancias nos han hecho variar totalmente nuestro comportamiento, valorando una serie de parámetros anatomoquirúrgicos que nos permiten clasificar en cuatro cuadros anatomoquirúrgicos:

CUADRO I

— Tejidos blandos fibro cartilago afectado	
Pabellón afectado	sí
	no
Conducto auditivo externo, estenosis, infundíbulo:	
Tímpano afectado	sí
	no
— Tejido óseo afectado	
	sí
	no
Conducto auditivo externo óseo	colesteatoma
	normal
Mastoides neumatizada	
Oído medio cavidad timpánica	normal
Cadena osicular	normal
Nervio facial	normal
— Hipoacusia de conducción	

CUADRO II

— Tejidos blandos fibrocartilago afectado	
Pabellón afectado	sí
Conducto auditivo externo	sí
	reducido
Tímpano	sí
	tabicado óseo
— Tejido óseo afectado	
Conducto auditivo externo óseo	estenosis, tortuoso
Mastoides	neumatizada
Oído medio cavidad timpánica, normal, tabicada	
Cadena osicular. Martillo, manubriun afectado	
Cadena osicular fija anquilosada	
Nervio facial	normal
— Hipoacusia	conducción

CUADRO III

— Tejidos blandos. Fibrocartilago afectado	
Pabellón afectado	sí
Conducto auditivo externo afectado	ausencia
	improntas
	tractus
Tímpano afectado	reducido
	ausente
	ebúrneo
Tejido óseo	restos
— Cadena osicular afectada.....	
	Manubriun afectado
	Fijado anquilosado
	deformado
	cabeza martillo y
	cuerpo
	de yunque deformados,
	fusionados
	hipermóviles por
	desconexión
	estribo facial herniado o
	discurrir anormal, tapa
	ventana
	oval, otras.
Conducto auditivo externo óseo	ausencia
	improntas
	neumatización
Mastoides	neumatizada
— Oído medio cavidad timpánica normal	
Cadena osicular afectada varia, malformada, ausencia parcial	
Nervio facial, discurrir anómalo alterado	
— Hipoacusia de conducción y mixta	

CUADRO IV

— Tejidos blandos fibrocartilago afectado	
Pabellón afectado	sí
Conducto auditivo externo afectado..	ausencia
Tímpano afectado	ausencia
— Tejido óseo afectado	
Conducto auditivo externo óseo	ausente
Mastoides	reducida o ausente
Bloque laberíntico	anómalo
Oído medio cavidad timpánica	reducida
— Cadena osicular afectada	
	variada
	ausencia oscículos
	ausencia platina
	ausencia ventanas
	restos osiculares
Nervio facial	Anormal
— Hipoacusia	mixta

SISTEMATICA TECNICO PLASTICA DEL PABELLON AURICULAR (PA) Y DEL CONDUCTO AUDITIVO EXTERNO (CAE)

A) *Pabellón auricular (PA):*

- 1.—Construcción del PA total.
- 2.—Construcción del PA parcial (helix, antehelix y lóbulo).
- 3.—Construcción del Sulcus (superior y posterior).
- 4.—Construcción del Sulcus y alto relieve del helix.

B) *Conducto auditivo externo (CAE):*

- 1.—Canalización del CAE membranoso.
- 2.—Canalización del CAE membranoso y óseo.
- 3.—Canalización del CAE membranoso y construcción del CAE óseo.
- 4.—Construcción del CAE membranoso y óseo con mastoidectomía con cámara aérea pretimpánica, tímpano o esbozos del mismo y con cavidad timpánica normal.
- 5.—Construcción del CAE membranoso y óseo con mastoidectomía sin cámara aérea pretimpánica, placa atrésica ebúrnea y cavidad timpánica reducida. Alteraciones osiculares, ventanas, situación del nervio facial, cuerda de tímpano, etc., que los analizaremos más adelante.

BABIGIAN G., 1987 (8), es partidario de una clasificación etiológica y distingue las *congénitas de oído medio de origen desconocido*, osículos anómalos, aplasia de ventanas, y asociado a anomalías del primer arco branquial (colesteatoma congénito) y *congénitas con alteraciones del oído medio de origen genético*, asociado a anomalías del primer arco branquial.

En la primera, de causa desconocida con o sin anomalías branquiales o cromosómicas, y en las segundas sin anomalías asociadas o con otras anomalías en el organismo.

Nosotros creemos que en el grupo correspondiente a causas desconocidas no se descarta totalmente la posibilidad de un origen genético.

Por otro lado, los otros dos grupos clasificados de infecciones prenatales o incluso perinatales, así como las yatrogénicas no intervienen en el contexto de este trabajo.

En cuanto a la clasificación con arreglo a una indicación quirúrgica o no, las quirúrgicas las subdividimos en menor y mayor. En la *menor* integra buena neumatización mastoidea, osículos anómalos y ventanas móviles, detalle este último muy importante.

En la *mayor* con buena neumatización, hay alteraciones en el conducto y oído medio, hay fijación de la platina y puede haber alteraciones en

vetanas, nervio facial, etc.

Las no quirúrgicas con pobre o ausente neumatización, bien aquellas que tienen pobre neumatización y alteraciones del oído interno y aquellas otras que presentan, asimismo, otras anomalías.

Pensamos, como ya hemos descrito, que algunas de las consideradas por diversos autores como no quirúrgicas pueden tener otras motivaciones para realizar una cirugía, como ya hemos expuesto anteriormente.

CONCEPTO DE ESTA CIRUGIA

El motivo que persigue esa cirugía es la recuperación auditiva y plástica del órgano del oído, enmarcando claramente sus indicaciones, pero al mismo tiempo conociendo sus limitaciones; por lo tanto, abarca a todos los elementos que componen el mecanismo de transmisión, pabellón auricular y conducto auditivo externo, así como a la cavidad timpánica, tímpano, cadena osicular y juego de ventanas.

La frecuencia de la afectación de la cadena osicular, incluso sin ninguna otra MGC, la presencia de otras displasias como el discurrir anómalo del nervio facial desde la simple dehiscencia del falopio, muy variopinto con la hernia neural, como mínima manifestación o cubriendo la ventana oval hasta la bifurcación y formación de un ojal rodeando al estribo, hace que nuestra labor no termine con alcanzar a descubrir y ampliar la caja timpánica y obtener su acceso, sino de conseguir un nuevo mecanismo de transmisión que funcione con éxito si, como colofón final, se consigue un buen juego de ventanas y un tapizado adecuado de las paredes del conducto.

Una platina fija o una ausencia de ventana oval echará a rodar con frecuencia toda esperanza de una recuperación funcional auditiva.

Sin embargo, a pesar de ello, en estos casos siempre conseguimos una mejora auditiva si creamos un tímpano, una cadena osicular y un acceso al mismo, si normalizamos la conducción a través de un pabellón auricular y un conducto auditivo externo.

Es de valorar también que existe una cierta proporcionalidad entre la magnitud, de la displasia externa, pabellón auricular y conducto auditivo externo, y la de la cavidad timpánica, osículos y ventanas, pero no es infrecuente encontrar alteraciones importantes en el oído medio sin ninguna manifestación externa (PA y CAE).

BIBLIOGRAFIA

1. BARTUAL, R.: «Cromosomopatías en otología». Ponencia oficial del VI Congreso Nacional de ORL, Barcelona, 1966.
2. MARULLO, T.: «Malformazioni congenitale dell'orecchio». Presented at the Seventeenth Congress of the Italian Society of Laryngology. Roma, 1954.
3. PAPARELLA, M.: «Otorrinolaringología». Edit. Med. Panamericana, 1968.
4. PROCTOR Y PROCTOR: «Congenital lesions of the head and neck». *Otolaryngol. Clin. North. Am.*, 3: 221, 1970.
5. ALTMANN, F.: «Missbildungen des Ohres». Hals-Nasen-Ohren Heilkunde. Berendes. Link. Zollner Band III/1 643-667, Stuttgart, 1965.
6. NAGER, F.: «Congenital aural atresia». Anatomy and surgical management. *Birth Defects*, 7: 33, 1971.
7. FREY: 1971.
8. BABIGHIAN, G.: «The surgical management of middle ear malformations». Proceedings of the International Symposium, 6-9, april 1987.

CAPITULO V

Hipoacusias genéticas no asociadas con otras anormalidades

D. ALAMINOS, P. GARZON y F. OLAIZOLA

Cada año en Estados Unidos nacen entre 2.000 y 4.000 niños con sordera profunda (1). De éstos, aproximadamente el 30 al 50 por 100 de hipoacusia profunda pueden ser clasificados como genéticas y probablemente más de la tercera parte de los casos son sindrómicos. La sordera hereditaria no es una afección rara entre los niños escolarizados de los Estados Unidos entre uno de 650 y uno entre 2.000 (2, 3).

De entre estas hipoacusias existen casos en los que se conocía con otras anomalías en el organismo y otras que se presentan como un síntoma aislado. En este capítulo vamos a referirnos únicamente a estos enfermos.

En este capítulo, tampoco incluimos los casos de sordera precoz en la primera infancia que son consecuencia de enfermedades infecciosas (Sarampión, Rubéola, Meningitis, etc) ni de causa medicamentosa ototóxica, anoxia, traumatismos en el parto o eritroblastosis fetal. Sin embargo, sí se puede considerar como hereditario o genético ciertos tipos de hipoacusias ototóxicas en las que existe un factor predisponente o familiar.

Vemos que existen hipoacusias de comienzo en la primera infancia o en la edad adulta en las que en ambas existe un factor hereditario o genético.

Como factores de herencia los dividimos en:

- Herencia autosómica dominante.
- Herencia autosómica recesiva.
- Herencia ligada al sexo.

La mayoría de los casos hereditarios de sordera profunda son más frecuentes de tipo neurosensorial que de conducción. De éstos los más frecuentes son los de carácter recesivo con conservación de las frecuencias graves. Por eso la mayoría están asociadas al tipo de Scheibe con afectación del órgano de Corti, stria vascularis, membrana tectoria y la espira basal de la cóclea. Secundariamente existe atrofia de las estructuras aferentes neurales.

En la sordera de herencia dominante, el audiograma es generalmente plano.

En la sordera de herencia ligada al sexo, la hipoacusia suele afectar a todas las frecuencias.

Existen por lo menos 16 tipos de sordera hereditaria no asociada con otras anormalidades.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL SEVERA CONGENITA DOMINANTE

Este tipo de sordera fue primeramente descrita por FAY en 1898 (4). No está todavía claro cuántos diferentes genes están involucrados para producir este tipo de sordera.

Se caracterizan por una transmisión de carácter autosómico dominante; hipoacusia neurosensorial profunda no progresiva y con distinta afectación vestibular.

La hipoacusia muestra poca variación de unas a otras personas, siendo entre 60 a 100 dB la pérdida que existe. Las respuestas calóricas generalmente son normales, pero se han descrito casos con alteraciones vestibulares (5).

No se han descrito estudios radiográficos en este tipo de hipoacusias.

ALTMAN (6) estudió un enfermo de 22 años que murió de un Sarcoma, encontrando desaparición de la espira basal del órgano de Corti. La stria vascularis estaba atrófica en la espira basal, pero normal en las restantes espiras. El sáculo estaba colapsado y la mácula atrófica.

SANK (7) estudió varios casos, llegando a la conclusión que un 10 por 100 de las sorderas congénitas pertenecen a esta categoría.

El diagnóstico se realiza al hacer una minuciosa historia familiar. Todos los miembros de una familia con sordera deben ser identificados en la edad de comienzo y en la severidad de la hipoacusia. Si ambos padres son sordos, la hipoacusia se transmite con carácter recesivo.

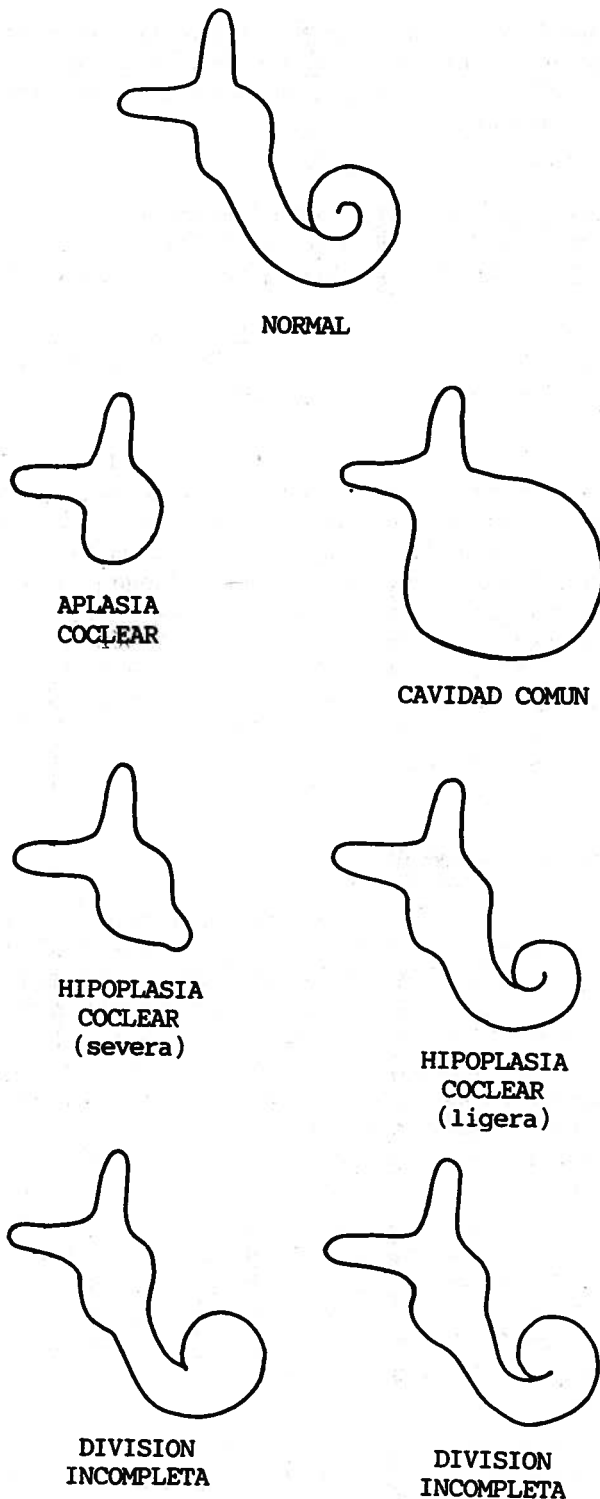


FIG. 1.—Alteraciones congénitas de la cóclea (de Jackler).

Un examen físico y neurológico descartan la existencia de otras anomalías. También es importante realizar un examen vestibular para asegurar la integridad del sistema vestibular.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL PROGRESIVA DOMINANTE DE COMIENZO PRECOZ

Este tipo de sordera ha sido descrito en varias familias (8, 9, 10). Presentan una sordera en frecuencias altas con conservación de las agudas y el comienzo es en los primeros años de la vida. La hipoacusia es progresiva y poco a poco va afectando a las frecuencias medias y llega un momento que afecta a todas las frecuencias. Las Pruebas Supraliminales realizadas (Recruitment) son positivas, lo cual sugiere la existencia de una hipoacusia coclear. A veces encontraron resultados positivos en el Tone Decay, lo que indica una lesión retrococlear.

Las pruebas vestibulares si se realizan son de características normales, aunque a veces se encuentran ligeras anomalías.

Los estudios histológicos realizados encontraron un acusado hidrops de la mácula y en otros un sáculo colapsado. El conducto coclear estaba distendido y existía una marcada degeneración de las zonas sensoriales del sáculo, utrículo y canal ampullar. El acueducto coclear presentaba una dura fibrótica en su apertura.

La pérdida auditiva es progresiva, alcanzando en la edad adulta una sordera profunda.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL DOMINANTE UNILATERAL

Aunque la mayoría de los casos de sorderas, hereditarias son bilaterales, se han descrito casos en los que únicamente un oído se encuentra afectado (11).

Las sorderas que se presentan al nacer y pueden existir otros miembros de la familia con hipoacusia bilaterales. En los casos unilaterales también se encuentran afectaciones vestibulares de un lado.

Esta forma de sordera es transmitida con carácter autosómico dominante, que en algunos casos produce hipoacusias bilaterales y en otras unilaterales. No se trata la hipoacusia de carácter progresivo.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL DOMINANTE QUE AFECTA A FRECUENCIAS BAJAS

Este tipo de sorderas han sido descritas por KOWIJSMARK y cols. (12), la hipoacusia es congénita o durante los primeros años de la vida especialmente en las frecuencias graves y en el orden de

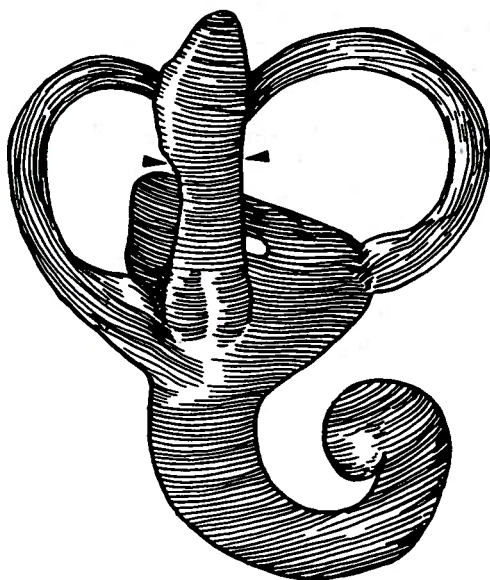


FIG. 2.—(de Jackler).

20 a 60 dB. A medida que pasan los años, la hipoacusia avanza y se van afectando a las frecuencias agudas, o sea que la hipoacusia es progresiva produciendo una hipoacusia profunda en la edad adulta. El Recruitment es positivo y el Tone Decay negativo en los casos que han sido estudiados, lo cual sugiere una afectación coclear. Las pruebas vestibulares son normales.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con los casos en los que ha existido una rubéola prenatal y en los que suele existir otras anomalías

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL DOMINANTE CON AFECTACION DE FRECUENCIAS MEDIAS

Hipoacusias que afectan a las frecuencias medias y progresivamente involucran a las otras frecuencias han sido descritas (13, 14, 15).

Los audiogramas presentan hipoacusias en las frecuencias de 500 a 2.000 Hz de 0 a 80 dB. En casos estudiados durante varios años no presentan progresividad de la hipoacusia, aunque con los años sí existe una ligera progresividad. El Tone Decay es negativo y el S.I.S.I. es positivo, lo que sugiere una afectación coclear. Las respuestas vestibulares son normales.

PAPARELLA, 1969 (15), estudió histológicamente un caso, encontrando ausencia total de la espira basal del órgano de Corti, la stria vascularis estaba atrofica y deficiencias en las células del ganglio espiral.

Esta hipoacusia también la encontramos en casos de Rubéola prenatal, ototóxicos y trauma

acústico. Una historia clínica familiar nos podrá hacer el diagnóstico de esta afección. Progresivamente con los años pueden verse afectadas otras frecuencias.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL DOMINANTE PROGRESIVA CON AFECTACION DE FRECUENCIAS AGUDAS

Se caracteriza por herencia de carácter dominante autosómica, pérdida de frecuencias agudas y progresividad en afectación de las frecuencias graves.

Fue estudiado por NANCE y McCONNELL, 1974 (16), en cuatro generaciones. En su estudio se ve que existía una progresión de la hipoacusia con la edad, afectando a las frecuencias graves. Se trata de niños que aprenden a hablar y luego progresivamente, pierden audición. La prueba del S.I.S.I. es positiva, lo que sugiere una afectación coclear. La diferencia existente entre esta afección y la hipoacusia neurosensorial de comienzo precoz es que en esta última no existen alteraciones histológicas en el órgano de Corti.

OTOSCLEROSIS

La otosclerosis es una enfermedad de la cápsula ótica, producida por una reabsorción y reposición anormal del tejido óseo. Clínicamente produce una hipoacusia, frecuentemente acúfenos y raramente trastornos del equilibrio. Histológicamente se encuentra un anormal crecimiento óseo de la cápsula ótica que no necesariamente implica una hipoacusia. Esta se producirá dependiendo de donde se localiza la lesión.

Desde hace ya muchos años está considerada como una enfermedad hereditaria. TOYNBEE, en 1961 (17), fue el primero que lo describió como una enfermedad familiar. Posteriormente MAGNUS, 1976 (18), estudió una familia en la que el padre era sordo, la madre normal y 7 de 13 hijos con sordera.

La mayoría de los estudios realizados nos hablan de un factor autosómico dominante como causa hereditaria con un trozo de penetración incompleta. MORRISON, 1967 (19), en un amplio estudio llegó a la conclusión de que se trata de un factor simple autosómico dominante con una penetración aproximadamente de un 40 por 100. GAPANY (20) y COUSSE (21), LARSSON (22) llegaron a la misma conclusión. Este último calculó el grado de penetración basado en el porcentaje de personas histológicamente afectadas (en estudios

necrópsicos) que manifestaron una Otosclerosis clínica durante su vida.

El valor calculado fue de un 25 por 100. El cree que esto es debido al grado de penetración actual representa el porcentaje de pacientes con otosclerosis histológica en los cuales el foco otoscleroso está localizado en un lugar que puede producir hipoacusia. Anotó también que este grado de penetración está en relación con factores hormonales y ambientales.

La edad de inicio está en aproximadamente los 15 a 45 años, siendo los períodos de actividad hormonal de la mujer un factor desencadenante de la otosclerosis.

Con respecto a la preponderancia racial, se ha visto por ejemplo que es el doble en la raza caucásica que en los japoneses. La otosclerosis histológica tiene una prevalencia que varía aproximadamente de 8 a 12 por 100 en caucásicos y 1 por 100 en negros (23). Se descarta prácticamente la posibilidad de herencia ligada al sexo. La herencia autosómica recesiva no ha sido totalmente excluida, aunque se cree que es poco probable.

La mayoría de los trabajos demuestran que existen entre un 30 y 50 por 100 de incidencia familiar en la otosclerosis. MORRISON y BUNDEY (19) sugieren que estos casos aparentemente no heredados pueden ser fenotipos, nuevas mutaciones o casos no heredados de una otosclerosis dominante con una ausencia clínica de otosclerosis en algún miembro de la familia o una otosclerosis transmitida por modos alternados de herencia. Dicen que los casos más esporádicos pueden ser heredados recesivamente y mostraron cómo éstos se puede lograr por la gran disraridad en la prevalencia de la otosclerosis clínica y la histológica. También demostraron una tendencia significativa de los nacidos tardíamente a estar asociados con una incidencia esporádica alta de otosclerosis.

Se ha considerado que existe una preponderancia mayor en la mujer que en el hombre (dos a uno).

El embarazo ha sido señalado por muchos como desencadenante de la otosclerosis clínica en un 30 a 60 por 100 de las mujeres otoscleróticas con historia de por lo menos un embarazo.

Con respecto a las anomalías cromosómicas TATO (24) encontró un aumento en la incidencia de trisomía y tetrasomía de los cromosomas 13 a 15. Estudios posteriores no confirmaron estos hallazgos.

Trabajos de asociaciones entre otosclerosis y HLA específicos han sido muy variables.

GREGORIADIS (25) encontró un aumento en los tipos A_{11} y BW_{35} y B_{14} en pacientes otosclerosos con historia familiar positiva. DAHLQVIST (26) no encontró un aumento en ningún tipo HLA, pero sí encontraron una frecuencia baja del tipo B_{40} . Otros estudios no encontraron diferencias entre pacientes otosclerosos y los controles.

La otosclerosis es una manifestación localizada de una enfermedad generalizada del tejido conectivo; aunque se acepta que la otosclerosis es una enfermedad hereditaria de carácter dominante, existen razones para sospechar que otros factores hereditarios pueden variar en algunas familias y que la otosclerosis puede representar un grupo heterogéneo de enfermedades más que una simple entidad.



4a SEMANA
CAVIDAD COMUN



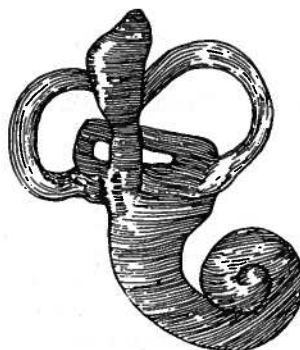
5a SEMANA
AGENESIA COCLEAR



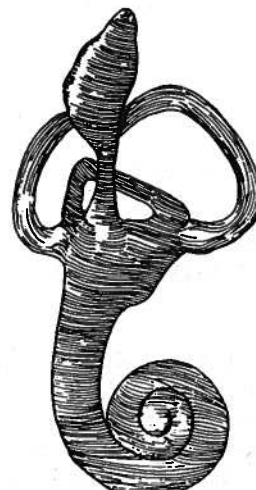
6a SEMANA (precoz)
HIPOPLASIA COCLEAR



6a SEMANA (tardia)
HIPOPLASIA COCLEAR



7a SEMANA
DIVISION INCOMPLETA



8a SEMANA
DESARROLLO NORMAL

FIG. 3.—Alteraciones de la cóclea. Embriogénesis (de Jackler).

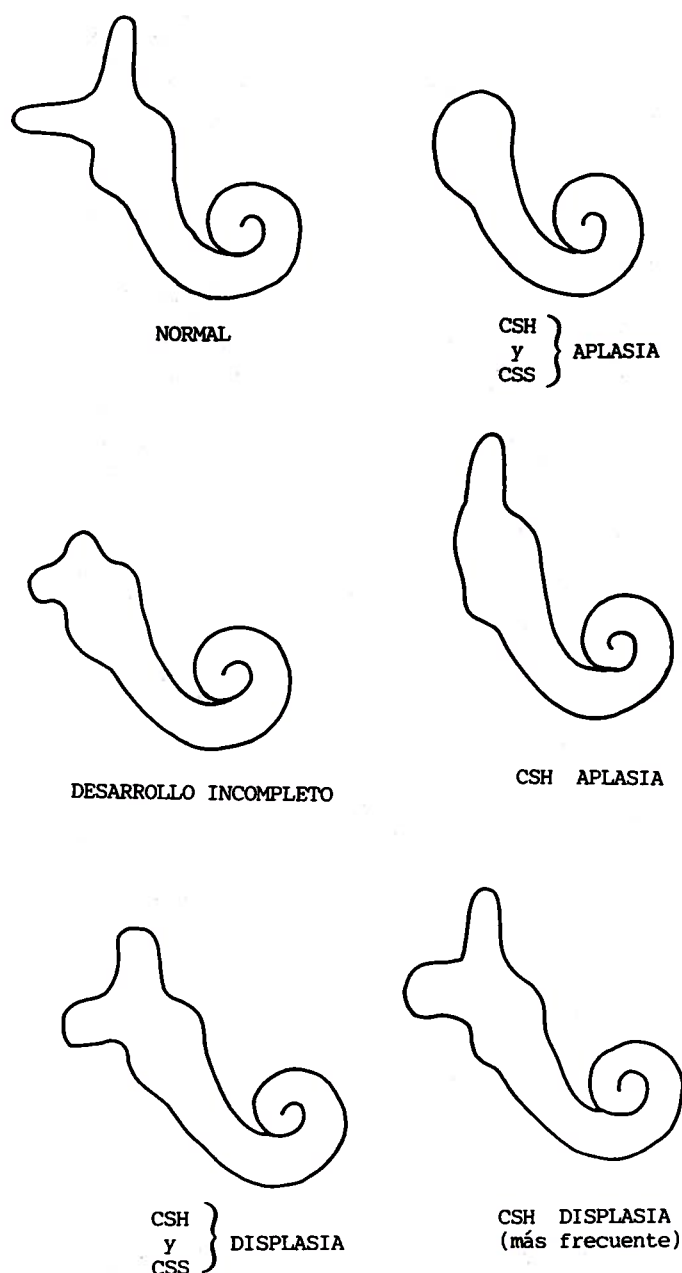


FIG. 4.—Alteraciones de conductos semicirculares (de Jackler).

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL SEVERA CONGENITA RECESIVA

Varios estudios han demostrado que un gran porcentaje de sorderas esporádicas congénitas son recesivas en su etiología. FRASER, 1965 (27), afirmó que el 38 por 100 de la sordera profunda en la infancia es de carácter autosómico recesivo. SANK, 1963 (28), llegó a la conclusión que cerca del 40 por 100 de sordera precoz es de carácter autosómico recesivo, mientras que el 10 por 100 es de origen dominante. La audiometría muestra

pérdida del 80 por 100 al 100 por 100 en todas las frecuencias.

Patológicamente son divididas estas alteraciones del oído interno en cinco tipos: SHEIBE en la que existen malformaciones limitadas a las estructuras epiteliales de la parte inferior; BING y SIETEMANN describió un laberinto óseo normal y una falta de maduración en el desarrollo de la parte membranosa del laberinto superior e inferior; MONDINI-ALEXANDER describió una severa anomalía con el desarrollo de una simple curva o una porción ósea de la cóclea más corta y anormal y, en ocasiones, asociada con un saco endolinfático o sáculo dilatado; MICHEL describió un hueso temporal con ausencia total del desarrollo del oído interno.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL MODERADA CONGENITA RECESIVA

Ha sido estudiado por KONIJSMARK, 1970 (29, 30). La pérdida auditiva es moderada y aparece en la infancia y no es progresiva. Suele estar un 30 y 50 dB de pérdida. La prueba del S.I.S.I. es positiva, lo que sugiere una afectación coclear.

El diagnóstico con la sordera neurosensorial recesiva de comienzo precoz se realiza porque en ésta la sordera es más intensa. La función vestibular es normal.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL RECESIVA DE COMIENZO PRECOZ

Ha sido descrita por BARR, 1964 (31), y MENFEL, 1967 (32). Se trata de personas que han oído bien después del nacimiento, respondiendo a los sonidos y a veces llegan a articular palabra.

La sordera se desarrolla rápidamente entre el año y los seis años. Son niños que pasan de un colegio normal a un colegio para sordos profundos.

La prueba del S.I.S.I. es positiva, lo que significa una afectación coclear.

El diagnóstico se realiza porque en estos casos existe una mayor o menor capacidad de adquirir lenguaje. La función vestibular es normal.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL CONGENITA LIGADA AL SEXO

Han sido descritos por DEW, 1930 (33), MITSUDA, 1952 (34), y SATALOFF, 1955 (35). En estas familias varios varones sordos se encuentran en varias generaciones. Estos nacen de madres con

audición normal que frecuentemente tienen hermanos sordos.

Los audiogramas muestran pérdidas entre 70 y 100 dB que afectan a todas las frecuencias. En el trabajo de DOW existían nueve sordos en cuatro generaciones. Todos ellos tenían madres con audición normal.

FRAZER, en 1965, estudió 2.750 casos de sordera profunda en la infancia y llegó a la conclusión que el alrededor del 6,2 por 100 de varones tenían una herencia de carácter recesivo ligada al sexo.

Se caracterizan estas hipoacusias por tener una herencia recesiva ligada al sexo, en ocasiones con retraso mental, hipoacusia neurosensorial congénita profunda y función vestibular normal.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL LIGADA AL SEXO DE COMIENZO PRECOZ

Ha sido descrita por MOHR, 1960 (36), se trata de niños que han desarrollado lenguaje en los primeros años habiendo oído en su infancia, pero posteriormente la hipoacusia severa perdiendo en ocasiones el lenguaje que aprendieron.

Se caracteriza, por lo tanto, por ser sorderas moderadas en la primera infancia, existiendo posteriormente pérdida profunda en la edad escolar.

HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL MODERADA LIGADA AL SEXO

Ha sido descrita por LIVAN, 1961 (37); se caracteriza por ser de herencia ligada al sexo, comienza en la adolescencia de una hipoacusia moderada y lentamente progresiva con respuestas vestibular normal.

Las audiometrías realizadas a los 17 a 34 años muestran una marcada hipoacusia en frecuencias agudas con conservación de los graves.

MALFORMACIONES CONGENITAS DEL OÍDO INTERNO

Se han descrito tres formas de malformaciones congénitas del oído interno: Aplasia de Michel, Mondini o Mondini-Alexander y la de Sheide.

En la descripción original de MICHEL, el estribo y el tendón estapedial están ausentes. El nervio estatoacústico está ausente, el conducto auditivo interno es normal y el canal del Falopio tiene un trayecto normal. El VIII par probablemente está atrófico. Otros casos se detectan radiológicamente, reducción de la anchura de la pirámide petro-

sa o hueso petroso contiene ligeras travéculas con ausencia de estructuras del oído interno y ausencia del conducto auditivo interno.

La Thalidomida produce este tipo de aplasia del oído interno, nervio facial y varios grados de aplasias del oído externo y medio.

La Aplasia de Mondini o Mondini-Alexander afecta a la cóclea. Esta aparece con menos espiras de la normal y a veces sólo se desarrolla la espina basal. El modiollo a menudo es hipoplásico y el septum entre la escala media y aspical está ausente formando una escala común. El órgano de Corti está subdesarrollado o desarrollado y existe atrofia de las células ciliadas y neurales. El saco endolinfático y el conducto puede estar dilatado o ciego y puede existir hidrops.

Puede existir asociadas anomalías de las ventanas oval y redonda.

La aplasia cócleo sacular de Sheibe es probablemente la causa más común de hipoacusia neurosensorial profunda, muchas de éstas de origen genético. Las alteraciones suelen estar en la cóclea y el sáculo. En la cóclea existe atrofia de las stria vascularis, degeneración del órgano de Corti y retracción de la membrana tectoria en el limbus o el surcus interno. Las alteraciones cócleares son más intensas en la espira basal, perdiendo intensidad hacia el apex. La mácula sacular y otoconias están degeneradas y la pared del sáculo colapsada.

Según JACKLER (38), aproximadamente el 20 por 100 de pacientes con hipoacusia neurosensorial congénita tienen anomalías radiológicas del oído interno. Todas ellas se incluyen en la displasia de Mondini. El cree que esta terminología es incorrecta y realiza una revisión de 63 pacientes con 98 malformaciones congénitas del oído.

En 1971 MONDINI, (39) describió un caso de hipoacusia congénita en la que la cóclea era más corta con una espira y media y ausencia completa del septum interscalar. El uso de esta afección se ha generalizado cuando se encuentran alteraciones radiológicas del oído interno en las sorderas congénitas.

Sin embargo, recientemente estudios radiográficos, politomografías y TAC permiten hacer un diagnóstico más exacto de estas alteraciones. Las politomografías antero-posteriores nos dan una visión del oído medio, cóclea, conducto auditivo interno y los canales semicirculares lateral y superior. Las politomografías laterales nos sirven para evaluar el acueducto del vestíbulo. Radiográficamente JACKLER dice que una cóclea pequeña es la que mide menos de 7 mm verticalmente (normal de 8 a 10 mm), vestíbulo ensanchado cuando tiene más de 5 mm en la dimensión

vertical; ensanchamiento del acueducto del vestíbulo cuando es mayor de 2 mm en la porción intraósea; ensanchamiento del conducto auditivo interno cuando es mayor de 10 mm en el diámetro vertical y conducto auditivo interno estrecho si es menor de 3 mm.

Realiza una clasificación de las alteraciones congénitas del oído interno atendiéndose al estado de la cóclea (fig. 1).

A) Ausencia o malformación de la cóclea:

1. Aplasia completa del laberinto (Michel). Existe una ausencia total del desarrollo del oído interno.
2. Aplasia coclear. Ausencia de la cóclea y desarrollo normal o anormal del vestíbulo y conductos semicirculares.
3. Hipoplasia coclear. Existe una cóclea pequeña de 1 a 3 mm de diámetro con normal o anormal desarrollo del vestíbulo o conductos semicirculares.
4. División incompleta. La cóclea es menor que lo normal y existe una ausencia o falta parcial del septum interescalar. El vestíbulo y los conductos semicirculares son normales o malformados (Mondini).
5. Cavidad común. La cóclea y el vestíbulo forman una cavidad común con pérdida de la arquitectura interna. Los conductos semicirculares pueden ser normales pero normalmente están malformados.

B) Con una cóclea normal:

1. Displasia del vestíbulo y conducto semi-circular lateral: el vestíbulo está agrandado con un dilatado y corto conducto semicircular lateral. Los restantes conductos semicirculares son normales.
2. Acueducto vestibular ensanchado. Existe un ensanchamiento del acueducto vestibular con conductos semicirculares normales. Ocasionalmente también existe ensanchamiento del vestíbulo (fig. 2).

JACKLER nos expone una hipótesis en las que estas malformaciones por él descritas corresponden a la falta de desarrollo en distintos períodos de la embriogénesis del oído interno (fig. 3).

Durante la tercera semana de gestación un engrosamiento del ectodermo se forma en la superficie lateral del tubo neural, se llama la placoda ótica. Un fallo en el desarrollo de este estadio resulta una aplasia completa del laberinto (Michel).

Durante la cuarta semana, la placoda ótica se invagina para formar una cavidad llamada el oto-

cisto. La ausencia de la diferenciación normal en este estadio resulta en la persistencia de esa cavidad que es llamada cavidad común.

Durante la quinta semana aparecen tres bolsas, la falta de desarrollo de este estadio puede resultar en una aplasia coclear con conservación de los conductos semicirculares y el vestíbulo.

Durante las tres semanas siguientes se forma el conducto coclear que conduce a su crecimiento completo (2 3/4 de espiras) al final de la octava semana. Si existe una falta de desarrollo en la sexta semana resulta en la formación de una cóclea rudimentaria desde un pequeño divertículo a un esbozo de varios milímetros. Estas formaciones representan los diversos grados de hipoplasia coclear.

Durante la séptima semana la cóclea tiene aproximadamente 1 a 1 1/2 de espiras. La falta de maduración de este estadio representa la deformidad clásica de Mondini.

En la sexta semana es cuando se forman los conductos semicirculares. Fallos en las bolsas epiteliales pueden resultar en la ausencia completa de los conductos semicirculares. El conducto semicircular superior es el primero en formarse, seguidos del posterior y del lateral. Defectos en el conducto semicircular superior se acompañan siempre de anomalías del conducto semicircular mientras que éstos pueden encontrarse aisladamente.

También se pueden encontrar anomalías de los canales semicirculares independientes de la cóclea (fig. 4). El conducto semicircular lateral es el que más frecuentemente presenta anomalías. Anomalías del conducto semicircular superior no existen por sí solas, asociándose siempre a alteraciones del conducto semicircular lateral.

Anomalías del conducto auditivo interno se encuentran en un 12 por 100 de los casos estudiados. Se asocian frecuentemente con otras malformaciones. Suele tener un diámetro pequeño en el que sólo tendría cavida el nervio facial.

BIBLIOGRAFIA

1. BERGSTROM, L.; HEMENWAY, W. G., y DOWNS, M. P.: «A high risk registry to find congenital deafness». *Otolaryngol. Clin. North Am.*, 4: 369-399, 1971.
2. SANK, D., y KALLMAN, F. J.: «The role of heredity in early total deafness». *Volta Rev.*, 65: 461-470, 1963.
3. BROWN, K. S.: «The genetics of childhood deafness». In *Deafness in Childhood*. McConnell, F., y Ward, P. H. (eds.), Nashville, Tenn., Vanderbilt University Press, 1967, pp. 177-202.
4. FAY, E. A.: «Marriages of the Deaf in America». Washington, Volta Bureau, 1898.

5. Müller, E.: «Vestibularisstörungen bei erblicher Taubheit». *Arch. Ohren-, Nasen-, Kehlkopfheilk.*, 142: 156-163, 1936.
6. ALTMANN, F.: «Histologic pictures of inherited nerve deafness in man and animals». *Arch. Otolaryngol.*, 51: 852-890, 1950.
7. SANK, D.: «Genetic aspects of early total deafness». In *Family y Mental Health Problems in a Deaf Population*. Ranier, J. D., Altschuler, K., y Kallmann, F., (eds.), Springfield, Ill., Charles C. Tomas, Publisher, 1963, pp. 28-81.
8. STEPHENS, F. E. y DOLOWITZ, D. A.: «Hereditary nerve deafness». *Am. J. Hum. Genet.*, 1: 37-51, 1949.
9. JOHNSEN, S.: «The heredity of perceptive deafness». *Acta Otolaryngol.* (Stockh.), 42: 539-552, 1952. (Families 1, 2).
10. HUIZING, E. H.; VAN BOLHUIS, A. H., y ODENTHAL, D. W.: «Studies on progressive hereditary perceptive deafness in a family of 355 members». *Acta Otolaryngol.* (Stockh.), 61: 35-41, 161-167, 1966.
11. EVERBERG, G.: «Unilateral anacusis. Clinical, radiological, and genetic investigations». *Acta Otolaryngol.* (Stockh.), Suppl. 158: 366-374, 1960.
12. KONIGSMARK, B. W.; MENGEL, M. C., y BERLIN, C. I.: «Familial low frequency hearing loss». *Laryngoscope*, 81: 759-771, 1971.
13. MARTENSSON, B.: «Dominant hereditary nerve deafness». *Acta Otolaryngol.* (Stockh.), 52: 270-274, 1960.
14. WILLIAMS, F., y ROBLEE, L. A.: «Hereditary nerve deafness». *Arch. Otolaryngol.*, 75: 69-77, 1962.
15. PAPARELLA, M. M.; SUGIURA, S., y HOSHINO, T.: «Familial progressive sensorineural deafness». *Arch. Otolaryngol.*, 90: 44-51, 1969.
16. NANCE, W. E., y McCONNELL, F. E.: «Status and progress of research in hereditary deafness». *Adv. Hum. Genet.*, 4: 173-250, 1974.
17. TOYNBEE, J.: «Pathological and surgical observations on the diseases of the ear». *Med Chir Trans.*, 24: 190-205, 1861.
18. MAGNUS, A.: «Ueber Verlauf un Sectionsbefund eines Falles von hochgradiger und eigenthümlicher Gehörstörung». *Arch. Ohrenheilk.*, 11: 244-251, 1876.
19. MORRISON, A. W.: «Genetic factors in otosclerosis». *Ann. R. Coll. Surg. Engl.*, 41: 202-237, 1967.
20. GAPANY-GAPANAVICIUS, B.: «Otosclerosis: genetics and surgical rehabilitation». Jerusalem: Keter, 1975.
21. CAUSSE, J. R., y CAUSSE, J. B.: «Otospongiosis as a genetic disease. Early detection, management, and prevention». *Am. J. Otol.* 5: 211-223, 1984.
22. LARSSON, A.: «Otosclerosis: a genetic and clinical study». *Acta Otolaryngol.* (Suppl), 154: 1-86, 1960.
23. GUILD, S. R.: «Histologic otosclerosis». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 53: 246-267, 1944.
24. TATO, J. M.; LOZZIO, C. B., y VALENCIA J. I.: «Chromosomal study in otosclerosis». *Acta Otolaryngol.*, 91: 376-377, 1970.
25. GREGORIADIS, S.; ZERVAS, J.; VERLETZIDIS, E.; TOUBIS, M.; PANTAZOPOULOS, P., y FESSAS, P.: «HLA antigens and otosclerosis. A possible new genetic factor». *Arch. Otolaryngol.*, 108: 769-771, 1982.
26. DAHLQVIST, A.; DIAMANT, H.; DAHLQVIST, S. R., y CEDERGREN B.: «HLA antigens in patients with otosclerosis». *Acta Otolaryngol.*, 100: 33-35, 1985.
27. FRASER, G. R.: «Sex-linked recessive congenital deafness and the excess of males in profound childhood deafness». *Ann. Hum. Genet.*, 29: 171-196, 1965.
28. SANK, D.: «The genetic aspects of early total deafness». In *Family and Mental Health Problems in a Deaf Population*. Ranier, J. D., Altschuler, K., y Kallmann, f. (Eds.), New York, New York State Psychiatric Institute, 1963.
29. KONIGSMARK, B. W.; MENGEL, M. C., y HASKINS, H.: «Familial congenital moderate neural hearing loss». *J. Laryngol.*, 84: 495-505, 1970.
30. KONIGSMARK, B. W.: «Congenital nonprogressive moderate neural hearing loss». *Birth Defects*, 7 (4): 140, 1971.
31. BARR, B., y WEDEBERG, E.: «Prognosis of perceptive hearing loss in children with respect to genesis and use of hearing aid». *Acta Otolaryngol.* (Stockh.), 59: 462-474, 1964.
32. MENGEL, M. C.; KONIGSMARK, B. W.; BERLIN, C. I., y McKUSICK, V.A.: «Recessive early-onset neural deafness». *Acta Otolaryngol.* (Stockh.), 64: 313-326, 1967.
33. DOW, G. S., y POYNTER, C. I.: «The Dar family». *Eugen. News*, 15: 128-130, 1930.
34. MITSUDA, H.; INOUE, S., y KAZAMA, Y.: «Eine Familie mit rezessiv-geschlechtsgebundener Taubstummheit». *Jap. J. Genet.*, 27: 142-147, 1952.
35. SATALOFF, J.; PASTORE, P. N., y BLOOM, E.: «Sex-linked hereditary deafness». *Amer. J. Hum. Genet.*, 7: 201-203, 1955.
36. MOHR, J., y MAGEROY, K.: «Sex-linked deafness of a possibly new type». *Acta Genet.* (Basel), 10: 54-62, 1960.
37. LIVAN, M.: «Contributo alla conoscenza delle sordità ereditarie». *Arch. Ital. Otol.*, 72: 331-389, 1961.
38. JACKLER, R. K.; LUXFORD, W. M., y HOUSE, W. F.: «Congenital Malformations of the Inner Ear: A classification based on Embryogenesis». *Laryngoscope*, 97 (40): 2-14, 1987.
39. MONDINI, C.: «Anatomía surdi nedi sectio, De Bononiensi Scientiarum et Artium Instituto Atque Academia commentarii». *Boniesi*, 7: 28, 419, 1791.

CAPITULO VI

Otras malformaciones genéticas sin relación directa con el órgano de la audición Apéndices, fistulas y quistes auriculares

F. OLAIZOLA, H. BALLIBIAN, R. CADAVID, J. V. JORDA y M. M. LASSO DE LA VEGA

Aunque constituyen procesos diferentes a las entidades clínicas que venimos exponiendo, la presencia de un origen embriológico semejante y la aparición en zonas yusta auriculares hace que las englobemos en este apartado.

APENDICES AURICULARES

Se pueden presentar dos clases de apéndices: bien dentro de una línea que corresponde entre los arcos mandibular e hioideo o los que se desarrollan dentro de la línea de cierre de la prolongación mandibular y maxilar en el primer arco branquial. Las primeras, más frecuentes, se extienden desde el borde tragal en dirección hacia arriba y adelante, y las del segundo grupo en una línea que, desde el trago y antitrigo, se dirige en una dirección hacia la comisura bucal (fig. 1).

C. S. KARMODY (1) distingue tres líneas a lo largo de las cuales pueden presentarse: borde superior del trago, conjunción de los segmentos maxilar y mandibular y la tercera vertical al borde inferior del trago (fig. 2).

Generalmente son manifestaciones solitarias y no suelen ir acompañadas de otras alteraciones, MARX H., 1944 (2), si bien en determinadas ocasiones pueden coexistir con otras alteraciones como hendiduras faciales o deformidades maxilares. WIRCHOW (3). Asimismo, pueden presentarse concomitante con una hipoacusia en la que es muy difícil discernir la relación entre ambos procesos o la no dependencia entre ellos. Puede ser único (pretragal) o varios mal llamados por algunos Poliotia, pues no corresponden a un remedo de oído. La frecuencia de los mismos es variable de unos autores a otros y, así, ALTMANN (4) encuentra un 1 por 100 de la población. BARTUAL (5) observa de media tres casos de apéndices en un curso académico (fig. 3).

La presencia de varios apéndices más o menos cercanos que en su conjunto podría interpretarse como poliotia o segunda oreja, es muy difícil considerarla así teniendo en cuenta la multiplicidad

de variaciones que existen. Para MARX H., 1944 (2), solamente es indicativa de esa denominación cuando aquélla semeja un segundo pabellón.

La constitución del mismo, aislado y sin conexión con el pabellón, presenta un armazón compuesto por un tejido cartilaginoso trabecular recubierto por una piel y un dermis grueso con una consistencia suigeneris. La presencia de apéndices concomitante con otras manifestaciones, como disimetría facial, alteraciones mandibulares, etc., no significa que el citado apéndice presente esas alteraciones, sino que cuando existen estas manifestaciones también pueden presentarse apéndices auriculares.

Lo más frecuente es que no presenten ninguna alteración de la función auditiva o coexistir al mismo tiempo con afectaciones profundas del oído medio e interno. Pueden presentarse al mismo tiempo con hipoacusias neurosensoriales de etiología desconocida y que la presencia de un apéndice auricular nos hace sospechar una concomitancia entre ambos síntomas.

El tratamiento es quirúrgico con la exéresis total para evitar las reproducciones y otras molestias más profundas. Con frecuencia un factor psicológico domina el comportamiento de estos pacientes, algunos de ellos se sienten satisfechos con su o sus apéndices, mientras que otros psicológicamente desean su extirpación.

FISTULAS Y QUISTES AURICULARES

Aunque existen desde el nacimiento, no siempre se presentan o se hacen aparentes hasta pasados algunos años. Son muy variadas tanto cualitativa como cuantitativamente en sus dimensiones, fácilmente comprensible si se tiene en cuenta su etiología tratándose de una malformación congénita, y si bien una gran parte tienen una fácil solución, en otros casos, como las fistulas periauriculares y los quistes auriculares cervicales, adquieren una gran importancia y en ocasiones de

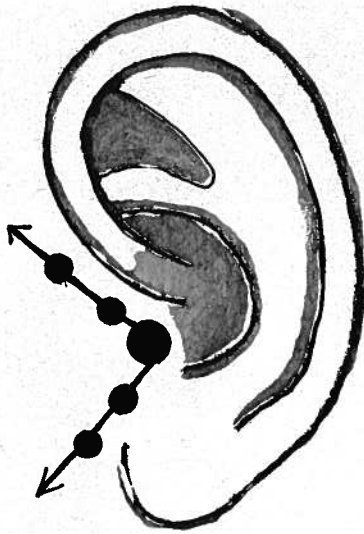


FIG. 1.—Líneas de localización de apéndices auriculares (Jones F. y cols., 1932; de Altmann, 1969).

difícil solución. En 1864, HEUSINGER (6) las describió por primera vez.

Su origen más frecuente son los que se desarrollan a expensas de la primera hendidura branquial o entre los arcos, branquiales primero y segundo, por ausencia total o parcial de su cierre, pudiendo tratarse de fistulas branquiales internas (excepcionales), que ponen en conexión una fistula auricular con la orofaringe, y las fistulas branquiales externas más frecuentes con un orificio externo auricular en la zona tragal, y un fondo ciego con un trayecto más o menos sinuoso y ser-

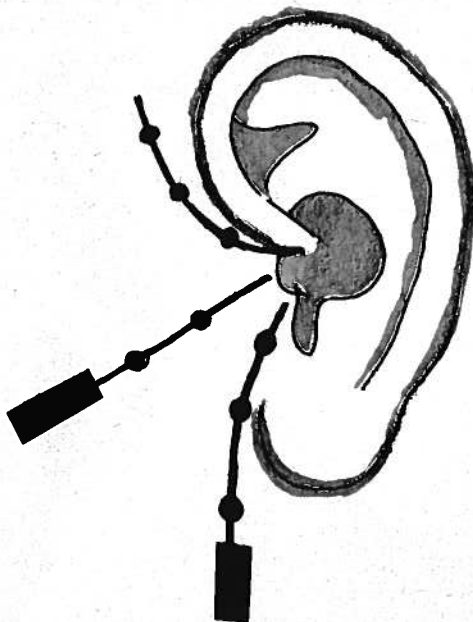


FIG. 2.—Líneas donde surgen los apéndices auriculares (Karmody, 1974).

piginoso en la parótida, submaxilar, etc. Los trastornos en la hendidura facial por falta de coalescencia del proceso maxilar y mandibular, pueden producir fistulas, fibrocondromas y quistes dermoides. La inclusión ectodérmica durante el proceso de coalescencia va a desarrollar la formación de quistes dermoides retroauriculares (fig. 4).

El emplazamiento en el conducto auditivo externo de una fistula epitelial puede estar asociada o no a una aplasia o atresia del pabellón y discurre en profundidad hasta llegar a un tímpano sustituido por una placa ósea o a una caja reducida, que también dirigiéndose hacia adelante para acabar después de un trayecto sinuoso sobre un conato de tímpano. Nosotros tenemos un caso que desde el borde anterior del helix se extendía por la parte superior del conducto auditivo externo, llegaba hasta el espacio epitimánico, donde terminaba.

Las fistulas preauriculares son las más frecuentes. Para SENECHAL, G. 1970 (7), BARTUAL (5); CONGDON; ROWHANNAVONGSE, 1932 (8), etc., llegan hasta un 90 por 100, mientras que las otras localizaciones auriculares son menos frecuentes y su localización muy variada. En todas, el origen está motivado por un defecto de coalescencia entre los dos bordes de la primera hendidura branquial.

Estas otras localizaciones son (fig. 12):

- Crus Helicis trayecto corto que no llega a un cm.
- Trago parte inferior con trayecto aurículo cervical y acceso a la parótida. Disección muy delicada y peligrosa esta por la proximidad, del nervio facial y posibilidad de lesión.
- Lóbulo. Dos clases de fistulas, centro lobulares y helicilobulares. En esta última, poco frecuente, su orificio se encuentra situado en la porción final del helix descendente y el origen en el lóbulo. Las centrolobulares están localizadas en el centro del lóbulo, como su mismo nombre indica, con un orificio doble, uno en la cara externa del mismo y otro en la cara interna, teniendo como característica la falta de conexión entre ambos orificios.
- Concha. Pequeñas y producidas por malformaciones en las raíces del helix y antehelix. Localizados en la cruz del helix en sus bordes o en zonas limítrofes de la concha.
- Helix, posterior. Muy poco frecuentes, pequeñas. Debidas a una falta de coalescencia de los mamelones uno y seis.
- Fistulas del antitrigo y de la zona intertragal.

A nivel de la hendidura facial por un trastorno del desarrollo motivado por la falta de coalescencia entre el proceso mandibular y maxilar consti-

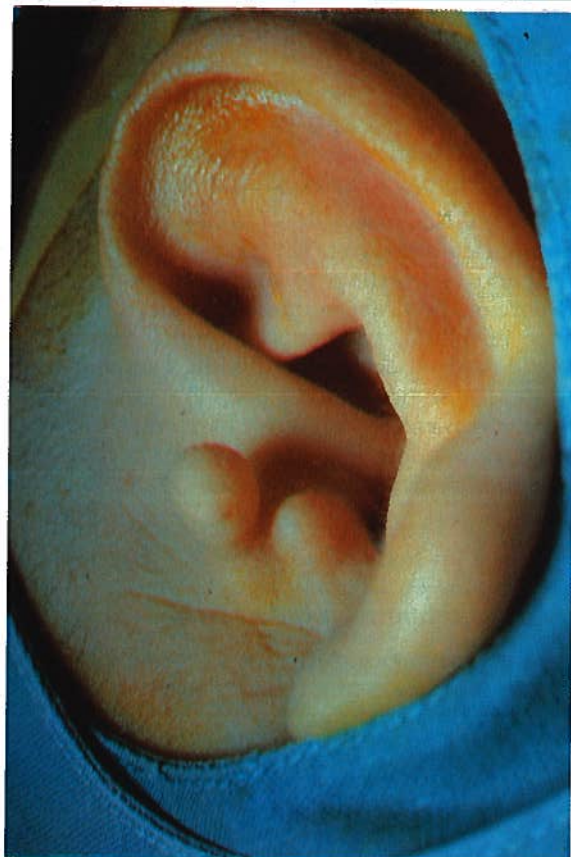
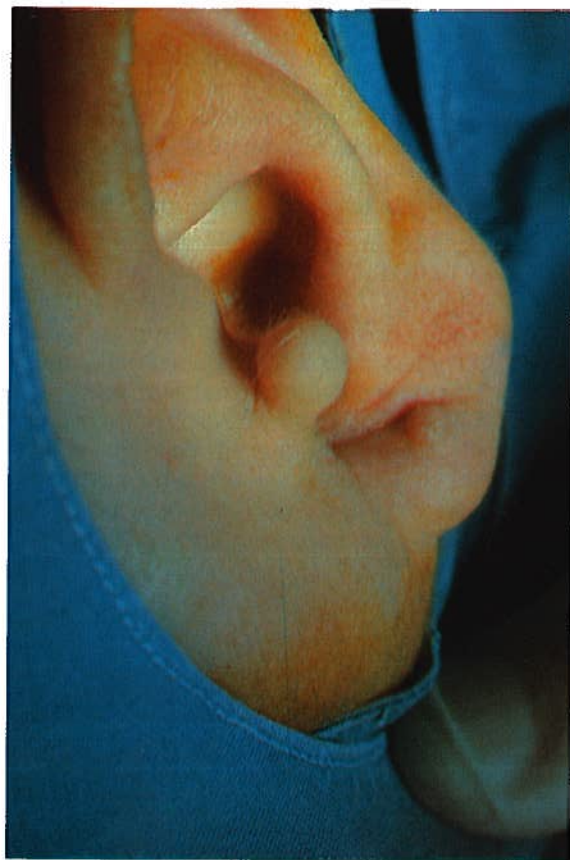


FIG. 3.—*Microtías y apéndices auriculares.*

tuyen el origen de fistulas, quistes epidermoides y fibrocondromas.

Las inclusiones ectodérmicas provocan quistes dermoides intraparotídeos o retroauriculares con un tracto fibroso que acaban en el conducto o en el pabellón que permiten la confusión con los tumores mixtos o quistes sebáceos.

En ocasiones es posible descubrir la existencia de una predisposición familiar con un factor hereditario dominante incompleto.

FISTULAS PREAURICULARES

Dentro de las fistulas auriculares, constituyen una entidad nosológica diferente del resto de las fistulas que pueden presentarse en pabellón auricular y zonas circunvecinas. Su situación en la confluencia de dos líneas delimitadas por el entrecruzamiento del inicio de la espina del helix, con la correspondiente a la prolongación de la cruz del helix. El orificio es apenas perceptible y en ocasiones presenta una ligera elevación y una pequeña microceja que cubre y hace menos visible el mismo. Su trayecto fistuloso tras un recorrido más o menos largo finaliza en la aponeurosis temporal convertido ya en un cordón fibroso y con frecuencia ramificado (fig. 5). La longitud es variable, entre 2 y 15 mm., pudiendo llegar a 20 mm., OLIVEIRA, M. 1956 (13), con una media, CONGDON, E., 1939 (14), de 9 mm., las cuales discurren hacia abajo y adelante en unos casos, y hacia adentro siguiendo el borde superior del conducto auditivo externo en otros, y terminando en forma sacular en la mastoides. La estructura histológica está compuesta por un túnel recubierto por epitelio pluristratificado y un corion grueso con vasos glándulas sebáceas y sudoríparas así como residuos cartilaginosos y formaciones fibrosas muy finas. Diversos estudios han comprobado que es más frecuente en las mujeres que en los hombres y en la raza amarilla 7, 79 por 100 en los mongoles o negra, que en la blanca. Su frecuencia en la población es diferente según los diversos autores, desde un 15 por 100 de ONODIS, 1918 (9), a un 1,9 por 100 de GRADENIGO, G., 1888 (10), y OLIVEIRA, M., 1956 (11). Asimismo, son más frecuentes los casos unilaterales que bilaterales, y más en las mujeres, 5,2 por 100 que en los hombres, 4,6 por 100, STANNUS (12).

Síntomas

La presencia de una fistula puede pasar silenciosa, sin presentar ningún síntoma, alguna pequeña descamación epitelial, algún pequeño hundimiento que precisa la ayuda del microscopio

para su comprobación. Cuando presenta síntomas, las primeras manifestaciones se refieren a una excreción y secreción de un líquido amarillento en ocasiones de olor fético que es continuo o esporádico que irrita la piel del entorno, siendo éste el motivo que con frecuencia acuden a la consulta y que debemos de pensar en ello ante todo, eczema leve de situación preauricular. Estas manifestaciones pueden desembocar en un quiste y si se complica, en un absceso. El quiste se desarrolla cuando se impide el drenaje por cualquier circunstancia, bien sea patológica o inflamatoria, por una estenosis de la luz, por descamación o simple inflamación secundaria, o bien yatrógena debido a manipulaciones intempestivas que provocan un almacenamiento de las secreciones con una dilatación sacular en el fondo de la fistula, creando un quiste de retención con aumento progresivo. En estas circunstancias la sintomatología es más marcada y pasan desde pequeñas molestias hasta neuralgias regionales y dolores locales que se exacerban a la masticación.

La complicación más importante es la infección de la bolsa quística y de sus paredes con la formación de un absceso en el que los síntomas inflamatorios son más manifiestos y fáciles de confundir con otras patologías de la región, por lo cual es conveniente realizar un diagnóstico diferencial, sobre todo con las artritis de la articulación temporomandibular.

Tratamiento

Como ya expondremos al hablar de las fistulas auriculocervicales los tratamientos restringidos, incluso los quirúrgicos, han sido en la actualidad desechados, como la implantación de líquidos cáusticos, cauterizaciones, electrocoagulaciones,

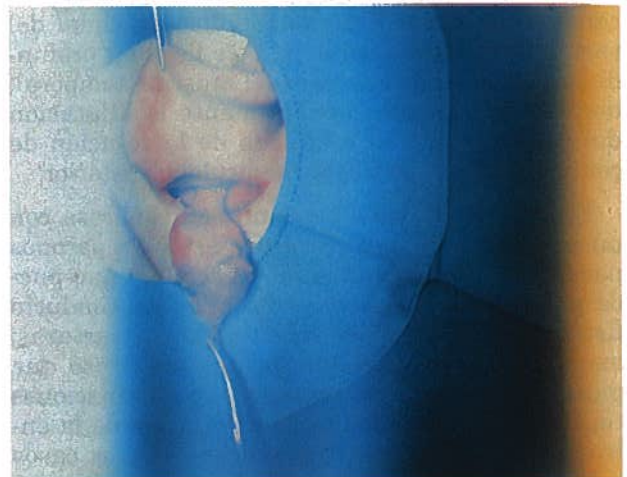


FIG. 4.—Quiste auricular.

radioterapia, así como el curetaje de la misma dada la gran dificultad que presenta en ocasiones el poder seguir la dirección de la misma, que está modificada por procesos inflamatorios o incluso maniobras intempestivas, cuando no por presentar ramificaciones y cordones fibrosos propios, lo que hace que en la actualidad creamos que dadas estas circunstancias la concepción quirúrgica de PECH, A., y cols 1969 (13), es la más adecuada si queremos estar seguros de la total eliminación. Para lo cual se extrae en bloque el área de tejidos blandos interesados en los que van incluidos todas las distintas posibilidades de direcciones fistulosas aberrantes, y que se encuentran entre los límites superior de la raíz del helix e inferior, el trago el conducto auditivo externo. Se realiza una incisión elíptica vertical preauricular que se continúa hacia abajo en la parte superior del conducto auditivo externo, del mismo modo que cuando se realiza una incisión endaural para otro tipo de cirugía.

Si la fistula ha sufrido procesos inflamatorios o abscesos, algunos autores proponen realizar dos incisiones, tunelización entre ambas y cateterización del trayecto fistuloso que nos sirva de guía en nuestra exéresis, FINOCHIETTO y cols., 1962. Sin embargo, la posibilidad de trayectos fistulosos obstruidos y la duplicidad de los mismos, así como el mal estado en ocasiones de la piel del entorno, ensombrece el pronóstico sobre el buen resultado de dicha técnica.

Es nuestro criterio el no ser parcos en nuestra actuación con la preparación de campos quirúrgicos amplios que permitan el fácil acceso, en evitación de posibles sorpresas y, por lo tanto, nos inclinamos por la filosofía de PECH, A., 1969 (13), que preconiza la extracción en bloque mediante una incisión que engloba la zona que interesa con un borde posterior prehelix y otro anterior por delante de la superficie a extirpar hasta el comienzo del conducto auditivo externo. Se diseña la piel del cartílago de la raíz del helix y se llega en profundidad hasta la aponeurosis del músculo temporal, donde suele asentar generalmente la dilatación del quiste, y se cubre la zona de la solución de continuidad con un colgajo pediculado posterior.

En nuestra opinión esta incisión generosa con un amplio campo nos permitirá estar preparados para cualquier eventualidad o anomalía que pueda presentarse, favorece la disección del conducto fistuloso con una mejor visión de las estructuras; asimismo, la eliminación del tejido fibroso que puede existir como consecuencia de inflamaciones repetidas y la posibilidad de ampliación de la entrada meatal que con frecuencia en estos casos está reducida por deformidades concomitantes con la malformación, no necesitando o reduciendo

mucho la necesidad del colgajo postauricular y mastoideo para cubrir la superficie de piel que ha habido que extirpar. Incluso se puede utilizar la piel preauricular en una transposición mediante la técnica que Adkin diseñó para conseguir una ampliación del ostium meatal en otras circunstancias e indicaciones.

Este criterio creemos que es el más seguro para conseguir la eliminación total de la fistula o del quiste, y no necesita la realización de perfeccionismos anatómicos quirúrgicos para solventar ciertas dificultades que en ocasiones son difícilmente resueltas.

QUISTES Y FISTULAS AURICULO CERVICALES

La denominación de fistulas auriculo cervicales no tiene más que un concepto topográfico y por esta misma razón se denominan también hiomandibulares.

Pueden dividirse en fistulas auriculobranquiales y colloauriculares que indican un origen embriológico. Su localización es muy variada, presentan un orificio superior que generalmente puede situarse desde el oído medio, HALL, J., y ZIMERT, J., 1958 (14), a la pared posterior del conducto auditivo externo, zona intertragal, preauricular o porción cartilaginosa del conducto auditivo externo. Después de un trayecto fistuloso presenta un orificio de salida retroauricular y retroventricular intraparotídeo (quistes) o intraparenquimatosos, o en los tejidos blandos cervicales a diversas alturas por fuera del vientre posterior del digástrico y por delante del borde anterior del músculo esternocleidomastoideo (fig. 6). Puede no existir orificio inferior haciendo prominencia previamente sobre los tejidos blandos y labrándose a posteriori un orificio secundario en el cuello. La luz del mismo puede estar más o menos ocluida en unas zonas y más dilatada en otras, como pequeñas fistulas en la parte inferior del trago.

Síntomas

Presentan un pequeño orificio auricular o preauricular submeatal, intertragal, y otro orificio en el cuello a diversas alturas, como acabamos de ver, pero siempre dentro de una zona submandibular de forma triandular (fig. 6), PONCET, 1967 (15) por debajo de la mandíbula. Esta fistula contornea y se prolonga con una extremidad estrecha y de forma curvada que rodea el pabellón auricu-

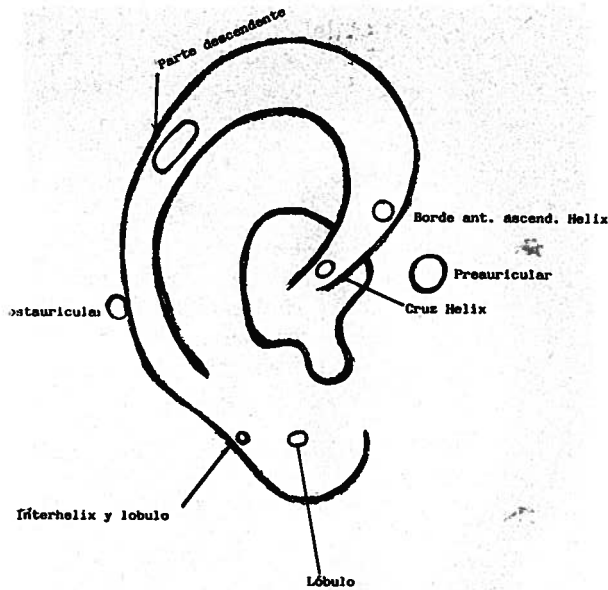


FIG. 5.—Fistulas auriculares congénitas. (Gongdon y cols., (1932).

lar divergiendo hacia adelante, enmarca por detrás y por debajo al maxilar inferior y se extiende hasta la región mentoniana y suprahioidea, donde acaba el otro extremo anterior; el orificio superior de la pequeña fístula auricular se esconde como hemos visto, en el suelo del conducto auditivo externo o en otras ocasiones se hace prominente abombado o exudativo, sangrante y en ocasiones colesteatomatoso. En otros casos antes de llegar al orificio auricular, ésta cambia de dirección y discurre por dentro del lóbulo parotídeo o lo contornea por fuera (trayecto este, por otra parte, peligroso por la proximidad del nervio facial).

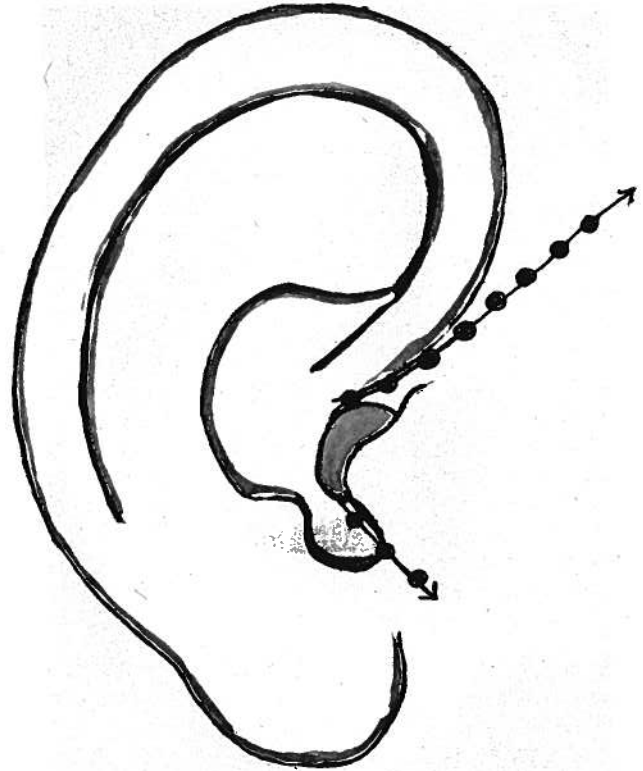


FIG. 6.—Fistulas preauriculares, (Jones F. y cols., 1934).

Puede presentar, asimismo, una bolsa quística en la misma parótida o fuera de ella en la región del ángulo submandibular.

El diagnóstico diferencial puede ser complicado cuando se nos presenta acompañado de una infección en la que priman los signos de supuración, inflamación propios de una otitis externa o media



FIG. 7.—Fistulas y quistes auriculares (Senechal).

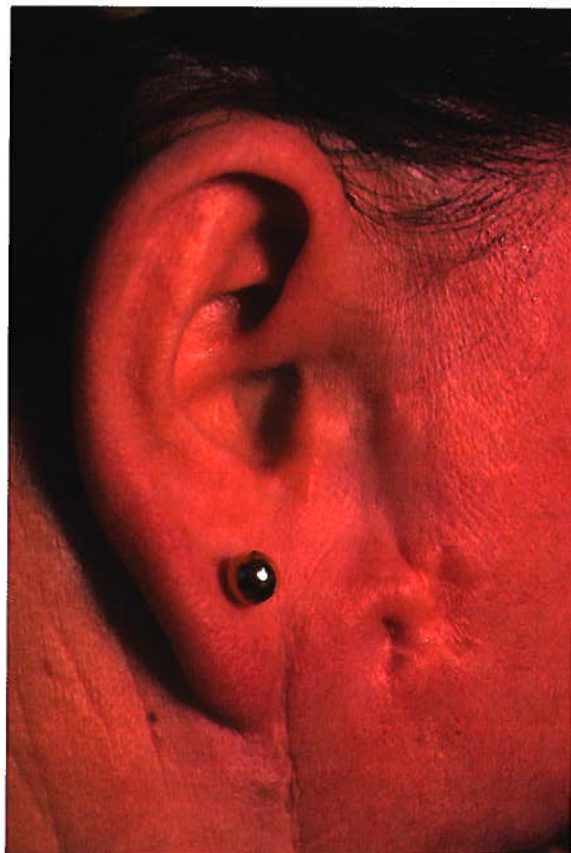


FIG. 8.—Ausencia de helix descendente y fistula en la concha. Restos de fistulas recidivantes.

que puede coexistir concomitante con ella, o ser simplemente la infección sobreañadida a una fistula o un quiste. La presencia de un cuadro clínico ótico con su adenopatía consiguiente y sus signos inflamatorios no es fácil que en esos casos pensemos encontrarnos en presencia de una malformación congénita.

Una evolución tórpida o recidivante nos puede hacer sospechar que se trata de un eczema crónico si además la piel circundante presenta esas características. La persistencia de un proceso que continúa después de un tratamiento de antibióticos, nos hace pensar en una micosis cuando no en la manifestación externa de un proceso silente más profundo. Asimismo, el proceso inflamatorio puede ocultar un pequeño orificio fistuloso. La exploración de cualquier mínima solución de continuidad que exuda una secreción en un punto ante la presión de los tejidos vecinos, nos hace sospechar en este proceso. La presencia de un colesteatoma situado en la parte inferior del meato, en ocasiones bastante exterior y con escasas lesiones del oído medio, con un tímpano en apariencia íntegro, deberemos pensar en dicha posibilidad, y la presencia de otras anomalías nos ayudará en el diagnóstico. Creemos imprescindible la utilización

del microscopio para cualquier exploración incluso sin infección, con una visión detenida de la concha y resto del pabellón, así como de conducto auditivo externo membranoso. En nuestros casos no hemos tenido la posibilidad de ver la brida membranosa premiringial de PONCET. Se impone pensar en la posibilidad de una fistula o quiste cervical cuando los síntomas que presenta son significativos de admitir dicha posibilidad y entrando dentro del grupo de diagnóstico diferencial.

Cuando presenta un cuadro clínico tórpido o recidivamente, así como tumefacto, podría orientarnos hacia una patología linfática. En los casos de exudación con inflamación de los bordes, nos sugiere una patología crónica, incluso una infección tuberculosa. Cuando la exploración del orificio fistuloso es negativo y la luz del mismo semiobturado, presenta un recorrido sinuoso, duro y cicatricial, motivado por actuaciones intempestivas (incorrecto drenaje), es difícil en estas circunstancias conseguir un diagnóstico exacto a priori. Desgraciadamente sólo la exéresis quirúrgica desde el orificio exterior y la disección minuciosa del trayecto y dirección del mismo hasta su otra extremidad nos confirmará el diagnóstico.

Si nos encontramos con un quiste en la región

parotídea nos puede deparar igualmente dificultades de diagnóstico con una fistula o quiste cervical. El diagnóstico de presunción se convertirá en certeza cuando la intervención quirúrgica correctamente realizada nos descubra la anomalía de la fistula auricular en toda su extensión. Una disección a través de la bolsa parotídea nos llevará y nos indicará el camino que atraviesa y tiene que recorrer hasta llegar a que la fistula auricular energía en el suelo del meato con o sin procedencia de ella.

El tratamiento después de múltiples ensayos utilizados cáusticos localmente, esclerosantes, cauterizaciones, electrofísicos radioterapias, incisión de la misma, incisión y curetaje, etc., todos han sido abandonados. La llave del éxito quirúrgico es la extirpación total e íntegra de la lesión.

El abordaje y el campo quirúrgico debe de ser amplio, que permita el dominio in situ y panorámico de todo el recorrido y sobre todo en su extremo final auricular.

La exéresis puede realizarse comenzando por el polo inferior o por el superior. Nosotros preferimos en general el inferior o en cada caso el más fácilmente asequible, que estará en relación con los puntos de referencia anatómicos y en especial del nervio facial que en algunos casos conviene tener referenciado y visible desde el primer momento. También conviene tener presente que en estos casos, igual que esta malformación, pueden existir otras que trastocuen la anatomía normal. Al acceder en nuestra disección a la extremidad superior cuando el pedículo atraviesa la porción cartilaginosa del conducto es preciso resear al mismo tiempo un trozo de cartílago que rodea al pedículo y la piel colindante al cartílago, conjuntamente con el pedículo y orificio de la misma. En los quistes intraparotídeos debe de extirparse en bloque el lóbulo inferior de la parótida en su mitad inferior que rodea a la anomalía, sobre todo si su entorno está afectado por tejido fibroso, como consecuencia de los brotes inflamatorios repetitivos.

La incisión debe de ser amplia, semejante a la de la parotidectomía, que permite con la misma incisión la extracción del orificio fistuloso si existe. En determinadas circunstancias con quistes prominentes en el conducto se pueden extraer íntegros pero con una incisión endaural.

El nervio facial debe de ser cuidadosamente tratado; hay que tener en cuenta que, al igual que con las anomalías de oído, los puntos de referencia corrientes no nos sirven y tenemos que tenerle constantemente «in mente» para evitar una desgracia. Se debe ser cuidadoso en la resección del borde anterior de la mastoides y la sección de la mitad infe-

rior del conducto auditivo externo, ya que en ocasiones el facial en la tercera porción (facial descendente) es muy corta y cambia de dirección precozmente debido a que el agujero estilomastoideo se encuentra muy alto por insuficiente desarrollo óseo.

También el nervio facial puede tener un recorrido anómalo en la región parotídea, pues puede discurrir por encima y por dentro del quiste o por debajo cruzando sus ramas, que puede hacerse dificultoso y peligroso si además existe un tejido fibroso del entorno inflamatorio de la fistula.

No deben de realizarse pequeñas incisiones de piel en raqueta alrededor del orificio fistuloso inferior y continuar a través del mismo la disección, pues la falta de visión en el avance de la disección puede acceder directamente al nervio facial y provocar una lesión del mismo.

En resumen, se trata de una cirugía delicada, y en ocasiones, nada sencilla; primero, por la posibilidad de una recidiva, que será siempre más complicada si se trata de una segunda intervención, y, segundo, el peligro del nervio facial que contornea, se enrosca y discurre pasando por delante o por detrás de la fistula en determinadas circunstancias.

BIBLIOGRAFIA

1. KARMODY, C. S.: «Anomalies of the first and second branchial arch, 1979». *Enciclopedia of Otorhinolaryngology Americam*, Ch. 16.
2. MARX, H.: «Deformidades del oído». *Manual de enfermedades del oído*. 738-748. Madrid, 1944.
3. WIRCHOW: «Cromosomopatías en Otología». Prof. R. Bartual Vicens. VI Congreso Nacional de Otorrinolaringología de España. Barcelona, nov. 1966.
4. ALTMAN, F.: «Missbildungen des Ohres». Hals-Nasen-Ohren Heilkunde. *Berendes. Link. Zollner Band III/1*, pp. 643-667. Stuttgart, 1965.
5. BARTUAL, R.: «Cromosomopatías en Otología». VI Congreso Nacional de Otorrinolaringología de España, Barcelona, nov. 1966.
6. HEUSINGER: «Cromosomopatías en Otología». Prof. Bartual. VI Congreso Nacional de Otorrinolaringología de España, Barcelona, nov. 1966.
7. SENECHAL, G., y PECH, A.: «Chirurgie du pavillon de l'oreille». Paris, 1970.
8. CONGDON, E. D.; y ROWHANAVONGSE, S., y VARMI-SARA, P.: «Human congenital auricular and juxta auricular fossae ainsues and scars (inclusings these — called aural and auricular fistulae) and the bearing of their anatomy upon the theories of their genesis». *Am. J. Anat.*, 51: 439, nov. 1932.
9. ONODI, S.: «Veber kongenitale ohrfisteln». *Arch. F. Ohren. Ansen U. Kehlkoprh.*, 26: 102, april. 1918.
10. GRADENIGO, G.: «Lo sviluppo del padiglione dell'orecchio». C. R. IV Congres Internat. Otol. Bruxelles, 9, 1888.

11. OLIVEIRA, R. M., y col.: «Fistula pre-auricular. Etudo de 5 cases». *Rev. Paul. Med.*, 49, 4: 253, 1956.
12. STANNUS, H. S.: «Anomalies congenitales dans la race africaine». *Biometrika*, 10: 1, 1914.
13. PECH, A., y cols.: «Les problemes chirurgicaux des fistules auriculo-branchiales». *Ann. Chir. Plast.*, XIV, 4: 330, 1969.
14. HALL, J. G., y ZIMMER, J.: «Congenital preauricular communicating fistulas: diagnosis, complications and treatment». *Acta Otolaryngol. K. B. H.*, 49, 3: 213, 2.230, 1958.
15. PONCET, E.: «Kystes et fistules de la premiere fente branchiale». *G. M. de la France*, 3, 1: 439, 1967.

CAPITULO VII

Hipoacusias hereditarias con malformaciones externas. Alteraciones anatómicas y patología inherente

F. OLAIZOLA, R. ARROYO y R. CADAVID

1) Pabellón auricular. Alteraciones anatómicas y patología inherente

En el libro de *Padiatric Otolaryngology* de Bluestone and Stool (1983) (1), en el capítulo 12, SANDO y cols. (1983) (2) describen 27 síndromes con malformaciones auriculares, de las cuales 23 corresponden a alteraciones auriculares en general como un síntoma más. Describen luego las distintas alteraciones específicas del pabellón auricular (PA) que pueden presentarse en las complejas estructuras que componen el mismo. Veremos la gran importancia que va a tener durante la construcción del CAE la relación íntima existente entre éste y el PA, que, por otra parte, constituye una de las causas más frecuentes de fracaso quirúrgico. Valoraremos, asimismo, en su momento las relaciones existentes entre las alteraciones que son comunes a ambas zonas y aquellas que son selectivas y privativas de una u otra aisladamente.

El PA puede afectar parcialmente a una parte del mismo o a su totalidad, bien en lo que se refiere a cualquiera de las accidentadas partes del PA como a la ausencia del mismo. Estas alteraciones pueden afectarse de diversas formas, desde su implantación, deformación, situación, reducción, desaparición o deformación de alguno de los relie-

ves hasta su grado máximo, la ausencia total del mismo (anotia).

Puede presentarse como única manifestación de MG del órgano del oído, en este caso, el externo, que es el que nos ocupa, como afectar, asimismo, a otras partes del mismo (oído medio, oído interno) o en relación con otros órganos de la economía (metabolismos, riñón, ocular, tegumentos, etc.).

El estudio por separado del PA va a redundar en una cierta repetición de las alteraciones que concomitantemente se presentan en diferentes partes, pero que intentaremos ser lo menos reiterativos posible. Estas alteraciones pueden manifestarse aisladamente con un origen etiopatogénico claro, o simplemente como una afectación aislada y con una etiología desconocida.

Por tanto, al referirnos al PA lo haremos bien en su *totalidad o parcialmente* cuando afecta a una cualquiera de sus accidentadas partes modificando la estructura y configuración del PA, como son: helix, antehelix, trago, antitrigo, lóbulo, concha y zonas yuxtaauriculares, como los apéndices auriculares y las fistulas.

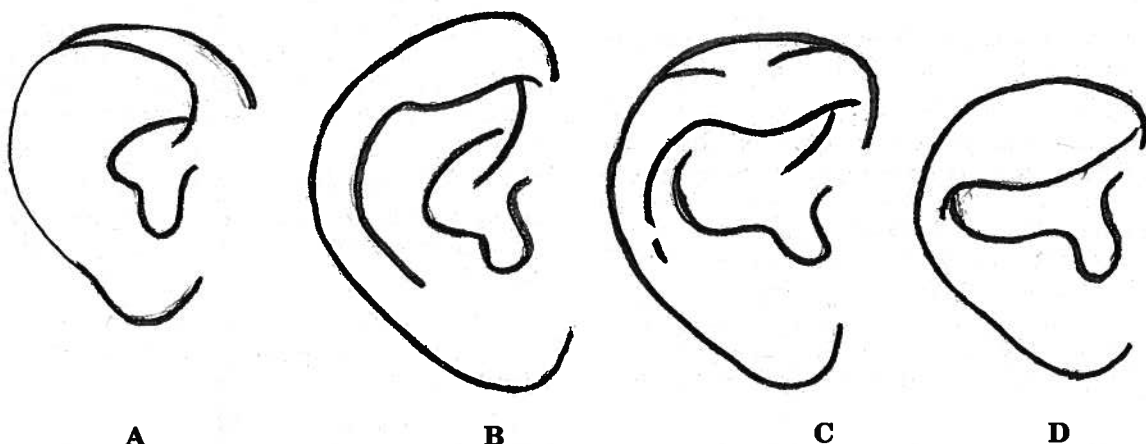


FIG. 0.—*Microtias (Senechal)*. A) *Helix sin pliegue*; B) *Ratz helix breve*; C) *Pliegue de la escafa*; D) *Caída pabellón*.

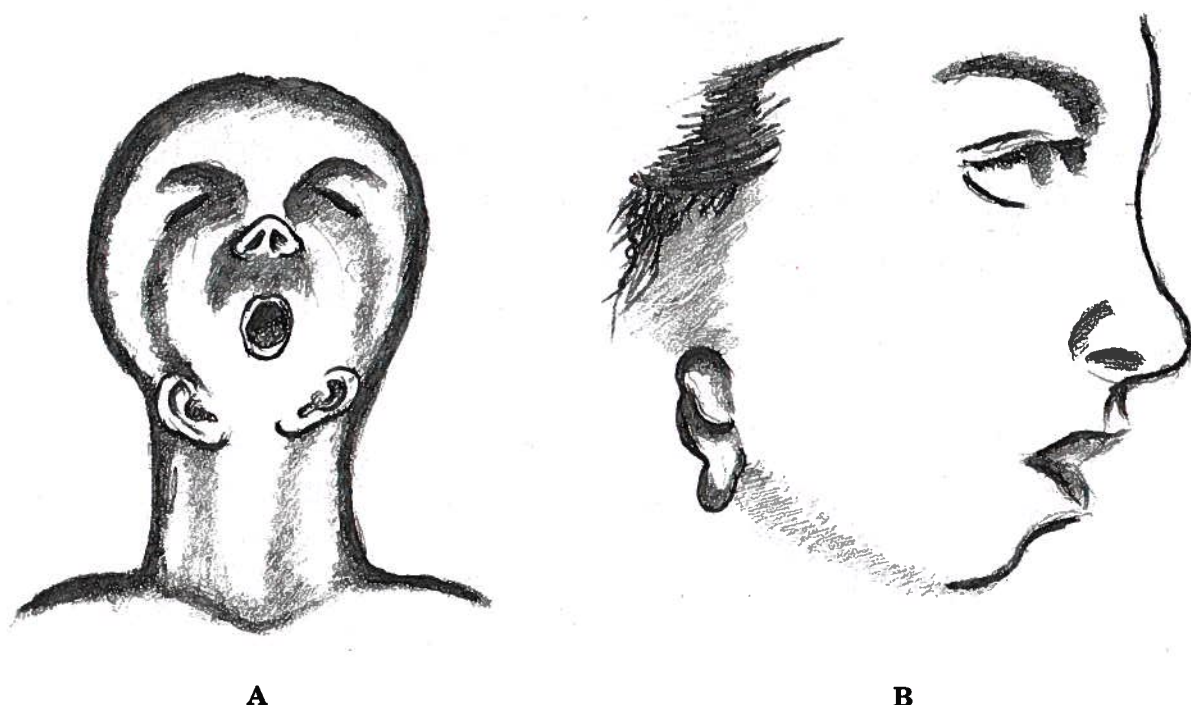


FIG. 1A.—*Synotia descenso de PA con desplazamiento hacia la parte media. Ausencia de mandíbula (Agnathia). Tomado de Davis.*

ALTERACIONES DEL PABELLON AURICULAR TOTAL (PA)

Anotia. Ausencia del pabellón auricular sin la más mínima existencia de restos embriológicos que nos recuerden por su posición la presunción o posibilidad de un oído externo. Descrita por ALTMANN (1951) (3). Es muy poco frecuente que no exista el más mínimo esbozo de resto cartilaginoso y piel que no recuerde en cierto modo algo que asemeje al lugar que nos ocupa.

Macrotia. Oreja grande pero configuración normal. ALTMANN (1951) (3) (fig. 3).

Microtia. Oreja reducida pero normalmente configurada o deformada por las variaciones o ausencias de las distintas partes, pudiendo continuarse con un CAE normal, estenosado o ciego y no practicable. Pueden distinguirse tres grados, desde una oreja de configuración normal pero reducida, un rodete alargado que se asemeja al helix y unos muñones formando un todo único o separado sin ninguna relación. ALTMANN (1949) (4) (ver atresia auril congénita) (fig. 0)

Criptotia. Parte superior del pabellón auricular adherido al cuero cabelludo. ALTMANN (1951)

(3). Es poco frecuente una desaparición del surco supra auricular. Entre los distintos tratamientos existe uno no cruento muy original de KEIKO NISHIOKA y cols. (1989) (5), en el que busca la acción constante y dinámica de dos fuerzas que actúan sobre el pabellón auricular y la invaginación de la piel del temporal que empuja hacia afuera. Esta fuerza es aplicada para impedir la invaginación de la prótesis hasta conseguir que la aurícula esté separada del cuero cabelludo.

Poliotia. Generalmente, dos, ambas disformes y con una implantación más baja de su situación normal y sin conexión con el CAE, salvo pequeños tractus fibrosos. ALTMANN (1951) (3). En algún libro lo trastruecan como poliotias los apéndices auriculares.

Synotia. Anómala situación del PA, situado en la región cervical anterior y próximo a la línea media. BLACK y cols. (1973) (6), DAVIS (7) (fig. 1A).

Melotia. Sobre un PA normal o de características normales, su anormal implantación en la mejilla. ALTMANN (1951) (3).

PA descendido. Coincidente con una disminución del crecimiento del área mandibular. ALTMANN (1957) (8) (fig. 2).

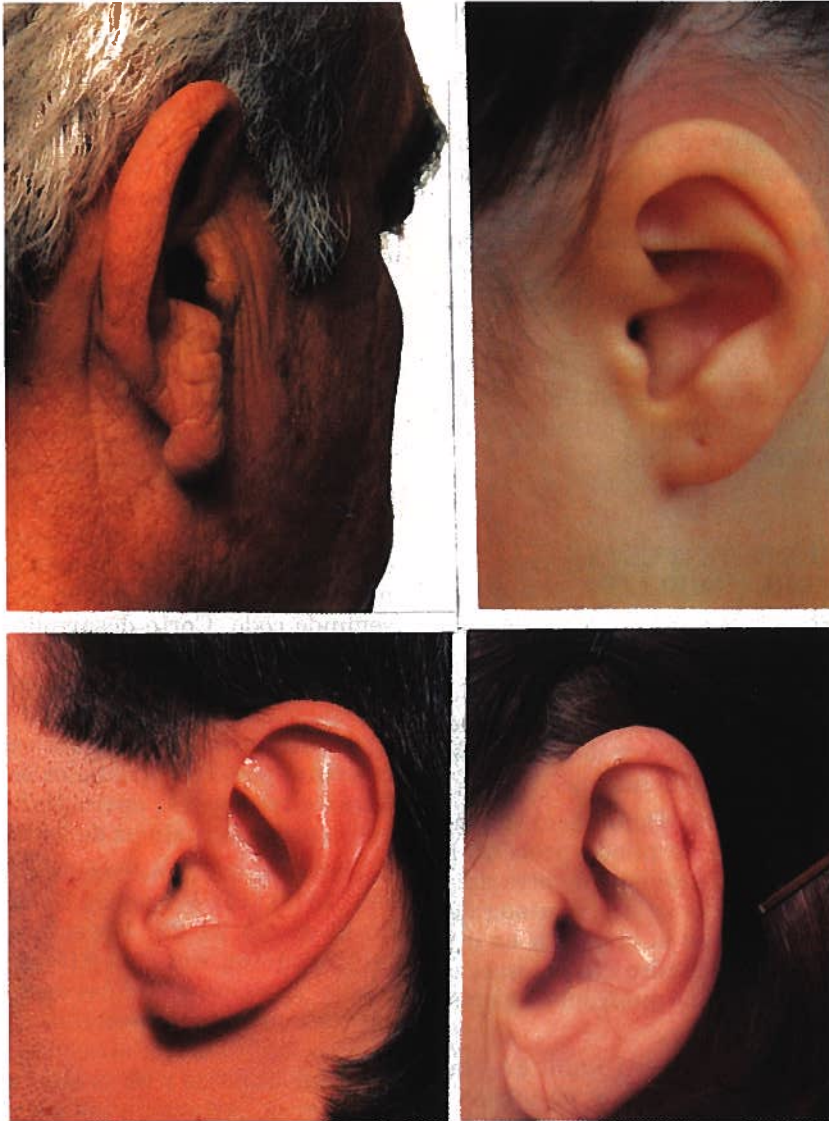


FIG. 3.—Lóbulo gigante, microtia helix grueso. Reforzamiento helix-antehelix y ausencia de lóbulo. Ausencia solapado helix descendente prominencia antihelix.

nes más frecuentes que pueden presentar los diversos accidentes que forman el mismo:

Helix. Tubérculo de Darwin. ALTMANN (1951) (3). Estudios de LOMBROSO, GRADENIGO y otros lo consideraban como un signo degenerativo atribuido al comportamiento de los enfermos mentales, malhechores, etc. Esta teoría, que tuvo su momento álgido, en la actualidad está totalmente desechada.

HELIX SUPERIOR Y DESCENDENTE ATROFIADO O AUSENTE

Helix muy angulado. ALTMANN (1951). Oreja de cercopithecus. La parte superior de helix, así

como el surco del mismo, normalmente redondeado, forma un ángulo agudo y termina en punta. Figura, ver fístulas.

Helix y antehelix doblados. SENECHAL y PECH (1970) (9). El tercio superior del pabellón auditivo flexionado hacia abajo (lo más frecuente) o hacia los lados más anterior o posterior, semejando en su forma a las orejas de gato o, como consideran otros, de macaco. Este doblamiento puede ser desde un esbozo pequeño hasta alcanzar dimensiones que cubren la mitad superior del pabellón.

Antehelix. Ausente. Poco desarrollado. Agrandamiento del antehelix en conexión con el helix, semejando el oído de Mozart. Prolongando desde el helix al cimba. Todos ellos descritos por ALT-

MANN (1951) (3). Hipertrofia del antehelix y atrofia de la porción descendente del helix.

Trago. Ausente. ALTMANN (1949) (4). Deformado. Hipertrófico.

Antitrigo. Ausente. Hiperdesarrollado, deformado o anulado, alterando más o menos la estructura normal de la concha.

Concha. Con la cresta cartilaginosa puede estar deformada. Muy marcada o prácticamente ausente o con prolongaciones de la cimba dentro de la concha. ALTMANN (1951) (3).

Lóbulo. Ausente; ALTMANN (1951) (3). Adherente; ALTMANN (1951) (3). Seccionado o hendido vertical; ALTMANN (1951) (3). Con surco horizontal profundo; ALTMANN (1951) (3).

PATOLOGIA INHERENTE A ESTAS ALTERACIONES DEL PABELLON AURICULAR (PA)

Puede coexistir como única manifestación de una MG de origen desconocido o participar no sólo con alteraciones del pabellón PA y del conducto (CAE), sino del oído medio y oído interno.

Criptotia. SILCOX (1967) (10). Definida anteriormente, es poco frecuente y se puede presentar como única manifestación y ausencia de otra sintomatología aparente. Cuando va acompañada de otras alteraciones en las que la criptotia es un síntoma más dentro de un cuadro clínico más o menos complejo, entonces este síndrome es más frecuente.

Macrotia. SILCOX (1967) (10). Al igual que la criptotia, puede presentarse aislada y no presentar ningún otro signo. En otros casos es un síntoma más presentando otras alteraciones del oído medio y de los osículos, que ya se analizará específicamente en su momento.

Colesteatoma congénito del oído medio. HOENKY y col. (1969) (11). Puede desarrollarse con un PA y CAE normal o puede presentarse en la parte interna de una atresia del CAE o del CAE y el PA que favorezcan un pellizcamiento ectodérmico. El PA está más o menos alterado en forma de copa. El CAE está también alterado y en ocasiones con estenosis o hacerse aparente y aparecer debajo de una capa de atresia.

Aplasia gonadal. Síndrome de Turner. SZEPU-NAR y RUBAK (1968) (12). Alteración cromosómica en pacientes sexo cromatin negativos y configuración cromosómica X O.

Alteraciones del PA con otras malformaciones del CAE y oído medio (OM) con lóbulos muy grandes y baja implantación del PA. Alteraciones del

oído medio, osículos y falta desarrollo mastoideo, hipoacusias neurosensoriales y mixtas.

Trisomía 18. Síndrome de Edward. SANDO et al. (1976) (13). Cromosoma extra en el grupo 16-18. Más frecuente en niños de madres viejas (Longeras); estrechez del CAE; el PA y CAE, OM y OI (conductos semicirculares) deformaciones del martillo, yunque y estribo, así como de las estructuras vecinas anatómicas de la cóclea, discurrir anómalo el Falopio por desarrollo incompleto, retraso mental, hipertonicidad, cofosis; mal desarrollo del canal el Falopio y, por tanto, del nervio facial. Otros síntomas que presentan son: ptosis palpebral, micrognacia, paladar ojival, hipertrofia pancreática, alteraciones en los dedos. Anormales respuestas al análisis de sonido.

Trisomía 13-15. Síndrome de Patau. SANDO y col. (1975) (14). Presencia de un cromosoma extra en el grupo 13-15. El PA está alterado. Hay estenosis del CAE. Tímpano pequeño; facial anormal segundo codo. Corto desarrollo de la mastoides y del antro. Ausencia músculo y tendón del estribo. Persistencia arteria estapedial, martillo grueso. Articulación incudo estapedial y del estribo anormal. Alteraciones variables en la cóclea y en el laberinto posterior y canales óseo y membranoso. Otras alteraciones: microcefalia, síntomas oculares y cardiacos, palmas de la mano simiesca.

Trisomía 21. Síndrome de Down. IGARASHI y col. (1977) (15). Presencia de un cromosoma extra en el grupo 21-22. Presencia de mala y baja implantación del PA. Alteraciones en el oído medio y osículos. Pobre desarrollo mastoideo. Alteraciones muy frecuentes y variadas del oído interno, cóclea corta, ausencia de la valvula, utrículo endolinfático y otras alteraciones de los semicirculares. Alteraciones por pobre desarrollo nasal y naso sinusal. Lengua procidente, paladar ojival, hipoacusia mixta o neurosensorial dependiente de la afectación mayor o menor de oído interno. Alteraciones cardiacas, ventriculares y defectos arteriovenosos.

Atresia auris congénita. HIRAIDE y cols. (1974) (17). Se caracteriza por una ausencia de CAE. Generalmente va acompañada por alteraciones de implantación y de su forma, con alteraciones leves del pabellón auricular o francamente importantes que pueden llegar hasta la anotia. Es hereditaria, autosómica dominante. Puede manifestarse unilateral o bilateralmente, parcial o total, deforme o ausencia del PA y del CAE. Tímpano reducido o ausente reemplazado por una pared ósea. Deformaciones osiculares y alteraciones de los mismos, disformes o soldados al hueso del ático, o anquilosis de las articulaciones de la cadena. Ausencias de la apófisis lenticular, alteraciones de las cruras con ventana oval fija o

móvil, dibujada la interlínea o con ausencia de ella. Presencia de la arteria estapedial. Discurrir anormal del nervio facial y de la cuerda del tímpano. Presencia o ausencia del hueso timpánico, dato muy importante para la cirugía de la construcción de un nuevo CAE, así como hipoplasia y, más raramente, ausencia de la cavidad timpánica. Puede haber deformaciones cocleolabérmicas que produzcan una hipoacusia mixta no progresiva. Otras alteraciones neurológicas son mandibulofaciales, disostosis, retardo mental, hidrocefalia. Si no afecta al laberinto la hipoacusia es de transmisión y tienen mejor pronóstico.

Anencefalia. ALTMANN (1957) (8). Anomalia hereditaria recesiva. Ausencia completa o incompleta del lóbulo frontal y cerebro medio, con arreglo a las intensidades de las alteraciones óseas del cráneo (holocrania, meroacrancia). Alteraciones del PA y CAE y numerosas del oído medio y osículos, persistencia de la arteria estapedial, ventanas oval (platina) y redonda pequeñas, así como el CAI (conducto auditivo interno). Dehiscencias del Falipio y del nervio facial. Alteraciones varias de la cápsula laberíntica y de la cóclea óseas y membranosas. Pronóstico quirúrgico funcional no aconsejable.

Cuellicorto. Síndrome de Klippel-Feil. McLAY y MARAN (1969) (17). Desorden hereditario provocado por un gene recesivo más frecuente en las mujeres. Pueden presentar microtia, apéndices preauriculares. Alteraciones en el CAE con atresias o estenosis. Alteraciones varias anatómicas de la cavidad del oído medio, con alteraciones y variaciones de la cavidad timpánica y de los osículos, del yunque con el estribo y de éste con el facial, procesus cocleoriformis, etc. Alteraciones muy frecuentes y profundas de oído interno. Cóclea, canales semicirculares y conducto auditivo interno. Hipoacusia mixta o neurosensorial, poco frecuente que sea sólo conductiva. Alteraciones de la columna vertebral con reducción, cuello rígido, disostosis mandibulofacial cuando no presentan mareos por ausencia del nervio estatoacústico. Pérdida auditiva total. Presentan cofosis.

Disostosis cleido craneal. FONS (1969) (18). Alteración autosómica dominante hereditaria. Presenta alteraciones del PA. Microtia, atresia o estenosis del CAE, cavidad timpánica pequeña, osículos disformes y alteraciones, martillo manubrium, procesos longus, yunque ausente, fijación estribo, aumento del diámetro transversal del cráneo, aplasia de la clavícula y retraso en la osificación de las fontanelas. Hipoacusia neurosensorial.

Paladar hendido. Micrognacia y glosptosis. Síndrome de Pierre Robin. HIGARASHI et al. (1976) (19). Afectación hereditaria, autosómica dominan-

te provocada en el primer trimestre de vida intrauterina. Alteraciones del PA en forma de copa. Ausencia del oído medio y alteración de los osículos con la platina y las cruras gruesas. Cuando existe oído medio está muy alterado. Alteraciones del nervio facial en su recorrido. Afectaciones de oído interno cocleares y semicirculares varias y estrechez del CAI. A pesar de todo ello puede existir difícilmente una hipoacusia conductiva en algunos casos.

Diplegia facial congénita. Síndrome Mobius. LIVINGSTONE y DELAHUNTY (1968) (20). Puede ser genético o no genético; si es genético se piensa que pueda ser de tipo autosómico dominante. Se piensa que si no es dominante está en relación con problemas de consanguinidad. La mayor parte de los pacientes no presentan una historia familiar. Alteraciones del PA, microtia y otras malformaciones parciales. Atresia del CAE, alteraciones del oído medio en los osículos y ambas ventanas difícilmente reconocibles. Alteraciones de oído interno con vestíbulo y conductos semicirculares dilatados. Otras alteraciones generales en el resto del organismo: pares craneales, faciales, aplasias musculotorácicas, anomalías de las extremidades, etc.

Síndrome cardíaco congénito. FORNEY y col. (1966) (21). Hereditaria, autosómica dominante. Presenta alteraciones del PA, del CAE estrecho y del OM, con alteraciones de los osículos y de la platina del estribo. Otras alteraciones son de índole generales y cardíacas. Hipoacusia conductiva variable.

Síndrome de retracción. Síndrome de Duane. PFAFFENBACH y cols. (1972) (22). Hereditaria, autosómica dominante o también recesiva ligada X. También la Talidomida podría ser la causante. Presentan alteraciones del PA, microtia, atresia del CAE, alteraciones del OM, deformidad osicular y falta de conexión con el estribo o con la ventana oval, alteraciones en los movimientos oculares. La hipoacusia es de tipo conductivo.

Malformaciones de oído. Fístulas cervicales o nódulos Hipoacusia mixta. FITCH et al. (1976) (23). Hereditaria, autosómica dominante. Anomalías externas preauricular, sinus y apéndices preauriculares. Puede presentarse con o sin malformaciones del PA. Si solamente presenta estos síntomas, puede estar conservada la audición. En otros casos puede ser de tipo conductiva o mixta. El PA puede presentar alteraciones en su imagen total como forma de copa, o afectar parcialmente sólo algunas zonas. Alteraciones del laberinto posterior del CSV óseo y membranoso y alargamiento del conducto endolinfático o falta de desarrollo de otras zonas del oído interno. Presencia de fístulas cervicales. Hipoacusia mixta.

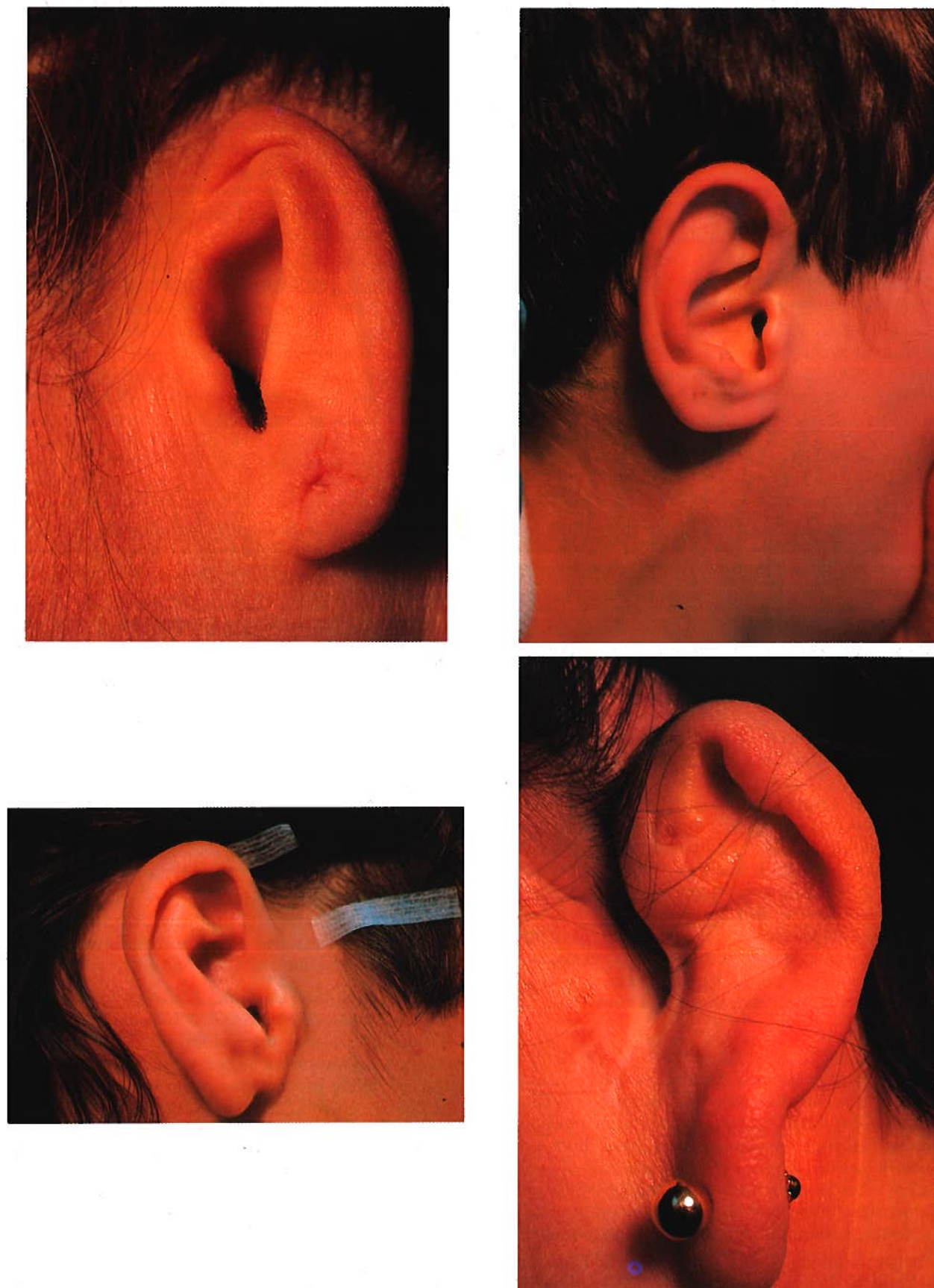


FIG. 4.—Alteraciones auriculares. Deforme-ausencia. Lóbulo-falta medio, Lóbulo-lóbulo alargado.

Gargolismo. Síndrome de Hurler. KELEMEN (1966) (24). Hereditario. Autosómico recesivo, anomalías del PA con una implantación baja del pabellón, dirección tortuosa y estrechez del CAE. Anomalías del OM y cadena osicular. Invasión del tejido fibroso. La cavidad timpánica y el oído medio están ocupados por tejido mesenquimal. Ventanas oval y redonda obliteradas por el mismo tejido. Cuello corto, atrofia nervio óptico, cifosis lumbar, limitación de movimientos. Se detecta en orina mucopolisacáridos (condroitin sulfato y heparitin sulfato). Hipoacusia conductiva.

Hallus syndactilia polidactilia. Síndrome del lóbulo de oído anormal. GOLDBERG y PASHAYAN (1976) (25). Hereditaria, autosómica dominante. Nódulo en el lóbulo del oído o surco horizontal profundo acanalado. Alteraciones en los dedos, sindactilia. Ausencia de las falanges medias. Anomalías en el CAE y PA. Normoacusia en los casos por nosotros comprobados.

Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (26). Hereditario, dominante por afectación de un gene o grupo de genes. Presentan anomalías del PA parciales o totales, microtias, orejas en sopillo, etc. Atresia o estenosis del CAE. Alteraciones de OM, reemplazando la membrana timpánica por pared ósea. Hay deformidades osiculares, (martillo, yunque y estribo) músculo estapedial y procesus cocleoriformis. El nervio facial discurre verticalmente con ausencia de la segunda y tercera posición del Falopio. Nosotros hemos comprobado la ausencia del tronco nervioso de la tercera porción y dispersia en varias ramas (cola de caballo). La reducción de la cavidad del oído medio y el relleno de tejido fibroso. Alteraciones del oído interno tanto en la cóclea como en el laberinto. Hipoacusia neurosensorial y, en ocasiones, mixta. Otras alteraciones en el resto del organismo, especialmente en la cara: ptosis palpebral, ausencia de pestañas. Micrognacia, hipoplasia del malar y otros huesos de la cara y órbita.

Disostosis craneofacial. Síndrome de Crouzon. KONIGSMARCK y GORLIN (1970) (27). Hereditaria, autosómica dominante. Presenta malformaciones del oído externo, estenosis o atresia del CAE y ausencia de tímpano. Malformaciones de oído medio, alteraciones de la capa periostal en el laberinto, alteraciones epitimpánicas, cavidad timpánica reducida, con alteraciones de la capa periostal en el laberinto, alteraciones en el nicho y forma de la ventana redonda. Pérdida auditiva de tipo conductivo y estable, por alteraciones en la cadena osicular. Estribo deformado con osificación en el promontorio, osificación en el martillo en las paredes del ático, etc. Alteraciones craneo-

faciales, suturas lambdoideas, maxilar hipoplásico, anomalías en la cara con prognatismo mandibular, hipertelorismo, exoftalmos y en la forma y constitución de la nariz. Hipoacusia de conducción estabilizada.

Sinfalangismo e hipoacusia. VASE y cols. (1975) (28). Hereditario, autosómico dominante. Afectación del CAE con estenosis o atresia. Afectación del OM, ausencia de la rama larga, osificación del estribo al hueso cincundante. Hipoacusia de transmisión. Además de sinfangismo en articulaciones interfalangicas.

Anomalías congénitas varias. Síndrome Fanconi. McDONOUGH (1970) (29). Hereditario, autosómico recesivo. Anemia hipoplásica. Retraso mental. Alteraciones renales y del esqueleto, pigmentación de la piel, etc. Alteraciones de oído externo, atresia y del oído medio, anquilosis estapedial. Hipoacusia de conducción.

Osteitis deformante. Enfermedad de Paget. LINDSAY y SUGA (1976) (30). Hereditaria, autosómica dominante. Aparición tardía. Estenosis del CAE. Engrosamiento de la platina del estribo, anquilosis del estribo. Desmineralización ósea (mosaico) del hueso temporal. La capa encondral es más residente. Hipoacusia conductiva o mixta, puede ser neurosensorial cuando afecta al oído interno, órgano de Corti y estría vascularis.

Hipoacusia mixta. Malformaciones auriculares y retraso mental. MENGEL y cols. (1969) (31). Hereditaria, autosómica recesiva. Implantación baja del PA, que está malformado parcial o totalmente. Alteraciones del CAE y OM, así como osiculares, un solo osículo que remeda al martillo. No hay yunque, estribo ni platina. Ausencia de ambas ventanas. Alteraciones generales, retraso mental. Retraso ponderal, murmullo cardíaco sistólico, paladar ojival.

Microtia, atresia meatal e hipoacusia. KONIGSMARK y cols. (1972) (32). Hereditaria, autosómica recesiva. En el PA, microtia, atresia del CAE y malformaciones osiculares. Hipoacusia conductiva. Se acompaña de otras alteraciones. Pecho escavado, alteraciones o duplicaciones del pulgar, etc.

Anomalías renales, genitales y del oído medio. WINTER y cols. (1968) (33). Hereditaria, autosómica recesiva. El PA presenta orejas pequeñas y de implantación baja de las mismas. Estenosis del CAE. Alteraciones de oído medio y osículos. Osificación del martillo y yunque al ático o ausencia de éste. Hipoacusia de conducción. Agenesia o atresia renal tubárica, ovarios y vagina. Hipoacusia conductiva.

Síndrome de la tercera y cuarta bolsa faríngea. Síndrome de Digeorge. ADKINS y GUSSEN (1974)

(34). Hereditario, autosómico recesivo. PA deformado, baja implantación del PA, atresia del CAE. Alteraciones de OM con ausencia de osículos y músculo estapedial. Ausencia de ventana oval y atresia de la cavidad timpánica. Pequeño nervio facial. Alteraciones en el tamaño de la cavidad timpánica. Alteraciones de oído interno, cocleolarerinticas. Hipoplasia del VII y VIII pares craneales. Hipoacusia mixta. También presentan otras alteraciones, como micrognacia, microafalia, otras alteraciones, tiroides, aorta, timo, agenesia tiroidea, etc.

Síndrome del lóbulo grueso y disyunción de la cadena osicular. ESCHER e HIRT (1968) (35). Se presentan al nacimiento. De carácter hereditario dominante no autosómico, no legada X. Anomalías del pabellón parciales con lóbulo grueso y en conjunto con orejas gruesas, en que las diferentes estructuras que las componen no son finas, son gruesas. El CAE, estenosado o normal. Alteraciones del oído medio, ausencia de apófisis lenticular y cabezuela del estribo suplida por un tejido conectivo. Hipoacusia conductiva. No participación del oído interno. Pueden presentarse las alteraciones del PA y CAE con un oído medio normal y con normoacusia, o pueden presentar una hipoacusia de transmisión.

BIBLIOGRAFÍA

1. BLUESTONE y STOOL: *Pediatric Otolaryngology*, 1983.
2. SANDO y cols.: «Congenital anomalies of the external and middle ear». *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
3. ALTMANN, F.: «Malformations of the auricle and the external auditors meatus». *Arch. Otolaryngol.*, 54: 115-139, 1951.
4. ALTMANN, F.: «Problem of so-called congenital atresia of the ear». *Arch. Otolaryngol.*, 50: 759-788, 1949.
5. KEIKO NISHIOKA: «The correction of criptotia with a new prothesis using the invaginsing force produced by deformity». *The Laryngoscope*, vol. 99, 4: 457, 1989.
6. BLACK, F.: «Aplasia of the first and second branchial arches». *Arch. Otolaryngol.*, 98: 124-128, 1973.
7. DAVIS, D. G.: «Paget's disease of the temporal bone». *Acta Otolaryngol.*, suppl. 242.
8. ALTMANN, F.: «The ear in severe malformations of the head». *Arch. Otolaryngol.*, 66: 7-25, 1957.
9. SENECHAL y PECH: «Chirurgie du pavillon de l'oreille», París, 1970.
10. SILCOX: «Congenital anomalies of the external and middle ear», 1967. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 310-311, 1983.
11. HOENK, B. E.; McCABE, B. F., y ANSON, B. J.: «Cholesteatoma auris behind a bony atresia plate». *Arch. Otolaryngol.*, 89: 470-477, 1969.
12. SZEPUAR y RYBAK: «Gonadal aplasia (Turner Syndrome)», 1968. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, Ch 14. 1983.
13. SANDO, I.: «Trisomy 18 syndrome (Edward Syndrome)», 1970. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 314-315, 1983.
14. SANDO y cols.: «Trisomy 13-15 syndrome (Patau Syndrome)», 1975. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 314, 1983.
15. IGARASHI, M.; TAKAHASHI, M., y ALFORD, B. R.: «Inner ear morphology in Down syndrome». *Acta Otolaryngol.*, 83: 175-181, 1977.
16. HIRAIDE, F.; NOMURA, Y., y NAKAMURA, K.: «Histopathology of atresia auris congenita». *J. Laryngol. Otol.*, 88: 1.249-1.256, 1974.
17. McLAY, K., y MARAN, A. G. D.: «Deafness and the Klippel-Feil syndrome». *J. Laryngol. Otol.*, 83: 175-184, 1969.
18. FONS, M.: «Ear malformations in cleidocranial dysostosis». *Acta Otolaryngol.*, 67: 483-489, 1969.
19. IGARASHI, M.; FILIPPONE, M. V., y ALFORD, B. R.: «Temporal bone findings in Pierre Robin syndrome». *Laryngoscope*, 86: 1.679-1.687, 1976.
20. LIVINGSTONE, G., y DELAHUNTY, J. E.: «Malformation of the ear associated with congenital ophthalmic and other conditions». *J. Laryngol. Otol.*, 82: 495-504, 1968.
21. FORNEY, W. R.; ROBINSON, S. J., y PASCOE, D. J.: «Congenital heart disease, deafness and skeletal malformations. A new syndrome». *Pediatr.*, 68: 14-26, 1966.
22. PFAFFENBACH, D. D.; CROSS, H. E., y KEARS, P. K.: «Congenital anomalies in Duane's retraction syndrome». *Arch. Ophthalmol.*, 88: 635-639, 1972.
23. FITCH, N.; LINDSAY, J. R., y SROLOVITZ, H.: «The temporal bone in the preauricular pit, cervical fistula, hearing loss syndrome. *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 85: 268-275, 1976.
24. KELEMEN, G.: «Hurler's syndrome and the hearing organ». *J. laryngol. Otol.*, 80: 791-803, 1966.
25. GOLDBERG, M. J., y PASHAYAN, H. M.: «Hallux syndactyly-ulnar polydactyly-abnormal ear lobes. A new Syndrome». *Birth Defects*, 12 (5): 255-266, 1976.
26. KONIGSMARK, W., y GORLIN, R. J.: «Genetic and Metabolic Deafness». Philadelphia. W. B. Saunders Co, 1976.
27. KONIGSMARK, W., y GORLIN, R. J.: «Genetic and Metabolic Deafness». Philadelphia, 1970.
28. VASE y col.: «Dominant proximal symphalangism and hearing loss», 1975. *Pediatric Otolaryngol.*, 320, 1983.
29. McDONOUGH, S. R.: «Fanconi anemia syndrome», 1970. *Arch. Otolaryngol.*, 92: 284-285.
30. LINDSAY, J. R., y SUGA, F.: «Paget's disease and sensorineural deafness. Temporal bone histopathology of Paget's disease». *Laryngoscope*, 86: 1.029-1.042.
31. MENGEL, M. C.; KONIGSMARK, B. W.; BERLIN, C. I., et al.: «Conductive hearing loss and malformed lowset ears, as a possible recessive syndrome». *J. Med. Genet.*, 6: 14-21.
32. KONIGSMARK, W.; NAGER, G. T., y HASKINS, H. L.: «Recessive microtia meatal atresia and hearing loss». *Arch. Otolaryngol.*, 96: 105-109, 1972.
33. WINTER et al.: «Recessive renal, genital, and middle ear anomalies», 1968. *Pediatric Otolaryngol.*, 325, 1983.
34. ADKINS, W. Y. Jr., y GUSSEN, R.: «Temporal bone findings in the third and fourth pharyngeal pouch (DiGeorge) syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 100: 206-208, 1974.
35. ESCHER, F., y HIRT, H.: «Dominant hereditary conductive deafness through lack of incus-stapes junction». *Acta Otolaryngol.*, 65: 25-32, 1968.

2) Conducto auditivo externo. Alteraciones anatómicas y patología inherente

Tiene una gran importancia la presencia o no del desarrollo de los huesos timpanal y mastoideo, ya que ambos participan en la construcción del conducto auditivo externo óseo (ver atresia auris congénita).

Su ausencia puede impedir la construcción meatal ósea. Por otra parte, nos indicará el grado de participación más o menos acusado que ha interesado al resto de las estructuras del oído.

Con arreglo a la intensidad de la afectación podemos distinguir las siguientes variaciones: atresias y estenosis. ALTMANN.

1. *Atresia auris total membranosa.* ALTMANN (1949) (1). Sólo afecta al conducto auditivo externo blando o cartilaginoso de una forma aislada. Es poco frecuente y por lo general suele ir interesada con otras manifestaciones en el pabellón auricular y en el macizo óseo, que corresponde a la proyección timpánica en un hueso con celdillas y con una estructura generalmente esponjosa. También pueden existir alteraciones en el oído medio e interno. Dependiente del momento en que se ha paralizado el desarrollo embrológico provocan microtias por alteraciones del pabellón auricular en diferentes grados o posiciones anómalas, tanto anterior como inferior. Esta última, más frecuente.
2. *Atresia auris total ósea.* ALTMANN (1949) (1). Como su nombre indica, el conducto auditivo externo está conformado por un bloque óseo macizo. Se acompaña también de Microtia en diferentes grados y una serie de alteraciones, que van desde la reducción de las medidas normales a ese abanico de defectos ya analizados más arriba.
3. *Atresia auris parcial membranosa.* ALTMANN (1949) (1). El CAE blando está compuesto por un conducto infundibuliforme permeable, que puede abocar a un paso ínfimo filiforme incluso del calibre de un alfiler.
4. *Atresia auris parcial ósea.* ALTMANN (1957) (2). En el que el bloque óseo no presenta una atresia total, existiendo una cavidad neumática pretimpánica. En realidad, como ya hemos expuesto, corresponden a distintos momentos de stop en el desarrollo del CAE. También puede haber en el lugar que ocupa la membrana timpánica un engrosamiento óseo desde unos milímetros a un centímetro o más, pudiendo estar el resto del conducto

constituido por una displasia de hueso ebúrneo. CREMERS AND MARRES (1987) (3) divide el tipo II en II A y II B. En el tipo II existe una atresia membranosa con un bloque óseo hasta llegar al oído medio, en el que previamente al acceso al tímpano podremos encontrarnos con una cavidad pretimpánica o no, mientras que en el tipo II A solamente existe una atresia total en una parte del macizo óseo y la otra cubierta de una piel en fondo de saco más o menos amplio en unos casos o infundibuliforme en otros (ver atresia auris congénita).

5. *Estenosis de conducto auditivo externo blando.* KELEMEN (1966) (4). En el que existe un epitelio de tipo epidérmico cutáneo con un gran engrosamiento del corion que estenosa el CAE cartilaginoso y en el que no es infrecuente su agravamiento por la participación variable en las medidas del diámetro de la luz del CAE óseo que actuaría por aposición.
6. *Conducto auditivo externo.* Bien conformado pero estrecho: KELEMEN (1966) (4).
7. *Conducto auditivo externo más largo.* STRATON (1965) (5), constituye como corolario de lo ya expuesto en otra MC.

Todas ellas corresponden a variaciones del tipo II.

Por último, el tipo III comprenden aquellos casos en que existen alteraciones en el PA y CAE membranoso y óseo, cavidad timpánica reducida, alteración de los osículos, anomalías de oído interno, baja neumatización de la mastoides y sin posibilidades de recuperación funcional, pero que admiten la construcción de un CAE o un PA que permita un acoplamiento de un audífono.

PATOLOGIA INHERENTE A ESTAS ALTERACIONES DEL CONDUCTO AUDITIVO EXTERNO

Aquellos síndromes comunes con otras alteraciones anatómicas ya descritos; solamente serán nombrados, extendiéndonos sólo sobre aquellos que no hayan sido expuestos.

- Aplasia gonadal. Síndrome de Turner. SZPUNAR y RIBAC (1918) (6).
- Trisomía 13-15. Síndrome de Patau. SADO y cols. (1975) (7).

- Trisomía 18. Síndrome de Edward. SADO y cols. (1960) (8).
- Anencefalia. ALTMANN (1957) (2).
- Atresia auris congénita. HIRAIDE y cols. (1974) (9).
- Cuellicorto. Síndrome de Klippel-Feil. McCLAY y MARAN (1969) (10).
- Paladar hendido. Micrognacia y glosptosis. Síndrome de Pierre Robin. IGARASHY y cols. (1976) (11).
- Disostosis cleido craneal. FONS (1969) (12). Alteración autosómica dominante. Microtia. Atresia de CAE. Estrechez del CAE. Cavidad timpánica pequeña. Anomalía osicular. Martillo y yunque alterados. Estribo fijo. Hipoacusia neurosensorial. Otras alteraciones: cráneo, clavícula, etc.
- Diplejia facial congénita. Síndrome de Mobius. LIVINGSTONE y DE LA HUNTY (1968) (13).
- Síndrome cardíaco congénito. Alteraciones esqueléticas. FORNEY y cols. (14).
- Disostosis cráneo facial. Síndrome de Crouzon. KONIGSMARK y GORLIN (1970) (15).
- Sinfalangismo e hipoacusia. VASE y cols. (1975) (16). Hereditario, autosómico dominante. Estrechamiento y alargamiento en un CAE tortuoso. Alteraciones osiculares. Soldadura del estribo al hueso petroso. Hipoacusia de conducción. Sinfalangismo. Conexiones interfalángicas, etc.
- Síndrome de retracción. Síndrome de Duane. PFAFFENBACH y cols. (1972) (17).
- Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (18).
- Anomalías congénitas múltiples. Síndrome de Fanconi, M. C., y DONOUGH (1976) (19). Autosómica recesiva. Anomalías de CAE y atresia. Anomalías de oído medio y osiculares. Hipoacusia conductiva. Anemia aplástica. Anomalías renales esqueléticas y mentales (retraso). Pigmentación de la piel.
- Osteitis deformante. Enfermedad de Paget. LINDSAY y SUGA (1976) (20). Hereditaria, autosómica dominante. Estrechez del CAE óseo. Anomalías del oído medio y del epítimpano. Alteraciones del estribo con engrosamiento de la platina. Hueso pagetoide en mosaico con capa endondral más resistente. Afectación del oído interno, lesiones degenerativas sarcomatoides, fractura del hueso temporal. Hipoacusia mixta variable según las diversas localizaciones y grado de afectación.

- Alteraciones de oído (atresia) e hipoacusia. KONIGSMARKT (1972) (21). Alteración autosómica recesiva. Microtia. Atresia meatal. Alteraciones osiculares. Hipoacusia de conducción. Otras anomalías, pecho escavado, alteración de los dedos. Duplicación del pulgar.
- Anomalías auditivas renales y genitales. WINTER y cols. (1968) (22).

SINDROMES QUE AFECTAN AL CONDUCTO AUDITIVO EXTERNO Y NO AL PABELLON AURICULAR BASICAMENTE

- Síndrome cardíaco congénito y malformaciones esqueléticas. FORNEY y cols. (1966) (14).
- Disostosis craneofacial. Síndrome de Crouzon.
- Sinfalangismo e hipoacusia. VASE y cols. (1975) (16).
- Anomalías congénitas múltiples. Síndrome de Fanconi (19).
- Ostetis deformante. Enfermedad de Paget (20).

SINDROMES QUE AFECTAN AL PABELLON Y NO AL CONDUCTO AUDITIVO EXTERNO BASICAMENTE

- Trisomía 21. Síndrome de Down (23).
- Malformaciones cervicales, fistulas o nódulos e hipoacusia mixta. FITCH y cols. (1976) (24).
- Cargolismo. Síndrome de Hurler (4).
- Sindactilia del pulgar. Cubital. Polidactilia. Oído anormal. Síndrome lóbulo anormal del oído (25).
- Hipoacusia mixta. Malformación auricular y retraso mental. MENGEL y cols. (1969) (26).
- Lóbulo grueso y disyunción incudo estapedial. ESCHER e HIRT (1968) (27).

SINDROMES QUE AFECTAN AL PABELLON AURICULAR Y AL CONDUCTO AUDITIVO EXTERNO BASICAMENTE

- Aplasia gonadal. Síndrome de Turner (6).
- Trisomía 13-15. Síndrome de Patau (7).
- Trisomía 18. Síndrome de Edward (8).
- Anencefalia. ALTMANN (1957) (2).
- Atresia auris congénita (9).
- Cuellicorto. Síndrome de Klippel-Feil (10).

- Hendidura paladar, micrognacia y glosptosis. Síndrome de Pierre Robin (11).
- Disostosis cleidocraneal. FONS (1969) (12).
- Diplejía congénita facial. Síndrome de Mobius (13).
- Retracción de Duane. Síndrome de Duane (17).
- Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins (18).
- Microtia, atresia meatal e hipoacusia. KONIGSMARK y cols. (1972) (21).
- Anomalías renal, genital y de oído medio. WINTER y cols. (1968) (22).
- Tercera y cuarta bolsas faríngeas. Síndrome de Digeorge (28).

BIBLIOGRAFIA

1. ALTMANN, F.: «Problem of so-called congenital atresia of the ear». *Arch. Otolaryngol.*, 50: 759-788, 1949.
2. ALTMANN, F.: «The ear in severe malformations of the head». *Arch. Otolaryngol.*, 66: 7-25, 1957.
3. CREMERS, C. W. R. J., y MARRES, E. H. M. A.: «An additional classification for congenital aural atresia». *Acta Otorhino-Laryngol. Belg.*, tome 41, fasc. 4, 1987.
4. KELEMEN, G.: «Hurler's syndrome and the hearing organ». *J. Laryngol. Otol.*, 80: 791-803, 1966.
5. STRATTON, 1965: *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983. Ed. WB Saunders Company, 329.
6. SZEPUNAR y RYBAK: «Gonadal aplasia T. (Turner syndrome)», 1968. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, CH 14, 1983.
7. SANDO, I., y cols.: «Temporal bone histopathological findings in trisomy 13 syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 84, suppl. 21, 1975.
8. SANDO, I., y col.: «Temporal bone findings in trisomy 18 syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 91: 552-559, 1970.
9. HIRAIDE y col.: «Histopathology of atresia auris congenita». *J. Laryngol. Otol.*, 88: 1.249-1.256, 1974.
10. McLAY y MARAN, A. G.: «Deafness and the Klippel-Feil syndrome». *J. Laryngol. Otol.*, 83: 175-184, 1969.
11. IGARASHI y cols.: «Temporal bone findings in Pierre Robin syndrome». *Laryngoscope*, 86: 1.679-1.687, 1976.
12. FONS, M.: «Ear malformations in cleidocranial dysostosis». *Acta Otolaryngol.*, 67: 483-489, 1969.
13. LIVINGSTONE, G., y DELAHUNTY, J. E.: «Malformation on the ear associated with congenital ophthalmic and other conditions». *J. Laryngol. Otol.*, 82: 495-504, 1968.
14. FORNEY, W. R., y cols.: «Congenital heart disease, deafness and skeletal malformations: A new syndrome?». *Pediatr.*, 68: 14-26, 1966.
15. KONIGSMARK, W.: «Hereditary deafness with external ear abnormalities: A review». *John Hopkins Med. J.*, 127: 228, 1970.
16. VASE y col.: «Dominant proximal symphalangism and hearing loss», 1975. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
17. PFAFFENBACH, D. D., y cols.: «Congenital anomalies in Duane's retraction syndrome». *Arch. Ophthalmol.*, 88: 635-639, 1972.
18. KONIGSMARK, B. W., y GORLIN, R. J.: «Genetic and Metabolic Deafness». Philadelphia. W. B. Saunders Co., 1976.
19. McDONOUGH, S. R.: «Fanconi anemia syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 92: 284-285, 1970.
20. LINDSAY, J. R., y SUGA, F.: «Paget's disease and sensorineural deafness. Temporal bone histopathology of Paget's disease». *Laryngoscope*, 86: 1.029-1.042, 1976.
21. KONIGSMARK, B. W., y cols.: «Recessive microtia, meatal atresia and hearing loss». *Arch. Otolaryngol.*, 96: 105-109, 1972.
22. WINTER y al.: «Recessive renal, genital and middle ear anomalies», 1968. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
23. IGARASHI, M., y cols.: «Inner ear morphology in Down syndrome». *Acta Otolaryngol.*, 83: 175-181, 1977.
24. FITCH, N., y cols.: «The temporal bone in the preauricular pit, cervical fistula, hearing loss syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 85: 268-275, 1976.
25. GOLDBEREG, M. J., y PASHAYAN, H. M.: «Hallux syndactyly-ulnar polydactyly-abnormal ear lobes: A new syndrome». *Birth Defects*, 12 (5): 255-266, 1976.
26. MENGEL, M. C., y cols.: «Conductive hearing loss and malformed low-set ears as a possible recessive syndrome». *J. Med. Genet.*, 6: 14-21, 1969.
27. ESCHER, F., y HIRT, H.: «Dominant hereditary conductive deafness through lack of incus-stapes junction». *Acta Otolaryngol.*, 65: 25-32, 1968.
28. ADKINS, W. Y. A., y GUSSEN, R.: «Temporal bone findings in the third and fourth pharyngeal pouch (Di George) syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 100: 206-208, 1974.

3) Cavidad oído medio. Alteraciones anatómicas y patología inherente

Puede afectar al conjunto de la cadena osicular o a cada uno de los oscículos (ver atresia auris congénita. Mecanismo de transmisión osicular).

CADENA OSICULAR. ALTERACIONES

- Fusión en una masa única de todos los elementos de la cadena con o sin una perfecta conformación

de los distintos osículos. Han desaparecido las conexiones entre ellos. HOUGH (1963) (1) (fig. 1).

- Cadena gruesa y compuesta también por unos osículos gruesos y no estilizados. BURAN y DUVAL (1967) (2).
- Restos osiculares fundidos sin constituir una cadena osicular.

OSICULOS. ALTERACIONES

Martillo:

El martillo puede presentar las siguientes variaciones: ausencia, deformaciones y otras alteraciones.

Ausencia martillo:

- Ausencia total. RUEDI (1954) (3).
- Ausencia de la cabeza. HERBERTS (1962) (4).
- Ausencia del mango. HERBERTS (1962) (5).
- Ausencia del proceso lateral. HOENK y col. (1969) (6).

Osificaciones (martillo):

- Osificación de la cabeza del martillo al epitímpano. RITER (1971) (7).
- Osificación del ligamento maleolar anterior. McGREW y GREGG (1971) (8).

Otras alteraciones (martillo):

- Fusión cartilaginosa entre el martillo y el cartílago de Meckel. ZENIS (1969) (9).
- Mango del martillo corto. BURAN y DUVAL (1967) (2).
- Mango del martillo largo. HOUGH (1963) (1).
- Martillo desplazado. RUBEN y cols. (1969) (9).

Yunque

Asimismo, el yunque puede presentar: Ausencias parciales o totales, osificaciones y otras alteraciones.

- Ausencia total. SANDO y cols. (1968) (10).
- Ausencia apófisis larga (fig. 2).
- Ausencia de apófisis lenticular. MACLAY y MARAN (1969) (11).

Osificaciones (yunque):

- Martillo con yunque. ALTMANN (1949) (12).
- Articulación incudo maleolar. MARAN (1965) (13).

- Apófisis corta desplazada y apoyada en el suelo del aditus. McLAY y MARAN (1969) (11).
- Apófisis corta apoyada en el conducto semi-circular horizontal. KOIDE y cols. (1967) (14).

Otras alteraciones (yunque):

- Desplazamiento del yunque. RUBEN y cols. (1969) (11).
- Reducida la apófisis corta. JAFFE (1968) (15).
- Reducida la apófisis larga. MARAN (1965) (13).
- Apófisis larga desarticulada. SANDO y cols. (1970) (16).
- Separación del cuerpo de la apófisis larga. MORRENSTEIN y MANACE (1969) (18).

Estríbo:

Presentan ausencias, malformaciones, osificaciones y otras alteraciones.

Ausencias (estríbo):

- Ausencia de estríbo. FERNANDEZ y RONIS (1964) (20).
- Ausencia de articulación incudo estapedial. ALTMANN (1955) (21).
- Ausencia cabezuela. ALTMANN (1955) (21).
- Ausencia de cruras. ALTMANN (1957) (22).
- Ausencia de platina. JORGENSEN y cols. (1964) (23).

Formas rudimentarias (estríbo):

- Forma de columela. KELEMEN (1966) (24).
- Forma de buñuelo. HOUGH (1963) (1).
- Estríbo grueso. SANDO y cols. (1970) (16).
- Estríbo en dos estratos la platina. LINDSAY y cols. (1960) (25).

Osificaciones (estríbo):

- Articulación incudo estapedial. HOUGH (1958) (26).
- Cabezuela con el promontorio. HOUGH (1963) (1).
- Cabezuela con el procesus cocleariformis. McLAY y MARAN (1969) (11).
- Crura con la pared de la ventana oval. ALTMANN (1955) (21).
- Crura con el promontorio. JORGENSEN y cols. (1964) (23).

- Crura con eminencia piramidal. BURAN y DUCAL (1967) (2).
- Platina con cúpula laberíntica. ALTMANN (1957) (22).

Otras alteraciones (estribo):

- Adherencias del estribo al nervio facial. DURCAN y cols. (1967) (27).
- Tejido fibroso sustitutivo de la articulación incudo estapedial. McLAY y MARAN (1969) (11).
- Desplazamiento de la articulación incudo estapedial. BLACK (1971) (28).
- Proyecto de cabezuela. MORGENSTEIN y MANACE (1969) (17).
- Pequeño hueso sobre platina. BERGSTON y cols. (1972) (29).
- Degeneración de la Crura suplantada por un hilo fibroso. OPHEIN (1968) (30).
- Estribo en nave descrito por nosotros. OLAIZOLA (31). Osículos gruesos, anquilosis del estribo, hipoacusia conducción, estatura baja.

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES DE LA CADENA Y OSÍCULOS

En relación al contenido del oído medio, cadena osicular en general o a los osículos en particular, tenemos:

Cadena osicular:

- Alteraciones osiculares. JOIDE y cols. (1967) (14). Autosómico dominante. Hipoacusia conducción. Variaciones múltiples.
- Acondroplasia. SCHUKNECHT (1967) (32).
- Colesteatoma congénito del oído medio. HOENK y cols. (1969) (5).
- Síndrome de Mobius. Congenital facial diplagia.
- Cuello corto. Síndrome de Klippel-Feil. McLAY y MARANCE (1969) (11).
- Paladar hendido. Micrognatia y glosptosis. Síndrome de Pier Robin. IGARASHY y cols. (1976) (33).
- Síndrome de retracción. Síndrome de Duane. PFAFFEMBACH y cols. (1972) (34).
- Gargolismo: síndrome de Hurler. KELEMEN (1966) (24).
- Fístulas cervicales. Nódulos e hipoacusia mixta. FITCH y cols. (1976) (35).

- Cretinismo endémico. WAEVLANY (1971) (36).
- Síndrome otopalato digital: KONIGSMARK y GORLIN (1976) (37). Hereditario autosómico recesivo, osículos imperfectos mal acabados. Hipoacusia conductiva. Anomalías en manos y dedos. Hipertelosis. Mandíbula pequeña. Raíz nasal amplia. Anomalía en el crecimiento del esqueleto. Retraso mental.
- Anomalías renales, genitales y de oído medio. WINTER y cols. (1968) (19). Hereditaria autosómica recesiva, implantación de PA bajo, conducto estrecho. Ausencia de yunque. Fijación de martillo y yunque en el ático, agenesia, hipoacusia conductiva. Agenesia o atresia genital y renal.
- Enfermedad de células en hoz. MORGENSTEIN y MANACE (1969) (18).
- Lóbulo grueso y disyunción incudo estapedial. ESCHER e HIRY (1968) (20).

Martillo:

- Anomalías de los osículos. KOIDE y cols. (1967) (14).
- Colesteatoma congénito del oído medio. HOENK y cols. (1969) (5).
- Trisomía 18. Síndrome de Edward. SANDO y cols. (1970) (16).
- Trisomía 13-15. Síndrome de Patau. SANDO y cols. (1975) (38).
- Atresia auris congénita. HIRAIDE y cols. (1974) (39).
- Cuellicortos. Síndrome de Klippel-Feil. McLAY y MARANDE (1969) (11).
- Disostosis cleidocraneal. FONS (1969) (40).
- Disostosis craneofacial. Síndrome de Crouzon. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (37).
- Displasia craneometáfiseal. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (37).
- Leukonichia. Nudillos rellenos. BART y PUMPHREY (1967) (41).
- Hipoacusia mixta y retraso mental. MENGEL y cols. (1969) (42).
- Osteoporosis. Síndrome de Albers Schomberg. MONGSMARK y GORLIN (1976) (37).
- Microtia, atresia meatal, hipoacusia. KONIGSMARK y col. (1972) (43).
- Síndrome otopalato digital. KONIGSMARK y col. (1976) (37).
- Síndrome de Treacher-Collins. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (37).

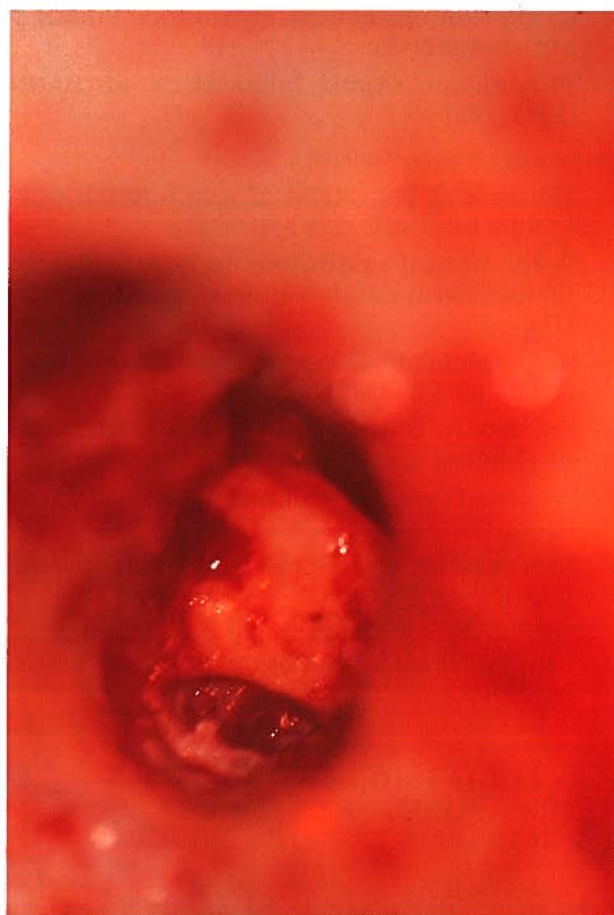
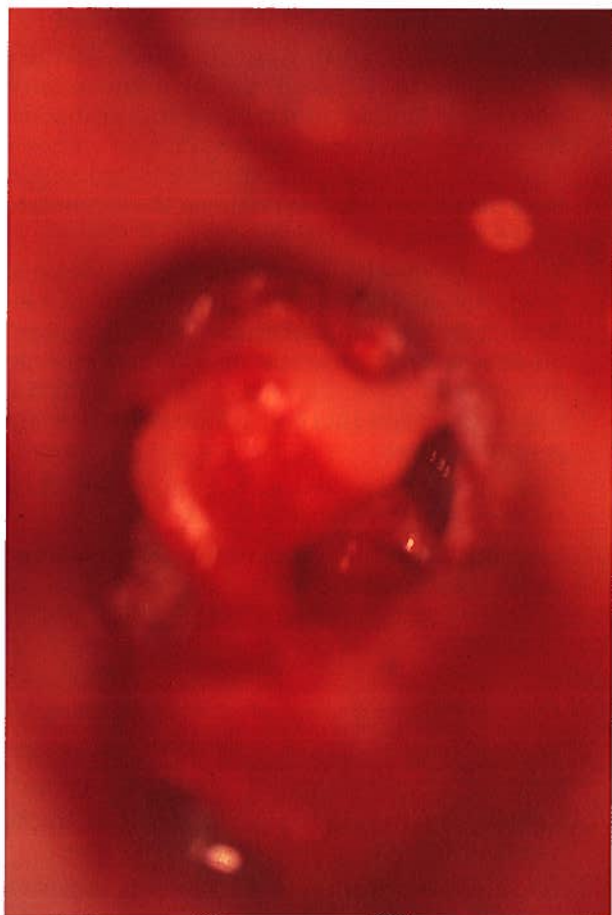


FIG. 1.—Alteraciones osiculares. *Osculos disformes.*

- Anomalías del oído medio. Renales y genitales. WINTER y cols. (1968) (18).
- Síndrome de Digeorge. Tercera y cuarta bolsas faríngeas. ADKINHS y GUSSEN (1974) (44).
- Sífilis congénita. KARMODY y SCHUKNECHT (1966) (45).
- Cretinismo endémico. WARKANY (1971) (36).

Yunque:

- Anomalías de los osículos. KOIDE y cols. (1967) (14).
- Síndrome congénito de corazón. EGAMI y cols. (1975) (46).
- Síndrome de Patau. Trisomía 13-15. SANDO y cols. (1975) (38).

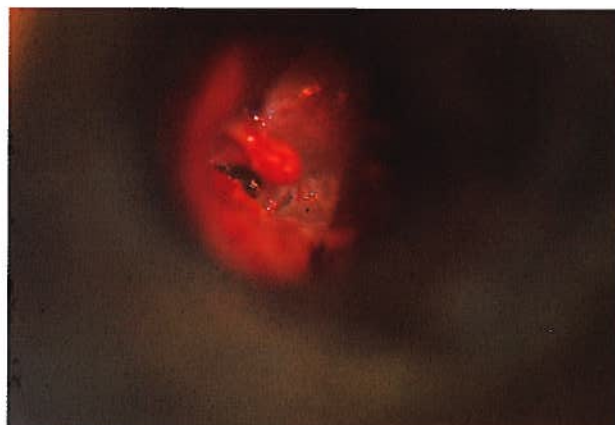
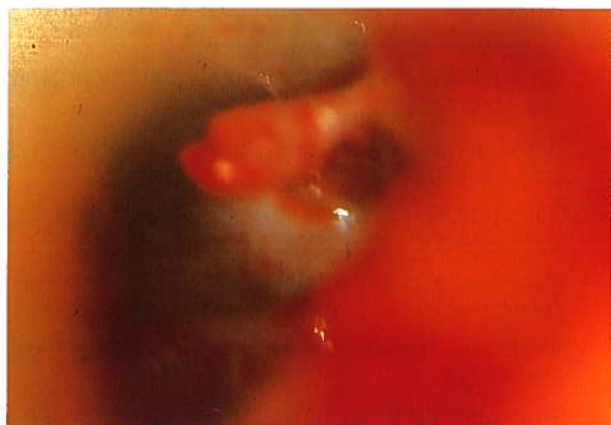


FIG. 2.—Alteraciones osículos. A) *Falta rama larga del yunque*; B) *Falta yunque.*

- Síndrome de Edward. Trisomía 18. SANDO y cols. (1970) (16).
- Atresia auris congénita. HIRAIDE y cols. (1974) (39).
- Cuellicorto. Síndrome de Klippel-Feil. McLAY y MARANDE (1969) (11).
- Disostosis cleidocraneal. FONS (1969) (40).
- Displasias craneometaphiseal. Síndrome de Pyle. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (37).
- Sinfalangismo e hipoacusia. VASE y cols. (1975) (47).
- Fístulas y nódulos cervicales con malformaciones oído e hipoacusia. FISCH y cols. (1976) (35).
- Gargolismo. Síndrome de Hurler. KELEMEN (1966) (24).
- Leuconichia y nudillos rellenos. BART y PUMPHREY (1967) (41).
- Síndrome Treacher-Collins. Mandibulofacial disostosis (37).
- Hipoacusia mixta y retraso mental. MENGEL y cols. (1969) (42).
- Orofacio digital. Síndrome de Mohr. RIMOIN y EDGERTON (1967) (48). Hereditario, autosómico recesivo. Falta rama larga del yunque y articulación incudo estapedial. Disimetría facial. Hipoplasia mandibular. Hipoacusia de conducción, alteraciones en los dedos.
- Osteoporosis. Síndrome de Albers-Schonbers. KONIGSMARK y GORLIK (1976) (37).
- Microtia, atresia e hipoacusia. KONIGSMARK y cols. (1972) (43).
- Tercera y cuarta bolsas faríngeas. Síndrome de Digeorge. ADKINS y GUSSEN (1974) (44).
- Sífilis congénita. KARMODY y SCHUKNECHT (1966) (45).
- Cretinismo endémico. WARKANY (1971) (36).

Estríbo:

- Anomalías de los osículos. KOIDE y cols. (1967) (14).
- Colesteatoma congénito del oído medio. HENK y cols. (1969) (5).
- Aplasia gonadal. Síndrome de Turner. SZPUNAR y RYBAK (1967) (49).
- Otoesclerosis. LARSON (1962) (60).
- Acrocefalosindactilia. Síndrome de Apert. LINDSAY y cols. (1975) (51). Autosómico dominante. Fijación platina del estríbo. Alteraciones en la cóclea. Conducto auditivo

interno largo. Fístula con fosa media, disostosis craneofacial. Paladar arqueado. Espina bífida. Sindactilia. Hipoacusia de conducción y alto neurosensorial.

- Síndrome de Edward. Trisomía 18. SANDO y cols. (1970) (16).
- Síndrome de Patau. Trisomía 13-15. SANDO y cols. (1975) (38).
- Síndrome de Down. Trisomía 21. IGARASHI y cols. (1977) (33).
- Anencéfalo. ALTMANN (1957) (22).
- Otoesclerosis. LARSON (1962) (50).
- Atresia auris congénita. HIRAIDE y cols. (1974) (39).
- Cuellicorto. Síndrome de Klippel-Feil. McLAY y MARADE (1969) (11).
- Síndrome de Pier Robin. Hendidura paladar. Micrognacia y glosoptosis. IGARASHI y cols. (1976) (33).
- Cleidocraneal. Disostosis. FONS (1969) (40).
- Diplejía congénita facial. Síndrome de Mobius. LIVIGSTONE y DE LA HYNTY (1968) (52).
- Síndrome cardíaco congénito. Sordera y malformaciones del esqueleto. FORNEY y cols. (1966) (53).
- Disostosis craneofacial. Síndrome de Crouzon. KONIGSMARK y GORLIK (1972) (43).
- Disostosis cráneo metaphiseal. Síndrome de PYL. KONIGSMARK y GORLIK (1976) (37). Hereditaria, autosómica dominante y en ocasiones recesiva. Martillo sobre el promontorio. Yunque deformado y fijo al promontorio. Ventana oval cubierta por tejido óseo. Reducción del calibre del conducto auditivo interno y otras alteraciones. Deformación nasal en silla de montar. Fosas nasales estrechas, atresia de coanas. Atrofia del nervio óptico. Parálisis facial. Ensanchamiento metafiseal de los huesos largos. Hipoacusia mixta.
- Sinfalangismo e hipoacusia. VASE y cols. (1975) (47).
- Leuconichia, nudillos hipertróficos y sordera. BART y PUMPHREY (1967) (41).
- Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins. KONIGSMARK y GORLIK (1976) (37).
- Hipoacusia mixta. Malformaciones de oído y retraso mental.
- Síndrome de Fanconi. McDONOGH (1970) (54). Anomalías congénitas múltiples y anemia hipoplástica. Síndrome orofacio digital. Síndrome de Mohr. RIMOIN y EDGERTON (1967) (48).

- Osteitis deformante. Síndrome de Paget. LINDSAY y SUGA (1976) (55).
- Ostogeneis imperfecta. Síndrome de Van der Hoeve. OPHEIM (1977) (30).
- Osteoporosis. Síndrome de Albers-Schomberg. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (37).
- Síndrome otopalato digital. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (37).
- Microtia, atresia meatal y pérdida de oído. KONIGSMARK y cols. (1972) (43).
- Enfermedad de células en hoz. MORGENSTEIN y MANACE (1969) (17). Hereditaria, autosómica dominante. Extendida en la raza negra de Africa. Reabsorción del cuerpo y rama larga del yunque y de la cabeza del estribo. Hiperplasia de la médula ósea. Anemia hemolítica. Hipoacusia mixta.
- Lóbulo grueso y disyunción incudo estapedial. ESCHER e HIRT (1968) (19). Hereditaria, no ligada al cromosoma X. Lóbulo hipertrófico y grueso. Ausencia de rama larga del yunque y de la cabeza del estribo y articulación incudo estapedial, sustituido por tejido fibroso. Hipoacusia de conducción.
- Alteraciones de la tercera y cuarta bolsa faríngea. Síndrome de Digeorge.
- Sífilis congénita. KARMODY y SCHUKNECHT (1966) (45).
- Cretinismo endémico. WARKANY (1971) (36).

BIBLIOGRAFIA

1. HOUGH, J. V. D.: «Congenital malformations of the middle ear». *Arch. Otolaryngol.*, 78: 335-343, 1963.
2. BURAN, D., y DUVAL, A. J.: «The oto-palato-digital (OPD) syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 85: 394-399, 1967.
3. RUEDI, L.: «The surgical treatment of atresia auris congenita: A clinical and histological report». *Laryngoscope*, 64: 666-684, 1954.
4. HEBERTS, G.: «Otolological observations on the (Treacher-Collins syndrome)». *Acta Otolaryngol.*, 54: 457-465, 1962.
5. HOENK, B. E., y cols.: «Cholesteatoma auris behind a bone atresia plate». *Arch. Otolaryngol.*, 89: 470-477, 1969.
6. RITTER, F. N.: «The histopathology of the congenital fixed malleus syndrome». *Laryngoscope*, 81: 1.304-1.313, 1971.
7. MCGREW, R. N., y col.: «Anomalous fusion of the malleus to the tympanic ring». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 80: 138-140, 1971.
8. ZONIS: «Malleus anomalies», 1969. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
9. RUBEN, R. J., y cols.: «External and middle ear malformations associated with mandibulofacial dysostosis and renal abnormalities: A case report». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 78: 605-624, 1969.
10. SANDO, I., y cols.: «Histopathology of the temporal bones in mandibulofacial dysostosis (Treacher-Collins syndrome)». *Trans. Am. Acad. Ophthalmol. Otol.*, 72: 913-924, 1968.
11. McLAY y MARAN, A. G.: «Deafness and the Klippel-Feil syndrome». *J. Laryngol. Otol.*, 83: 175-184, 1969.
12. ALTMANN, F.: «Problem of so-called congenital atresia». *Arch. Otolaryngol.*, 50: 759-788, 1949.
13. MARAN, A. G.: «Persistent stapedial artery». *J. Laryngol. Otol.*, 79: 971-975, 1965.
14. KOIDE, Y., y cols.: «Congenital anomalies of the ossicles without deformities of the external ear». *Jap. J. Otol.*, 70: 1.358-1.366, 1967.
15. JAFFEE, I. S.: «Congenital shoulder-neck-auditory anomalies». *Laryngoscope*, 78: 2.119-2.139, 1968.
16. SANDO y cols.: «Temporal bone findings in trisomy 18 syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 91: 552-559, 1970.
17. MORGENSTEIN, K. M., y MANACE, E. D.: «Temporal bone histopathology in sickle cell disease». *Laryngoscope*, 79: 2.172-2.180, 1969.
18. WINTER y al.: «Recessive renal, genital, and middle ear anomalies», 1968. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1968.
19. ESCHER, F., y HIRT, H.: «Dominant hereditary conductive deafness through lack of incus-stapes junction». *Acta Otolaryngol.*, 65: 25-32, 1968.
20. FERNANDEZ, A. O., y RONIS, M. L.: «Congenital absence of the oval window». *Laryngoscope*, 74: 186-197, 1964.
21. ALTMANN, F.: «Congenital atresia of the ear in man and animals». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 64: 824-858, 1955.
22. ALTMANN, F.: «The ear in severe malformations of the head». *Arch. Otolaryngol.*, 66: 7-25, 1957.
23. JORGENSEN, M. B., y cols.: «Thalidomide induced aplasia of the inner ear». *J. Laryngol. Otol.*, 78: 1.095-1.101, 1964.
24. KELEMEN, G.: «Rubella and deafness». *Arch. Otolaryngol.*, 83: 520-532, 1966.
25. LINDSAY y cols.: «Histopathology observations in so-called congenital fixation of the stapedial footplate». *Laryngoscope*, 70: 1.587-1.602, 1960.
26. HOUGH, J. V. D.: «Malformations and anatomical variations seen in the middle ear during the operation for mobilization of the stapes». *Laryngoscope*, 68: 1.337-1.379, 1958.
27. DURCAN, D. J., y cols.: «Bifurcation of the facial nerve». *Arch. Otolaryngol.*, 86: 619-631, 1967.
28. BLACK, F. O., y cols.: «Middle and inner ear abnormalities, 13-15 (D1) Trisomy». *Arch. Otolaryngol.*, 93: 615-619, 1971.
29. BERGSTROM, L.: «Pathological changes in congenital deafness». *Laryngoscope*, 82: 1.772-1.792, 1972.
30. OPHEIM, O.: «Loss of hearing following the syndrome of Van der Hoeve-De Kleyn». *Acta Otolaryngol.*, 65: 337-344, 1968.
31. OLAIZOLA, F.: «Comunicación personal».
32. SCHUKNECHT, H. F.: «Pathology of sensorineural deafness of genetic origin». In McConnell, F., and Ward, P. H. (Eds.) *Deafness in Childhood*. Nashville, Vanderbilt University Press, 69-90, 1967.
33. IGARASHI y cols.: «Temporal bone findings in Pierre Robin syndrome». *Laryngoscope*, 86: 1.679-1.687, 1976.
34. PFAFFENBACH, D. D., y cols.: «Congenital anomalies in Duane's retraction syndrome». *Arch. ophthalmol.*, 88: 635-639, 1972.
35. FITCH, N., y cols.: «The temporal bone in the preauricular pit, cervical fistula, hearing loss syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 85: 268-275, 1976.
36. WARKANY: «Endemic cretinism», 1971. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.

37. KONIGSMARK, W., y col.: «Genetic and Metabolic deafness». Philadelphia W. B. Saunders Co., 1976.
38. SANDO, I., y col.: «Temporal bone histopathological findings in trisomy 13 syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 84, suppl. 21, 1975.
39. HIRAIDE, F., y col.: «Histopathologic of atresia auris congenita». *J. Laryngol. Otol.*, 88: 1.249-1.256, 1974.
40. FONS, M.: «Ear malformations in cleidocranial dysostosis». *Acta Otolaryngol.*, 67: 483-489, 1969.
41. BART y PUMPHREY: «Knuckle pads, leukonychia and deafness. A dominantly inherited syndrome». *N. Engl. J. Med.*, 276: 202-207, 1967.
42. MENGEL, M. C., y cols.: «Conductive hearing loss and malformed lowset ears, as a possible recessive syndrome». *J. Med. Genet.*, 6: 14-21, 1969.
43. KONIGSMARK, W., y cols.: «Recessive microtia, meatal atresia and hearing loss». *Arch. Otolaryngol.*, 96: 105-109, 1972.
44. ADKINS, W. Y., y GUSSEN, R.: «Temporal bone findings in third and fourth pharyngeal pouch (Di George) syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 100, 206-208, 1974.
45. KARMODY, C. S., y SCHUKNECHT, H. F.: «Deafness in congenital syphilis». *Arch. Otolaryngol.*, 83: 18-27, 1966.
46. EGAMI, T., y col.: «Temporal bone anomalies associated with congenital heart disease». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 88: 72-78, 1979.
47. VASE y col.: «Dominant proximal symphalangism and hearing loss», 1975. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
48. RIMOIN, D. L., y EDGERTON, M. T.: «Genetic and clinical heterogeneity in the oral-facial digital syndrome». *J. Pediatr.*, 71: 94-102, 1967.
49. SZEPUKAR y RYBAK: «Gonadal aplasia (Turner syndrome)», 1968. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
50. LARSON, A.: «Genetics problem in otosclerosis». In Schuknecht, H. Henry Ford Symposium on Otosclerosis. Boston, 109-118, 1962.
51. LINDSAY y col.: «Acrocephalo-syndactyly (Apert's syndrome). Temporal bone findings». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 84: 174-178, 1975.
52. LIVINGSTON y DELAHUNTY: «Malformation of the ear associated with congenital ophthalmic and other conditions». *J. Laryngol. Otol.*, 82: 495-504, 1968.
53. FORNEY y col.: «Congenital heart disease, deafness and skeletal malformations». *Pediatr.*, 68: 14-26, 1966.
54. McDONOUGH, S. R.: «Fanconi anemia syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 92: 284-285, 1970.
55. LINDSAY y SUGA: «Paget's disease and sensorineural deafness. Temporal bone histopathology of Paget's disease». *Laryngoscope*, 86: 1.029-1.042, 1976.

4) Membrana timpánica. Alteraciones anatómicas y patología inherente

Antes de introducirnos en la patología de alteraciones anatómicas del oído medio, y acabalgando entre el CAE y el oído medio, se encuentra el tímpano, cuya cara externa corresponde al oído externo, participando de las alteraciones que en el mismo se pueden desarrollar y cuya cara interna participa del oído medio y, por tanto, a la patología de la cavidad timpánica y que más adelante nos referiremos.

ALTERACIONES ANATOMICAS. BORDLEY Y HARDY (1969) (1)

- *Pequeña* (BORDLEY y HARDY, 1969). Reducida en todas sus dimensiones con un hueso compacto que le rodea. En ocasiones, con una caja de dimensiones normales o reducidas, existe un anulus grande que encuadra un tímpano pequeño, en el que discurre cercano a él o por el mismo anulus el Nervio Facial, bien en su porción vertical o inferior de dicho anulus, donde el nervio facial cambia de dirección, dirigiéndose hacia adelante cercano al hipotímpano.
- *Distorsionada*. SANDO y cols. (1970) (2).

- *Reemplazada por tejido fibroso*. SCHUKNECHT (1974) (3).
- *Reemplazada por tejido óseo*. SANDO y cols. (1968) (4).
- *Ausente*. No es frecuente si no va acompañada de otras displasias importantes.

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES EN LA MEMBRANA TIMPANICA

- *Colesteatoma congénito*. Epidermoide. HOENK y cols. (1969) (5).
- *Síndrome de Patau*. Trisomía 13-15. SANDO y cols. (1975) (6).
- *Atresia auris congénita*. HIRAIDE y cols. (1974) (7).
- *Síndrome de Crouzon*. Disostosis craneofacial. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (8).
- *Hipoacusia mixta*. Malformaciones de oído. Fístulas o nódulos. FITCH y cols. (1976) (9).
- *Disostosis mandibulofacial*. Síndrome de Treacher-Collins. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (8).

BIBLIOGRAFIA

1. BORLEY, J. E., y HARDY, J. M. B.: «Laboratory and clinical observations on prenatal rubella». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 78: 917-928, 1969.
2. SANDO, I., y col.: «Temporal bone findings in trisomy 18 syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 91: 552-559, 1970.
3. SCHUKNECHT, H. F.: «Pathology of the ear». Cambridge, M. A., Harvard University Press.
4. SANDO, I., y col.: «Histopathology of the temporal bones in mandibulofacial dysostosis (Treacher-Collins syndrome)». *Trans. Am. Acad. Ophthalmol. Otol.*, 72: 913-924, 1968.
5. HOENK, B. E., y col.: «Cholesteatoma auris behind a bony atresia plate». *Arch. Otolaryngol.*, 89: 470-477, 1969.
6. SANDO, I., y col.: «Temporal bone histopathological findings in trisomy 13 syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 84, suppl. 21, 1975.
7. HIRAIDE y col.: «Histopathology of atresia auris congenita». *J. Laryngol. Otol.*, 88: 1.249-1.256, 1974.
8. KONIGSMARK, B. W., y GORLIN, R. J.: «Genetic and Metabolic Deafness». Philadelphia. W. B. Saunders Co., 1976.
9. FITCH, N., y cols.: «The temporal bone in the preauricular pit, cervical fistula, hearing loss syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 85: 268-275, 1976.
10. GNANAPRAGASAN, A.: «Bilateral symmetrical maldevelopment of the external ear and middle ear cleft with pharyngeal and soft palate defects». *J. Laryngol. Otol.*, 89: 845-851, 1975.
11. KONIGSMARK, W.: «Hereditary deafness with external ear abnormalities». *John Hopkins Med. J.*, 127: 228, 1970.
12. ALTMAN, F.: «The ear in severe malformations of the head». *Arch. Otolaryngol.*, 66: 7-25, 1957.
13. FONS, M.: «Ear malformations in cleidocranial dysostosis». *Acta Otolaryngol.*, 67: 483-489, 1969.
14. COHN, M., y col.: «Histiocytosis X (Letterer-Siwe disease) with involvement of the inner ear». *Arch. Otolaryngol.*, 91: 24-29, 1970.
15. STEFFEN: «Timpanic cavity anomalies», 1975. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
16. JORGENSEN, M. B.: «Thalidomide-induced aplasia of the inner ear». *J. Laryngol. Otol.*, 78: 1.095-1.101, 1964.
17. FORNEY, W. R., y col.: «Congenital heart disease, deafness, and skeletal malformations». *Pediatr.*, 68: 14-26, 1966.
18. BART, R. S., y PUMPHREY, R. E.: «Knuckle pads, leukonychia and deafness. A dominantly inherited syndrome». *N. Engl. J. Med.*, 276: 202-207, 1967.
19. ADKINS, W. Y., y GUSSEN, R.: «Oval window absense, biny closure of round window, and inner ear anomaly». *Laryngoscope*, 84: 1.210-1.224, 1974.
20. KELEMEN, G.: «Hurler's syndrome and the hearing organ». *J. Laryngol. Otol.*, 80: 791-803, 1966.
21. LIVINGSTONE, G., y DELAHUNTY, J. E.: «Malformation of the ear associated with congenital ophthalmic and other conditions». *J. Laryngol. Otol.*, 82: 495-504, 1968.
22. DAVIS, D. G.: «Paget's disease of the temporal bone». *Acta Otolaryngol.*, suppl. 242, 1968.
23. HOUGH, J. V. D.: «Congenital malformation of the middle ear». *Arch. Otolaryngol.*, 78: 335-343, 1963.
24. BALDWIN, J. L.: «Dysostosis craniofacialis of Crouzon». *Laryngoscope*, 78: 1.660-1.677, 1968.
25. HOUGH, J. V. D.: «Malformations and anatomical variations seen in the middle ear during the operation for normalization of the stapes». *Laryngoscope*, 68: 1.337-1.379, 1958.
26. RUEDI, I.: «The surgical treatment of atresia auris congenita: A clinical and histological report». *Laryngoscope*, 64: 666-684, 1954.
27. HARRISON, W. H.: «Congenital absence of the round window: Case report with surgical reconstruction by cochlear fenestration». *Laryngoscope*, 76: 967-978, 1966.
28. MENGEL, M. C.: «Conductive hearing loss and malformed lowset ears, as a possible recessive syndrome». *J. Med. Genet.*, 6: 14-21, 1969.
29. SZEPUNAR y RYBAK: «Gonadal aplasia (Turner syndrome), 1968. *Pediatric Otolaryngol. by Bluestone and Stool*, 1983.
30. IGARASHI, M., y col.: «Inner ear morphology in Down syndrome». *Acta Otolaryngol.*, 83: 175-181, 1977.
31. WARNANY: «Endemic cretinism», 1971. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
32. ALTMAN, F.: «Malformation of the Eustachian tube, the middle ear, and its appendages (A critical Review)». *Arch. Otolaryngol.*, 54: 241-266, 1951.
33. ALTMAN, F.: «Problem of so-called congenital atresia of the era». *Arch. Otolaryngol.*, 50: 759-788, 1949.

5) Oído medio (OM). Alteraciones anatómicas y patología inherente

Se pueden presentar alteraciones en la cavidad timpánica aislada o conjuntamente con otras alteraciones del oído medio, bien de su continente (paredes) o su contenido (osículos). Son frecuentes 3,56 por 100, y para SANDO y cols. (1983) se eleva a 3,86 por 100 cuando al mismo tiempo existen alteraciones óseas.

CAVIDAD TIMPANICA

Reducida:

Se manifiesta con una disminución de las medidas normales y, por tanto, de su magnitud. Puede ir acompañada con otras alteraciones en la constitución de sus paredes, así como de los elementos

del Falopio, en especial en la ventana oval, con un porcentaje elevado de incidencia.

Formación incompleta:

- Por engrosamiento óseo promontorial. SANDO y cols. (1968) (4). En relación con la capa endcondral de la cápsula ótica.
- Formación incompleta por fallos del desarrollo. JORGENSEN y cols. (1964) (18).
- Reducción u ocupación de la cavidad por tejido embrionario mesenquimal. JORGENSEN y cols. (1964) (16). Puede coincidir con una alteración de la cavidad y con medidas reducidas o con una de dimensiones normales.
- Relleno óseo del ático sin afectar a la caja timpánica.
- Relleno de tejido conjuntivo embrionario del ático (fig. 1).

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES EN LA CAVIDAD TIMPANICA

- Colesteatoma congénito. HOENK y cols. (1969) (5).
- Síndrome cardíaco congénito. FORNEY y cols. (1966) (17).
- Síndrome de Patau. Trisomía 13-15. SANDO y cols. (1975) (6).
- Síndrome de Edward. Trisomía 18. SANDO y cols. (1970) (11).
- Anencefalia. ALTMANN (1957) (12).
- Atresia auris congénita. HIRAIDE y cols. (1974) (7).
- Cuellicorto. Síndrome de Klippel-Feil.
- Hendidura paladar, micrognacia, glosptosis. Síndrome de Pierre Robin.
- Disostosis cleido craneal. FONS (1969) (13).
- Craneofacial disostosis. Síndrome de Crouzon.
- Malformaciones de oído, fistulas cervicales o nódulos. Hipoacusia mixta. FITCH y cols. (1976) (9).
- Gargolismo. Síndrome de Usier.
- Síndrome Letterer Siwe. COHN y cols. (1970) (14). Alteración hereditaria autosómica recesiva. Destrucciones en el oído externo y medio, tímpano, osículos y canal de Falopio. Afectación del oído interno. Destrucción de la cóclea y de las estructuras. Reposición por tejido fibroso, que contiene abundantes osteocitos. Hipoacusia mixta con mal pronóstico

auditivo. Otras manifestaciones hepáticas y alteraciones sanguíneas, etc.

- Leuconichia y alteraciones en los dedos. BART y UMPHREY (1967) (18). Herencia autosómica dominante. Manifestación de nudillos hipertrofos. Ausencia de Falopio y alteraciones en el nervio facial. Bulbo de la yugular en la caja timpánica. Ausencia de osículos. Hipoacusia mixta.
- Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (8).
- Osteopetrosis. Síndrome de Albers-Schomberg. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (8). Hereditaria recesiva, aunque puede ser dominante. Anomalías osiculares. Estribo hipoforado con persistencia de la arteria estapedial. Anomalías del martillo y del yunque. Alteraciones de la capa endcondral de la cápsula. Hipoacusia neurosensorial predominante. Parálisis facial, atresia de coanas y de los senos paranasales. También presentan anemia, fracturas y hepatomegalia.
- Alteraciones de la tercera y cuarta bolsa faríngea. Síndrome de Digeorge. ADKINS y GUSSEN (1974) (19).

VENTANA OVAL

Alteraciones anatómicas (ver atresia auris congénita):

- *Ausencia.* JORGENSEN y cols. (1964) (16). El tejido óseo promontorial se continúa en la zona de la ventana oval sin solución de continuidad ni vestigios (interlínea articular, etc.). Mal pronóstico quirúrgico y funcional por invasión ósea del vestíbulo y la probabilidad de cierre osteogénico secundario.
- *Cubierta.* KELEMEN (1966) (20). El nicho de la ventana oval y la platina con el estribo se encuentran recubiertos por un tejido conectivo fetal, que impiden su movilidad.
- *Malformada.* LIVINGSTONE y DELAHUNTY (1968) (21). Transformación de la ventana oval por tejido conjuntivo fibroso.
- *Calcificación.* DAVIS (1968) (22). Ventana oval correctamente conformada, aunque puedan existir diferencias en cuanto a su forma. Puede existir concomitantemente una calcificación del ligamento anular.
- *Osificación.* Las mismas circunstancias, pero osificado. Se puede visualizar la impronta producida por la interlínea articular.

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES EN LA VENTANA OVAL

- Diplejía facial congénita. Síndrome de Mobius. LIVINGSTONE y DELAHUNTY (1968) (21).
- Alteraciones de la tercera y cuarta bolsa faríngea. Síndrome de Digeorge. ADKIN y GUSSEN (1974) (19).

VENTANA REDONDA

Alteraciones anatómicas. Dependen del grado de participación de la malformación.

- *Ausencia.* HOUGH (1963) (23).
- *Dividida en dos.* LIVINGSTONE y DELAHUNTY (1968) (21). Dentro del nicho presentan un tabicamiento óseo generalmente sobre unas dimensiones más grandes que las medidas normales.
- *Estrecha.* BALDWIN (1968) (24). En ocasiones reducida a una hendidura.
- *Desplazada.* HOUGH (1958) (25). No corresponde al lugar habitual de la misma.
- *Relleno* del nicho por tejido conjuntivo. RUEDI (1954) (26).
- *Grande,* de forma irregular alargada. Estrechada en la parte central, dándole un aspecto bilobulado, cruzándola en ocasiones el nervio facial fuera de su cauce normal (fig. 2).

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES EN LA VENTANA REDONDA

- Ausencia congénita de la ventana redonda. HARRISON y cols. (1966) (27). Hipoacusia de conducción.
- Disóstosis craneofacial. Síndrome de Crouzon. LIVINGSTONE y DELAHUNTY (1968) (21).
- Diplejía facial congénita. Síndrome de Mobius. LIVINGSTONE y DELAHUNTY (1968) (21).
- Hipoacusia, malformaciones auriculares y retraso mental. MENGEL y cols. (1969) (28).

MASTOIDES

Alteraciones anatómicas. Es de señalar que a pesar de tomar parte de una manera secundaria en la función auditiva es primordial su desarrollo, que va a permitir, junto con la pars escamos, petrosa y timpanal del hueso temporal, la crea-

ción del conducto, que es necesario realizar y que en aquellos casos de hipoplasia timpanomastoidea no es posible (ver atresia auris congénita).

Diversas son las alteraciones que pueden presentarse y que han sido descritas:

- *Ausencia.* Falta de desarrollo. SANDO y cols. (1968) (4).
- *Ausencia.* RUEDI (1954) (26). Parcial desarrollo mastoideo con disminución de la neumatización y ausencia del antro.
- *Reducida.* RUEDI (1954) (26). Hipoplasia mastoidea, que impide la formación total del canal del CAE.
- *Desarrollo incompleto.* RUEDI (1954) (26). En relación con lo más arriba expuesto.
- *Tabicamiento.* Oseo que divide la cavidad en dos partes, separadas por un tejido óseo que, partiendo del tegmen, finaliza en el Falopio.

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES DE LAS MASTOIDES

- *Aplasia gonadal.* Síndrome de Turner. SZPUNAR y RYBAK (1968) (29).
- *Trisomía 13-15.* Síndrome de Patau. SANDO y cols. (1975) (6).
- *Trisomía 21.* Síndrome de Down. IGARASHI y cols. (1977) (30).
- *Gargolismo.* Síndrome de Usler. KELEMEN (1966) (20).
- *Disostosis mandibulofacial.* Síndrome de Treacher-Collins. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (8).
- *Cretinismo endémico.* WARKANY (1971) (31). En lugares de endemia de afectación tiroidea. Engrosamiento del hueso periosteal, del hueso temporal reducido. Osículos plump. Hipoacusia de conducción. Braquicefalias y branquiodictalias y otras alteraciones en la cadena y en los dedos cortos.

TROMPA DE EUSTAQUIO

Alteraciones anatómicas. Formando parte del oído medio y de la cavidad timpánica integrada en ella como una prolongación de la misma, pueden presentarse diversas malformaciones en la cavidad y en sus paredes.

- *Ausencia.* ALTMANN (1951) (32). Es infrecuente y cuando surge es coincidente con alteraciones severas de la cavidad del oído medio.
- *Estenosis.* ALTMANN (1949) (33). Reducida en sus dimensiones con recorridos angostos coin-

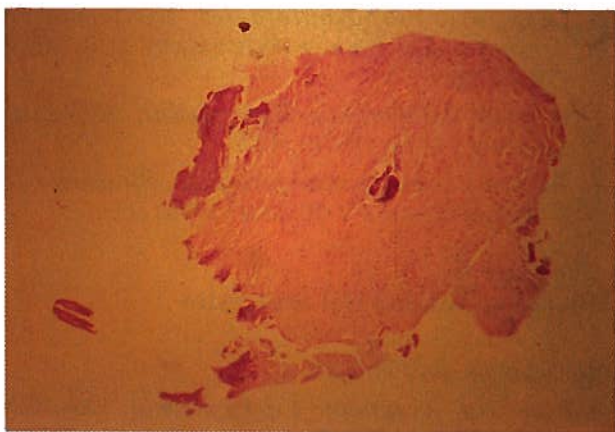


FIG. 1.—Alteraciones anatómicas oído medio ático. Espículas óseas y tejido embrionario en ático. No signos inflamatorios y sin especificidad.

que en ella se encuentran integrados. Asimismo, de todos aquellos elementos ubicados dentro del contenido de la cavidad (osículos, cuerda del tímpano, etc.).

En cuanto al continente y composición de las paredes, se manifiestan las siguientes anomalías: reducción, ausencia, soluciones de continuidad y formaciones incompletas.

La reducción del tamaño de la misma, su mismo nombre lo indica y acabamos de exponerla.

Ausencia:

- De la cavidad timpánica. GNANAPRAGASAN (1975) (10). Muy poco frecuente. En los casos más avanzados siempre existen remedios o reminiscencias, así como algunas formaciones neumáticas en dirección a la trompa de Eustaquio.
- De la eminencia piramidal. SANDO y cols. (1970) (11).

- De las paredes de Falopio. ALTMANN (1957) (12). En especial porción horizontal y vertical. Nosotros tenemos un caso que desde el ganglio geniculado, con ligera inclinación descendente, pasa por encima de la ventana oval, cubriendo a los restos osiculares. Describe un segundo codo muy cerrado y desciende por el anulus descubierto su porción vertical.
- Del canal del facial en las que el Falopio falta y el nervio o discurre de forma caprichosa por encima de su normal situación, por debajo, o cruza la cara promontorial. Diversas formas que ya nos referiremos más «in extenso» al incidir sobre las anomalías del nervio facial.

Soluciones de continuidad:

- Del tegmen tympani. SANDO y cols. (1968) (4).
- Del hipotímpano y golfo de la yugular. STEPHEN y cols. (1968) (15).
- Del Falopio. ALTMANN (1957) (12). Muy frecuente pequeñas soluciones de continuidad

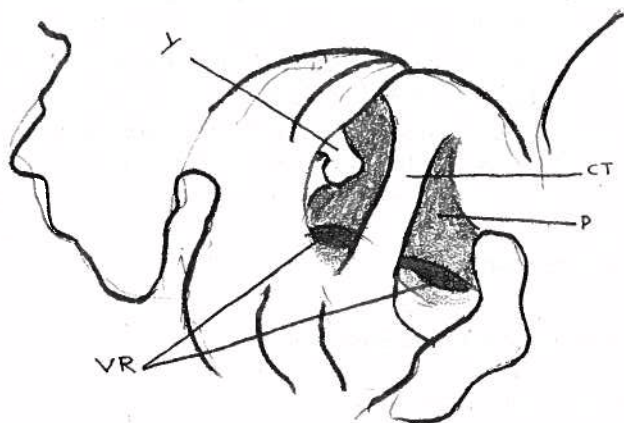


FIG. 2.—Ventana redonda gigante.

cidente en ocasiones con una cavidad timpánica más o menos normal.

- *Tabicamientos y conductos ciegos.* VON KOSTA NECKI, 1887. ALTMANN (1951) (32). Diver-tículos.
- *Pólipos y tumores congénitos.* HENKE (1924) y ALTMANN (1951) (32).

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES DE LA TROMPA DE EUSTAQUIO

Atresia auris congénita. HIRAIDE y cols. (1974) (7).

ALTERACIONES DE LAS ESTRUCTURAS BLANDAS QUE ASIENTAN EN LAS PAREDES DEL OÍDO MEDIO Y PATOLOGÍA INHERENTE

Pueden ser de tres tipos: musculares, vasculares y nerviosas.

MUSCULARES

Músculo, tendón y tensor del tímpano.

Alteraciones anatómicas:

- *Ausencia del tendón y músculo.* SANDO y cols. (1968) (1). Pico de cuchara y procesus cocleariformis.
- *Curso anormal.* RUBEN y cols. (1969) (2). Sin conexión con el procesus cocleariformis y martillo.
- *Curso anormal.* HIRAIDE y cols. (1974) (3). Sin conexión con el procesus cocleariformis.
- *Dehiscencias musculares.* KOS y cols. (1970) (4).
- *Ausencia de pared ósea simulando un anómalo recorrido del nervio facial.*

Patología inherente a dichas alteraciones del músculo tensor del tímpano

- *Aplasia gonadal. Síndrome de Turner.* SZPUNAR y RIBAK (1968) (5).
- *Trisomía 13-15. Síndrome de Patau.* SANDO y cols. (1975) (6).
- *Trisomía 18. Síndrome de Edward.* SANDO y cols. (1970) (7).
- *Anencefalia.* ALTMANN (1957) (8).
- *Atresia auris congénita.* HIRAIDE y cols. (1974) (3).

- *Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins.* KONIGSMARK y GORLIK (1976) (9).
- *Osteítis deformante. Enfermedad de Paget.* LINDSAY y SUGA (1976) (10).
- *Tercera y cuarta bolsas faríngeas. Síndrome de Digeorge.* ADKINS y GUSSEN (1974) (11).

Músculo y tendón del estapedio

Alteraciones anatómicas:

- *Ausencia del tendón y del músculo.* SANDO y cols. (1968) (1).
- *Ausencia de tendón.* JAFFEE (1968) (12).
- *Atrofia de tendón.* TABOR (1961) (13).
- *Osificación del tendón.* HOUGH (1958) (14).
- *Bifidismo.* WRIGHT y ETHOLM (1973) (15).
- *Grande anormalmente expuesto en el oído medio.* SANDO y col. (1970) (7).
- *Inserción tendón a la apófisis lenticular.* POU (1963) (16).
- *Inserción tendón a la cabeza o crura posterior del estribo.* HOUGH (1958) (14).

Patología inherente a dichas alteraciones del músculo y tendón del estapedio

- *Aplasia gonadal. Síndrome de Turner.* SZPUNAR y RIBAK (1968) (5).
- *Trisomía 13-15. Síndrome de Patau.* SANDO y cols. (1975) (6).
- *Trisomía 18. Síndrome de Edward.* SANDO y cols. (1970) (7).
- *Anencefalia.* ALTMANN (1957) (8).
- *Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins.* KONIGSMARK y GORLIK (1976) (9).
- *Osteítis deformante. Enfermedad de Paget.* LINDSAY y SUGA (1976) (10).
- *Tercera y cuarta bolsas faríngeas. Síndrome de Digeorge.* ADKINS y GUSSEN (1974) (11).

VASCULARES

Arteria carótida interna

Alteraciones anatómicas:

- *Aneurisma de la misma dentro del oído medio.* STEFFEN (1968) (17).

- Curso anómalo a través del promontorio. GOLDMAN y cols. (1971) (18).

Patología inherente a dichas alteraciones en la arteria carótida interna

Anomalía de la arteria carótida interna en el oído medio. RUGGLES y REED (1972) (19):

Excepcional. Se presenta como anomalía solitaria. Subiendo por la cara posterior de la cavidad timpánica, discurre después de la ventana oval y Falopio; se extiende hacia la zona tubárica que corresponde a su lugar que le es propio. Hipoacusia de conducción.

Aneurisma de la arteria carótida interna. STALLING y McCABE (1969) (20).

Se presenta como anomalía solitaria. Presencia de masa pulsátil en la cavidad timpánica. Hipoacusia de conducción.

Bulbo de la yugular

Hernia y procidencia en hipotímpano. STEFFEN (1968) (17).

Hernia y procidencia que discurre por la caja timpánica y cubre la ventana redonda.

Alta posición del bulbo. EGAMI y cols. (1979) (21).

Patología inherente a dichas alteraciones del bulbo de la yugular

- Bulbo de la yugular herniado. STEFFEN (1968) (17). Anomalía solitaria. Etiología desconocida. Situado por debajo de la ventana oval.
- Síndrome cardíaco congénito. EGAMI y cols. (1979) (21).
- Leuconichia, nudillos deformados e hipoacusia. BART y UMPHREY (1967) (22). Hereditaria, autosómica dominante. Ausencia de osículos y del Falopio. Presencia del bulbo de la yugular. Hipoacusia mixta o neurosensorial.

Arteria estapedial

Alteraciones anatómicas:

- Persistencia de la arteria estapedial de forma anómala después del nacimiento a través de las cruras.

— *Patología inherente a dicha patología.*

— *Síndrome cardíaco congénito.* EGAMI y cols. (1979) (21).

— *Trisomía 13-15. Síndrome de Patau.* SANDO y cols. (1975) (6).

— *Anencefalia.* ALTMANN (1957) (8).

— *Atresia auris congénita.* HIRAIDE y cols. (1974) (3).

— *Osteopetrosis. Síndrome de Albers-Schomberg.* KONIGSMARK y GORLIN (1976) (9)

BIBLIOGRAFIA

1. SANDO, I., y col.: «Histopathology of the temporal bones in mandibulofacial dysostosis (Treacher-Collins syndrome)». *Trans. Acad. Ophthalmol. Otol.*, 72: 913, 924, 1968.
2. RUBEN, R. J., y col.: «External and middle ear malformations associated with mandibulofacial dysostosis and renal abnormalities: A case report». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 78: 605-624, 1969.
3. HIRAIDE y col.: «Histopathology of atresia auris congenita». *J. Med. Laryngol. Otol.*, 88: 1.249-1.256, 1974.
4. KOS, A. O., y col.: «Temporal bone studies in 13-15 and 18 trisomy syndromes». *Arch. Otolaryngol.*, 83: 439-445, 1966.
5. SZEPUKAR y RYBAK: «Gonadal aplasia (Turner syndrome)», 1968. *Pediatric Otolaryngol. by Bluestone and Stool*, 1983.
6. SANDO, I., y col.: «Temporal bone histopathological findings in trisomy 13 syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 84, suppl. 21, 1975.
7. SANDO, I., y col.: «Temporal bone findings in trisomy 18 syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 91: 552-559, 1970.
8. ALTMANN, F.: «The ear in severe malformations of the head». *Arch. Otolaryngol.*, 66: 7-25, 1957.
9. KONIGSMARK, W., y GORLIN, R. J.: *Genetic and Metabolic Deafness*. Philadelphia. W. B. Saunders Co., 1976.
10. LINDSAY, J. R., y SUGA, F.: «Paget's disease and sensorineural deafness. Temporal bone histopathology of Paget's disease». *Laryngoscope*, 86: 1.029-1.042, 1976.
11. ADKINS, W. Y., y GUSSEN, R.: «Temporal bone findings in the third and fourth pharyngeal pouch (Di George) syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 100: 206-208, 1974.
12. JAFFE, I. S.: «Congenital shoulder-neck-auditory anomalies». *Laryngoscope*, 78: 2.119-2.139, 1968.
13. TABOR: «Stapedius muscle and tendon anomalies», 1961. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
14. HOUGH, J. V. D.: «Malformations and anatomical variations seen in the middle ear during the operation for normalization of the stapes». *Laryngoscope*, 68: 1.337-1.379, 1958.
15. WRIGHT y ETHOLM: «Stapedius muscle and tendon anomalies», 1973. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
16. POU, J. W.: «Congenital absence of the oval window». *Laryngoscope*, 73: 384-391, 1963.
17. STEFFEN: «Jugular bulb anomalies», 1968. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
18. GOLDMAN, N. N., y col.: «Aberrant internal carotid artery». *Arch. Otolaryngol.*, 94: 269-273, 1971.
19. RUGGLES, R. L., y REED, R. C.: «Symposium on ear sur-

- gery. V. Treatment of aberrant carotid arteries in the middle ear: A report two cases». *Laryngoscope*, 82: 1.199-1.205, 1972.
20. STALLINGS y McCABE: Internal carotid artery aneurysm», 1969. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
21. EGAMI, T., y col.: «Temporal bone anomalies associated with congenital heart disease». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 88: 72-78, 1979.
22. BART, R. S., y PUMPHREY, R. E.: «Knuckle pads, leukonychia and deafness. A dominantly inherited syndrome». *N. Engl. J. Med.*, 276: 202-207, 1967.

6) Alteraciones de las estructuras nerviosas del oído

Aunque se encuentran englobadas dentro del capítulo de estructuras blandas, merecen formar uno solo por la importancia que tienen entre las malformaciones.

Si bien los distintos nervios que atraviesan la cavidad timpánica suelen encontrarse protegidos por una cortical ósea, gran parte de las alteraciones que pueden presentarse corresponden a la ausencia de esa capa ósea protectora o al discurrir anormal a través de las paredes de la cavidad timpánica.

Dentro de ese discurrir intraóseo, el nervio de la cuerda del tímpano está totalmente descubierto a su paso a través de la cavidad timpánica.

El nervio facial, cuerda del tímpano, petroso superficial y plexo de Jacobson constituyen los diferentes elementos neurales que pueden estar afectados en su trayecto.

NERVIO FACIAL

Alteraciones anatómicas: Pueden presentarse aplasias, displasias, anomalías de trayecto, ramificaciones o bifurcaciones. Asimismo, pueden llevar un curso intratemporal (fig. 1) o presentar una anomalía en el curso del facial (fig. 2). PROCTOR, B. (1989) (1).

- **Ausencia.** JORGENSEN y cols. (1964) (1-A).
- **Disminuido.** HENDERSON (1939). El tronco nervioso está reducido de calibre en el número de fibras nerviosas, que afectan a la movilidad de los músculos y en especial el orbicular de los labios.
- **Trayectos anómalos.** Dehiscencias en el facial timpánico descritas por ORDOÑEZ COCKER, 57 por 100; HERSDOERFER, 76 por 100.
- Siguiendo por un recorrido que le es propio desde el ganglio geniculado atraviesa la caja timpánica y al llegar al segundo codo se

extiende en una amplia curvatura: EGAMI y cols. (1979) (2).

- Desde el ganglio geniculado se dirige verticalmente hacia la caja y desciende por la parte anterior del promontorio y deja precozmente por la parte anterior la cavidad timpánica. SANDO y cols. (1968) (3).
- Discurre por un trayecto intratimpánico más inferior del que le es propio, pudiendo cubrir total o parcialmente la ventana oval. CAPARROSA y KLASSEN (1966) (4) (figs. 3 y 4).
- Lleva un trayecto más inferior al normal a partir del procesus cocleariformis, pudiendo realizar un ojal, dividiéndose en dos al llegar al estribo y convirtiéndose en uno después del estribo (fig. 5). ADKINS y GUSSEN (1974) (5).

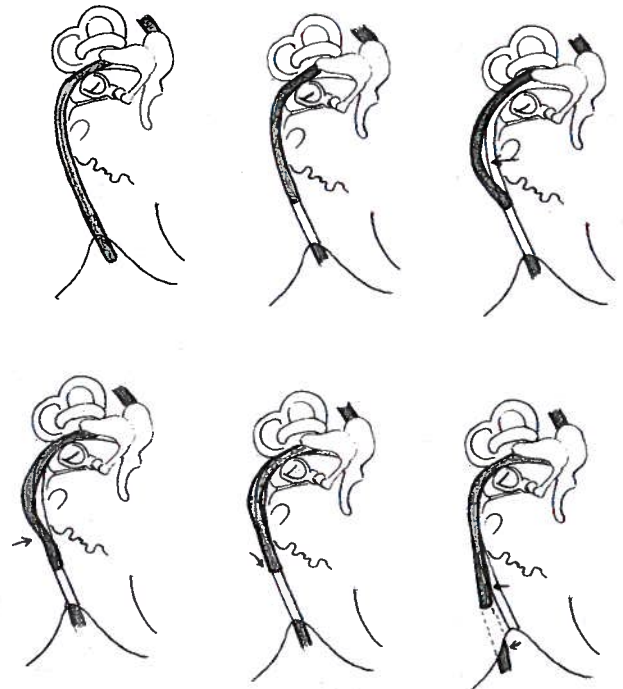
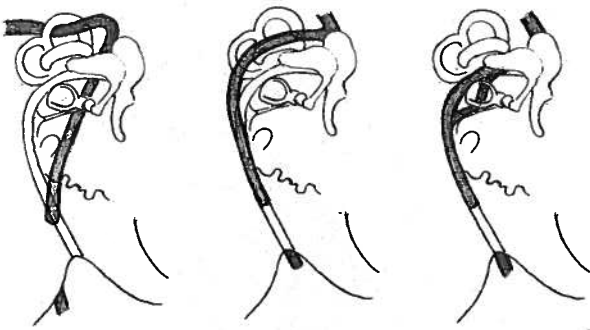


FIG. 1 A a F.—Anormalidades curso intratemporal del facial (breve PROCTOR). *Surgical anatomy of the ear and temporal bone*, 1989.

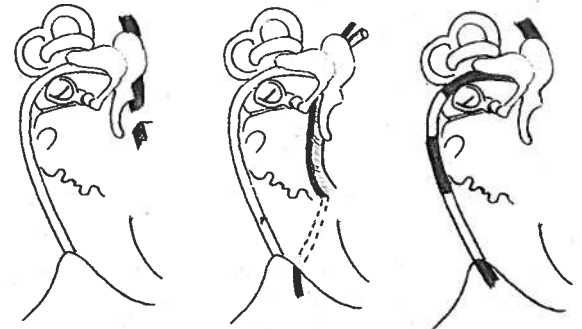
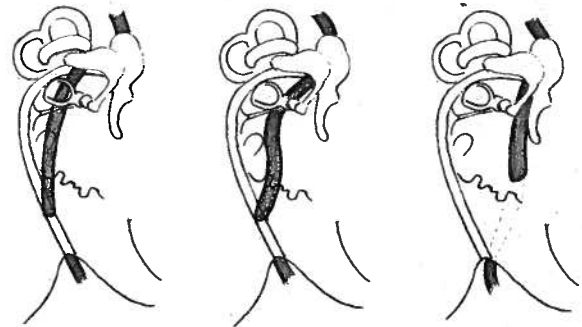


timpánico solamente en la zona de la ventana oval y viene ya herniado desde el primer codo, dirección más vertical y anterior de la 3.ª porción; dirección más posterior del 2.º codo.

- Atravesando el borde del conducto semicircular vertical; por encima del conducto semicircular horizontal; haciendo un ojal al estribo con dos ramas iguales, o más gruesas la superior o la inferior; ambas ramas se entrecruzan en el 2.º codo; hernia total de la segunda porción.
- Al llegar al facial timpánico atraviesa la crura del estribo; la cuerda del tímpano se conecta con el facial a través de la crura del estribo; pasa por debajo de la ventana oval y del segundo codo, reduciendo la por-



FIG. 2 A a I.—Anormalías. Curso del facial.



- Descubierta (fig. 7).
- Ausencia del segundo codo, conformando un plano inclinado desde el horizontal al vertical. SANDO y cols. (1970) (6).
- Localización medial al músculo estapedial. SANDO y cols. (1970) (6).

En estas imágenes presentamos un estudio exhaustivo de las alteraciones anatómicas que pueden presentar en el recorrido del facial. PROCTOR (1989) (7).

- Desde el conducto auditivo interno hasta el primer codo se presentan las siguientes anomalías: a través del borde del conducto semicircular vertical; por encima del conducto semicircular horizontal; hernia superior del facial timpánico; haciendo hernia del facial

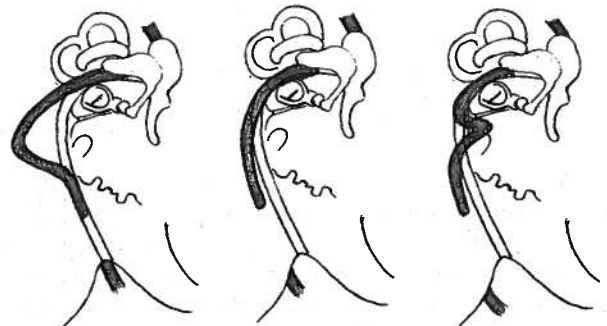


FIG. 2 A a I (bis).—Anormalidades curso facial.

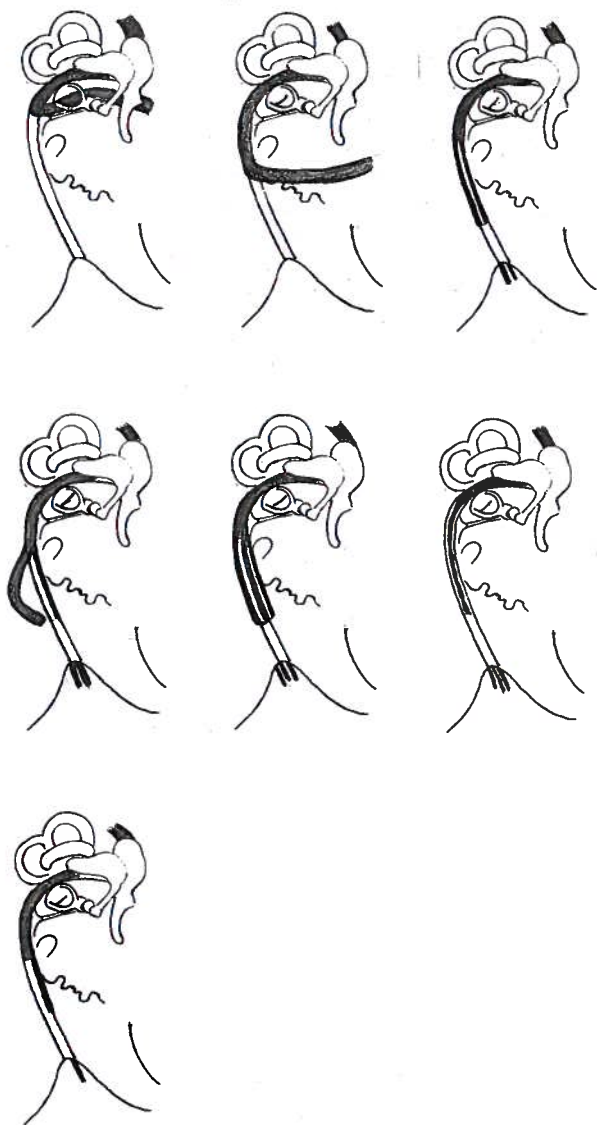


FIG. 2 A a I (tris).—Anomalías curso del facial.

ción vertical; pasa por delante de la ventana redonda y en el tercio inferior de la porción vertical realiza un codo para emerger en el agujero estilomastoideo; desde el ganglio geniculado se dirige por la parte anterior verticalmente y ya en hipotímpano se dirige hacia atrás a la búsqueda del agujero estilomastoideo; la misma dirección vertical pero algo posterior a través del yunque y manubrium del martillo.

- Baja el nervio facial del ganglio geniculado y al llegar al segundo codo, en lugar de bajar verticalmente, se dirige hacia la primera porción; a pocos milímetros de comenzar la porción vertical se dirige bruscamente hacia adelante; bifurcado en su porción vertical, bifurcado con la rama posterior y más gruesa;

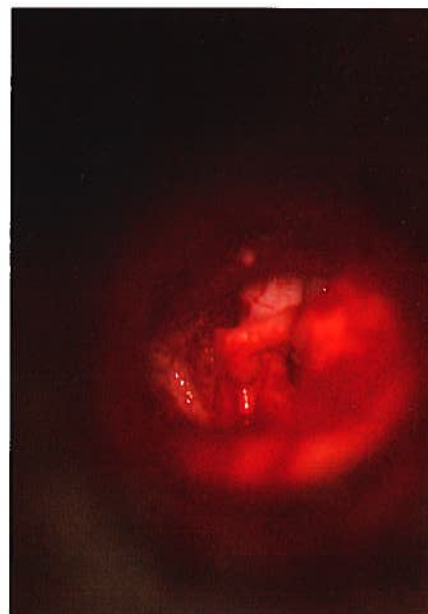
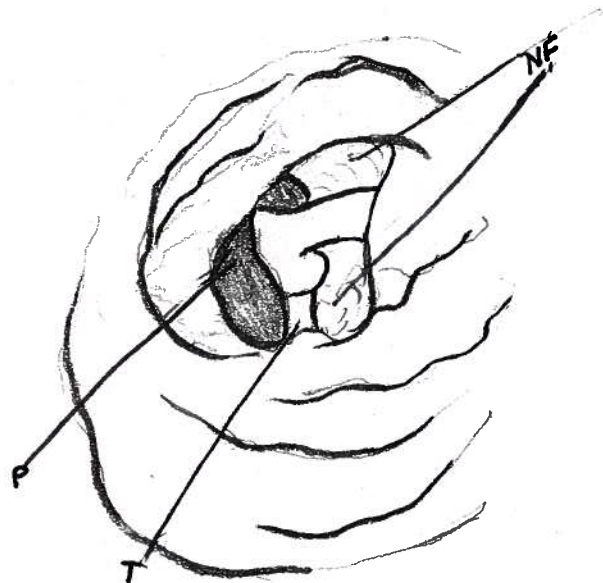


FIG. 3.—Facial tapa estribo.

dividido en tres ramas; porción vertical hasta el agujero estilomastoideo muy delgado; la porción vertical rama principal desaparece y queda un pequeño ramúsculo.

- Segundo codo desnudado; segundo codo muy posterior hasta el seno lateral teniendo que realizar un recorrido anterior a la búsqueda del tercio inferior vertical; segundo codo normal, torna hacia adelante y da una rama hacia adelante inferior a la ventana oval, y, volviendo hacia atrás, baja por la porción vertical por el Falopio que le es propio.

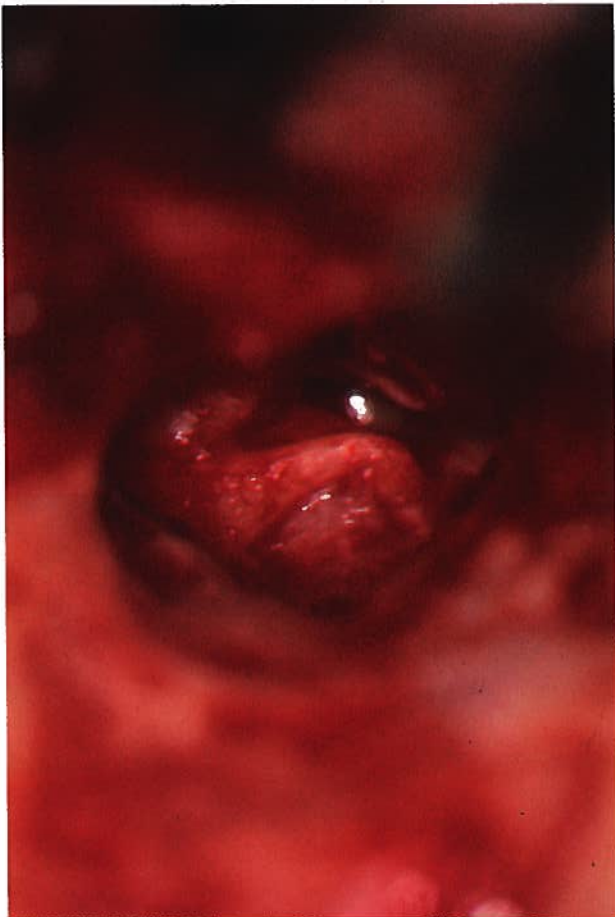
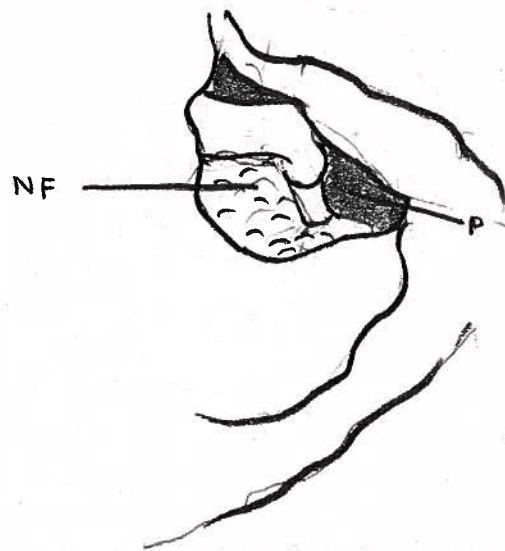
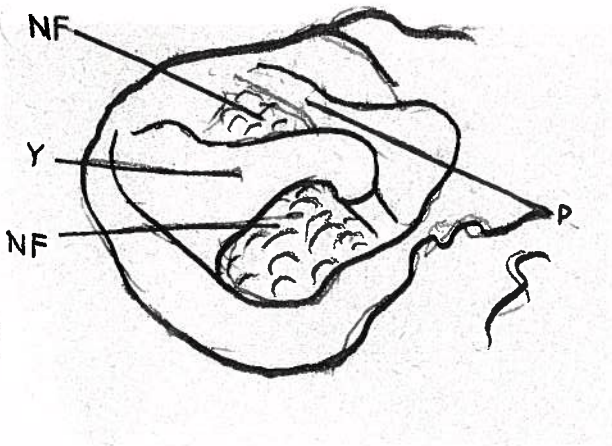


FIG. 4.—Nervio facial hipertrofiado contacta con yunque.



FIG. 5.—Nervio facial tapa ventana oval.

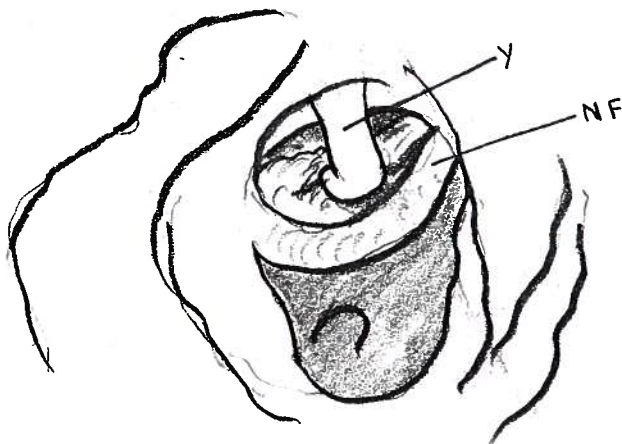


FIG. 6.—Nervio facial por debajo de la ventana oval.

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES DEL NERVIO FACIAL

- *Nervio facial aberrante*. BASEK (1962). Solitario, poco frecuente y de origen desconocido. Las múltiples variedades que hemos descrito pueden presentarse; bifidismo y trifidismo en su tercera porción. Coincidiendo con una hipoplasia del nervio facial y una reagudización de la panexia facial a resistente a la medicación convencional usual en un síndrome de Treacher-Collins; nosotros, OLAIZOLA (1988), describimos el hallazgo en la porción vertical de la división del nervio facial en varias ramas, que la titulamos «en cola de caballo». Intrínsecamente no afecta a la audición, puede hacerlo si conjuntamente presenta alteraciones en osículos, estribo o atresias de pabellón auricular y CAE.
- *Síndrome cardíaco congénito*. EGAMI y cols. (1969) (2).

- *Trisomía 13-15. Síndrome de Patau*. SANDO y cols. (1975) (9).
- *Trisomía 18. Síndrome de Edward*. SANDO y cols. (1970) (6).
- *Anencefalia*. ALTMANN (1957) (12).
- *Atresia auris congénita*. HIRAIDE y cols. (1974) (11).
- *Quemodectoma del oído medio. Glomus timpanicum yugular y carotídeo (corpúsculo)*. ROSEN (1952). Hereditario, autosómico dominante. El glomus yugularis puede ir acompañado del corpúsculo carotídeo tumoral. En su crecimiento puede afectar solamente a los osículos en principio. Hipoacusia de conducción.
- *Hendidura paladar, micrognacia y glosoptosis. Síndrome de Pierre Robin*. IGARASHI y cols. (1976) (12).
- *Displasia craneometaphyseal. Síndrome de Pyle*. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (13). Hereditaria autosómica dominante. Excep-

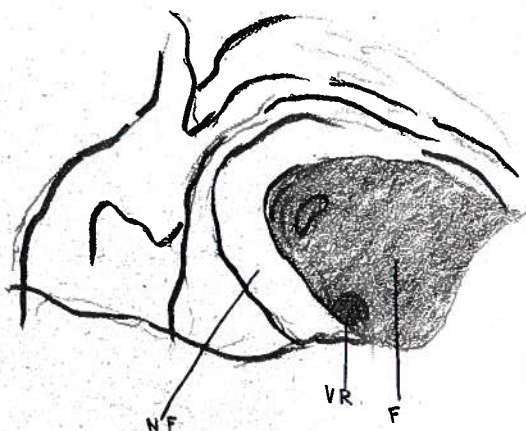
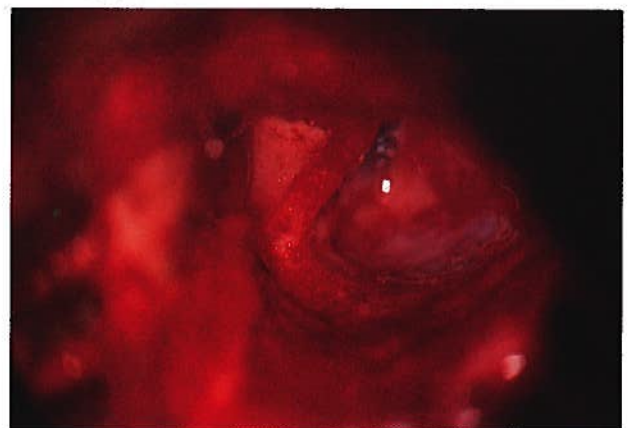
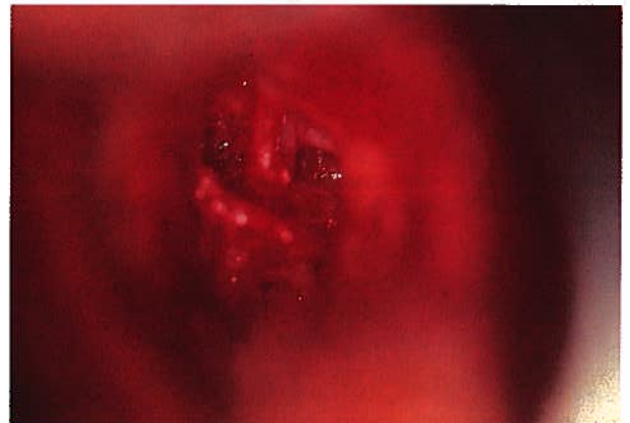


FIG. 7.—Nervio facial descubierto y porción vertical más anterior.



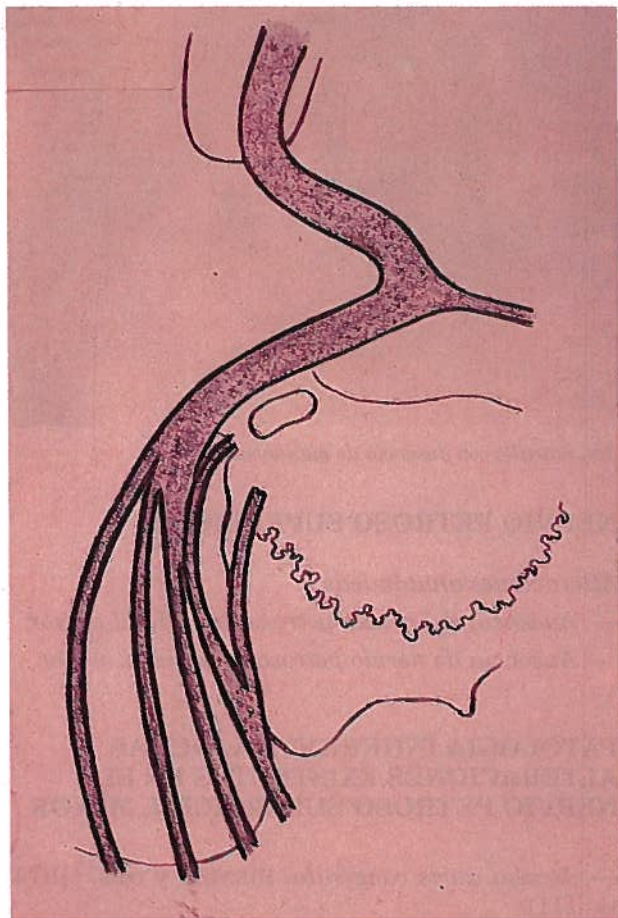


FIG. 8.—Nervio facial en cola de caballo.

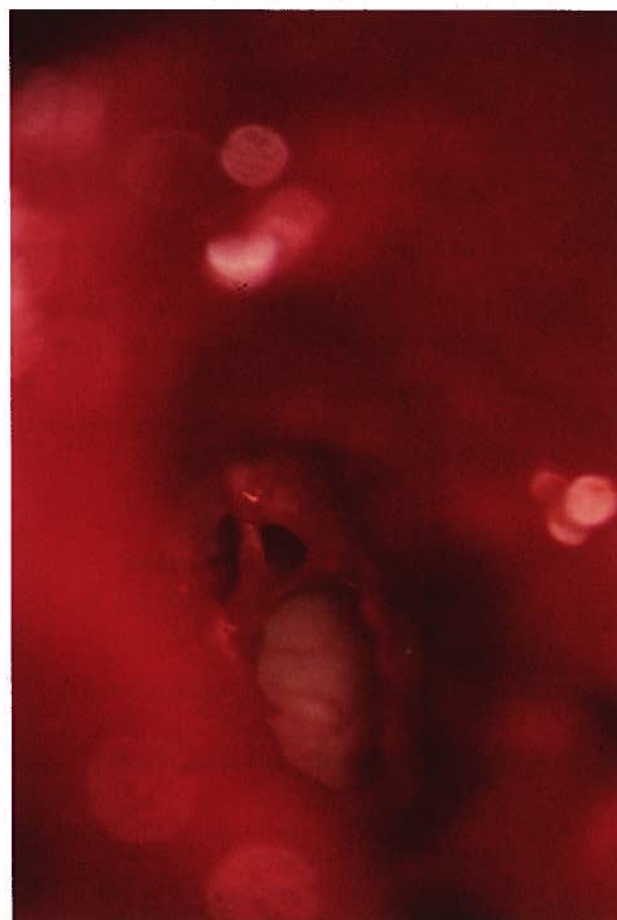
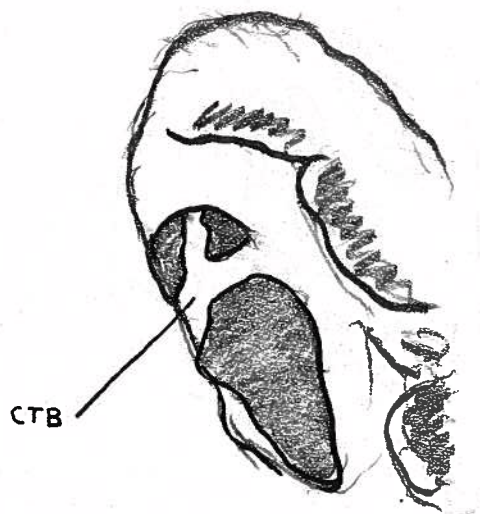


FIG. 9.—Nervio cuerda timpanobifurcado.

cionalmente autosómica recesiva. Alteraciones osiculares con anquilosis de la cadena. Osificación del yunque al promontorio y del martillo en el ático y osificación de la ventana oval. Afectación del conductivo auditivo interno y de la cápsula. Hipoacusia neurosensorial y componente conducto. Otras anomalías: atresia coanal, prognatismo parexia del VII par, alteraciones en las fosas nasales; deformidades, estrechez, obturación del conducto lacrimonasal y senos paranasales, hipertelorismo.

- *Malformaciones de oídos. Fístulas o nódulos. Hipoacusia mixta.* FISCH y cols. (1976) (14).
- *Hipertrofia protectora de la piel de los nudillos. Leuconichia e hipoacusia.* BART y PUMPHREY (1967) (15).
- *Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins.* KONIGSMARK y GORLIN (1976) (13).
- *Síndrome de la tercera y cuarta bolsas faríngeas. Síndrome de Digeorge.* ADKINS y GUSSEN (1974) (5).

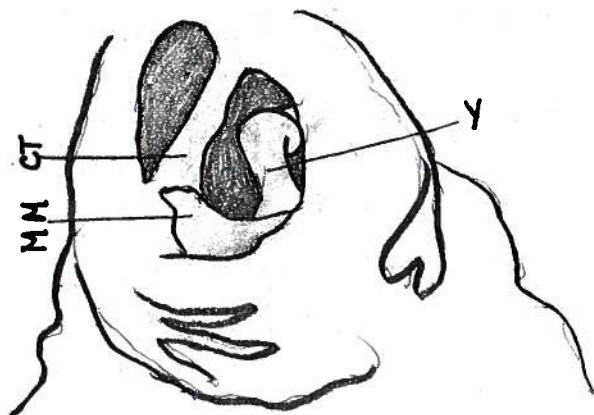


FIG. 10.—Nervio cuerda de tímpano en contacto con martillo con ausencia de manubrium.

NERVIO. CUERDA DEL TIMPANO

Alteraciones anatómicas:

- Ausencia. SANDO y cols. (1968) (3).
- Mayor calibre. OLAIZOLA (1989) (16). Su grosor es mayor y en ocasiones se asemeja a un nervio facial anómalo.
- Bifurcado. DURCAN y cols. (1967) (17) (fig. 1).
- Adherido al martillo, que es anómalo (falta membrana) (fig. 2).

Trayecto anómalo:

- Por fuera del hueso temporal. ALTMANN (1949) (18).
- Más vertical. SANDO y cols. (1970) (6). Emerge en la caja timpánica más inferior y hace un ángulo más reducido a nivel incudo maleolar.
- Area ganglio geniculado. FOWLER (1961) (19).
- Engrosamiento. HOUGH (1958) (20).
- Cuerda del tímpano recubierta por hueso en el borde posterior del CAE. KRAUS y ZIV (1971).

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES DE LA CUERDA DEL TIMPANO

- Trisomía 18. Síndrome de Edward. SANDO y cols. (1970) (6).
- Atresia auris congénita. HIRAIDE y cols. (1974) (11).
- Displasia craneometaphyseal. Síndrome de Pyle. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (13).
- Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (13).



NERVIO PETROSO SUPERFICIAL

Alteraciones anatómicas:

- Ausencia del nervio petroso superficial mayor.
- Ausencia de nervio petroso superficial menor.

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES EXISTENTES EN EL NERVIO PETROSO SUPERFICIAL MAYOR

- Atresia auris congénita. HIRAIDE y cols. (1974) (11).
- Disostosis mandibulofacial. Síndrome de Treacher-Collins. KONIGSMARK y GORLIN (1976) (13).

BIBLIOGRAFIA

1. JORGENSEN, M. B., y cols.: «Thalidomide-induced aplasia of the inner ear». *J. Laryngol. Otol.*, 78: 1.095, 1.101, 1964.
2. EGAMI, T., y cols.: «Temporal bone anomalies associated with congenital heart disease». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 88: 72-78, 1979.
3. SANDO, I., y cols.: «Histopathology of the temporal bones in mandibulofacial dysostosis (Treacher-Collins syndrome)». *Trans. Am. Acad. Ophthalmol. Otol.*, 72: 913-924, 1968.
4. CAPAROSA, R. J., y KLASSEN, D.: «Congenital anomalies of the stapes and facial nerve». *Arch. Otolaryngol.*, 83: 420, 1966.
5. ADKINS, W. Y., y GUSSEN, R.: «Temporal bone findings in third and fourth pharyngeal pouch (Di George) syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 100: 206-208, 1974.
6. SANDO, I., y cols.: «Temporal bone findings in trisomy 18 syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 91: 552-559, 1970.
7. PROCTOR, B., y cols.: «Surgical anatomy of the ear and temporal bone», 1989.
8. OLAIZOLA, F., y ALAMINOS, D.: «Management of Bell's palsy». *Proceedings of the Sixth International Symposium on the Facial Nerve*. Río de Janeiro, Brasil. October 2-5, 1988, edit. by D. Castro.

9. SANDO, I., y cols.: «Temporal bone histopathological findings in trisomy 13 syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 84: suppl., 21, 1975.
10. ALTMANN, F.: «The ear in severe malformation of the head». *Arch. Otolaryngol.*, 66: 7-25, 1957.
11. HIRAIDE, F., y cols.: «Histopatologic of atresia auris congenita». *J. Laryngol. Otol.*, 88: 1.249-1.256, 1974.
12. IGARASHI y cols.: «Temporal bone findings in Pierre Robin syndrome». *Laryngoscope*, 86: 1.679-1.687, 1976.
13. KONIGSMARK, W., y GORLIN.: «Genetic and Metabolic deafness». Philadelphia. W. B. Saunders Co., 1976.
14. FITCH, N., y cols.: «The temporal bone in the preauricular pit, cervical fistula, hearing loss syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 85: 268-275, 1976.
15. BART y PUMPHREY: «Knuckle pads, leukonychia and deafness. A dominantly inherited syndrome». *N. Engl. J. Med.*, 276: 202-207, 1967.
16. OLAIZOLA, F.: «Anatomical variations of the intratemporal facial nerve. Proceedings of the Sixth International Symposium on the Facial Nerve. Río de Janeiro, Brasil. October 2-5, 1988, edited by D. Castro.
17. DURCAN, D. J.; SHEA, J. J., y SLEEC, J. P.: «Bifurcation of the facial nerve». *Arch. Otolaryngol.*, 86: 619-631, 1967.
18. ALTMANN, F.: «Problem of so-called congenital atresia». *Arch. Otolaryngol.*, 50: 759-788, 1949.
19. FOWLER, E. O.: «Variations in temporal bone course of the facial nerve». *Laryngoscope*, 71: 937, 1961.
20. HOUGH, J. V. D.: «Malformations and anatomical variations seen in the middle ear during the operation for normalization of the stapes». *Laryngoscope*, 68: 1.337-1.379, 1958.
21. WARNAY: «Endemics cretinism», 1971. *Pediatric Otolaryngology by Bluestone and Stool*, 1983.
22. BADWIN, J. L.: «Dysostosis craniofacialis of Crouzon». *Laryngoscope*, 78: 1.660-1.667, 1968.
23. MAYER, T. G., Y CRABTREE, J. A.: «The facial nerve coursing inferior to the oval window». *Arch. Otolaryngol.*, 102: 744-746, 1976.
24. DAVIS, D. G.: «Paget's disease of the temporal bone». *Acta Otolaryngol. suppl.* 242, 1968.
25. GOODHILL, V.: «Syphilis of the ear. Histopathology studies». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 48: 676-707, 1939.
26. KELEMEN, G.: «Rubella and deafness». *Arch. Otolaryngol.*, 83: 520-532, 1966.
27. SCHUKNECHT, H. F.: «Pathology of sensorineural deafness of genetic origin». In McConnell, F. y Ward, Nashville, Vanderbilt University Press, 69-90, 1967.
28. LINDSAY y SUGA: «Paget's disease and sensorineural deafness. Temporal bone histopathology of Paget's disease». *Laryngoscope*, 86: 1.029-1.042, 1976.
29. KARMODY, C. S., y SCHUKNECHT, H. F.: «Deafness in congenital syphilis». *Arch. Otolaryngol.*, 83: 18-27, 1966.

NERVIO DE JACOBSON

Alteraciones anatómicas

- Nervio o plexo de Jacobson afectado.

PATOLOGIA INHERENTE A DICHAS ALTERACIONES DEL NERVIO DE JACOBSON

Para ganglioma, quemodectoma. VON DER BORDEN ROSEN (1952).

CAPSULA LABERINTICA

Alteraciones anatómicas

Son ingentes las variaciones pormenorizadas de las complejas estructuras del oído interno.

- Capa periosteal gruesa. WARKANY (1971) (21).
- Capa periosteal con crecimiento interno. BALDWIN (1968) (22).
- Osteopetrosis. MAYERS y STOOL (1969) (23).
- Osteítis. Deformación (osteítis deformante). DAVIS (1968) (24).
- Otosclerosis. SCHUKNECHT (1974).
- Osteogenesis imperfecta. ALTMANN (1962).

- Osteítis sífilítica. GOODHILL (1939) (25).
- Focos de resorción fibrosa de la capa periosteal, gargolismo. KELEMEN (1966) (26).
- Acondroplasia de la cápsula. SCHUKNECHT (1967) (27).

Patología inherente a dichas alteraciones en la cápsula laberíntica

- *Otosclerosis*. LARSON (1962), SCHUKNECHT (1974). Hereditaria, autosómica dominante. Frecuente en la raza blanca y menos común en la raza amarilla y negra.
Fijación del estribo a la cápsula laberíntica por crecimiento de la capa endocondral en primer lugar y posteriormente otras capas. Hipoacusia de conducción o mixta e incluso solamente neurosensorial dependiente de las zonas que la afectación otospongiosa radica.
- *Acondroplasia*. SCHUKNECHT (1967) (27). Hereditaria. autosómica dominante y excepcionalmente recesiva. Anomalías osiculares. Osificación de los osículos a las estructuras vecinas. Formación de trabéculas gruesas y ausencia de islotes de cartílago en las capas

endastral y periostal. Alteraciones en el oído interno. Hipoacusia de conducción o mixta. Osificación imperfecta de los huesos largos y porciones distales. Extremidades cortas.

- *Disostosis craneofacial. Síndrome de Crouzon.* KONIGSMARK y GORLIN (13).
- *Gargolismo. Síndrome de Hurler.* KELEMEN (1966) (26).
- *Osteítis deformante. Enfermedad de Paget.* LINDSAY y SUGA (1976) (28).
- *Osteogénesis imperfecta.* BEGSTRON (1977) (35). Hereditaria, autosómica dominante. Déficit en la síntesis del tejido conectivo y óseo. Anormal formación del estribo y supraestructura. Hueso poroso sustituye el hueso normal. Hipoacusia de conducción o mixta. Escleróticas azules. Dientes anormales, caries y fracturas. Pecho escavado, hidrocefalia, compresión de las raíces nerviosas, débiles articulaciones, alteraciones de las plaquetas, etc. Su

cirugía es complicada, ya que intervienen muchos factores que pueden variar un normal desarrollo quirúrgico.

- *Osteopetrosis Albers Shomberg Disease.* KONIGSMARK y GORLIN (1976) (13).
- *Sífilis congénita.* KARMODY y SCHUKNECHT (1966) (29). En la mitad de los pacientes los síntomas se presentan entre 25 y 30 años. Anomalías óticas. Soldadura del martillo con el yunque. Yunque de aspecto esponjoso. Martillo grueso y alteraciones en el estribo. Alteraciones óseas de la mastoides y de la cápsula laberíntica con endoarteritis. Laberintitis, hydrops endolinfático. Hipoacusia neurosensorial y si está interesado, como es lo corriente, el oído medio, entonces presenta una hipoacusia mixta con vértigos y tinitus en los adultos e hipoacusia en los niños.
- *Cretinismo endémico.* WARKANY (1971) (21).

CAPITULO VIII

Hipoacusias genéticas con anormalidades extraóóticas

Ponentes:

**R. GOMEZ-ULLATE ALVEAR, F. ORDOÑEZ,
R. ARROYO, J. PRADES, J. GAMBOA, P. LAZARO
y J. GOMEZ ULLATE ALVEAR**

- Integumentarias. R. GOMEZ-ULLATE.
- Oculares. F. ORDOÑEZ.
- Sistema nervioso. R. ARROYO.
- Alteraciones óseas. J. PRADES.
- Enfermedades renales. J. GAMBOA.
- Patología tiroidea y cardiaca. P. LAZARO.
- Alteraciones cromosómicas. J. GOMEZ-ULLATE.

CAPITULO VIII

Hipoacusias hereditarias con anomalías y patología extraótica tegumentarias

R. GOMEZ-ULLATE ALVEAR, J. GOMEZ-ULLATE ALVEAR, F. ORDOÑEZ, R. ARROYO, M. C. TAPIA, D. ALAMINOS y F. OLAIZOLA

SORDERA GENETICA CON ENFERMEDAD DEL SISTEMA INTEGUMENTARIO

Aproximadamente el 7 por 100 de todos los recién nacidos tienen alguna lesión cutánea, muchas de ellas determinadas genéticamente y que en algunos casos son expresión de otra alteración más importante.

La piel, por su accesibilidad, permite el rápido reconocimiento de enfermedades genéticas multisistémicas con manifestaciones cutáneas.

Se puede decir que los síndromes con sordera generalmente cursan unidos a alteraciones de la piel, uñas o pelo, fáciles de diagnosticar.

Es, pues, el dermatólogo el primero en diagnosticar los síndromes complejos incluidos en este capítulo.

En este capítulo describimos 20 síndromes, algunos de los cuales, como el de eritroqueratodermia atópica, retraso somático neuropatía periférica y sordera neurosensorial e hiperqueratosis espinosa, lopecia universal y sordera congénita, parecen ser el mismo síndrome con manifestaciones distintas por diferente penetrabilidad del gen.

Uno de los síndromes, el de Waardenburg, es muy frecuente, alrededor del 2 por 100 de todos los afectados de sordera profunda, mientras que los otros son esporádicos y hay pocos casos descritos en la literatura.

Los diferentes síndromes están ordenados por la alteración más destacada del sistema cutáneo. Así, en los siete primeros dominan las alteraciones pigmentarias. Los síndromes clasificados 8, 9 y 10 tienen como principal alteración cutánea la queratodermia. Los síndromes 11 al 19 muestran como característica dominante alteraciones del pelo, uñas, dientes y falanges. Por último, el síndrome n.º 20 es una dermatitis atópica.

Todos los casos descritos tienen en común la sordera, que siempre es neurosensorial y con frecuencia de grado severo o profundo.

SINDROME DE WAARDENBURG

Aunque ciertos aspectos de este síndrome fueron descritos por VAN DER HOEVE (1) y MENDE (2), fue WAARDENBURG (3) el que lo definió en su totalidad.

Sus hechos más característicos son: cantos mediales separados, raíz de la nariz plana y cejas que se juntan en la línea media. Frecuentemente existe un mechón blanco central e iris de colores distintos. Un 20 por 100 por lo menos tienen pérdida auditiva.

La frecuencia de este síndrome es muy considerable, calculándose alrededor del 2 por 100 de los sordos congénitos.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

El mechón blanco frontal (poliosis), que varía entre muy ancho y sólo algunos pelos, se encuentra de un 20 a un 40 por 100 de los casos y alrededor del 15 por 100 tienen áreas de vitíligo u otras áreas de hiperpigmentación.

II.—Facies

La distancia entre ambos cantos mediales, que en niños hasta 16 años ronda los 34 mm., en mujeres adultas 37 mm. y en hombres adultos 39 mm., es mayor en el 85 por 100 de los afectados de síndrome de Waardenburg. Sin embargo, la distancia interpupilar suele ser normal. Una raíz nasal ancha se puede ver en el 75 por 100 y cejas confluentes (sinofris) en el 50 por 100 de los casos. Existe siempre una cierta hipoplasia de los cartílagos nasales alares.

III.—Sistema Ocular

La heterocromía del iris alcanza un 25 por 100 de los casos descritos por WAARDENBURG (4). Algunos tienen un ojo marrón y otro azul, mien-

tras que otros tienen sectores azules y marrones en el mismo ojo. Los cambios de pigmentación suceden también en el fondo del ojo, siendo albinoides el fondo de los ojos de color azul y normal el de los marrones. La agudeza visual es normal en todos los casos.

IV.—Sistema Auditivo

Una pérdida auditiva neurosensorial de grado muy variable, desde leve a profunda, ocurre en más del 20 por 100 de los casos.

FISCH (5) describe en los casos con pérdida auditiva dos patrones audiométricos:

Tipo 1 sólo restos en frecuencias graves.

Tipo 2 sordera moderada con mejoría en las frecuencias agudas.

V.—Sistema Vestibular

El estudio más completo de la función vestibular en el síndrome de Waardenburg lo describió MARCUS (6) en dieciséis miembros afectados de una misma familia. Todos, menos uno, tenían alteraciones vestibulares aunque su audición fuese normal en mayor o menor grado. Seis miembros de la familia tenían sordera profunda bilateral, de los que cinco presentaban una arreflexia vestibular total al estímulo calórico.

En resumen, todos los enfermos con sordera y muchos con audición normal tienen alteraciones vestibulares.

Radiología

MARCUS (6) describe dos enfermos con hipoplasia de cóclea y de los canales semicirculares, horizontal y superior, así como ausencia del posterior.

Anatomía Patológica

Lesiones del oído interno han sido descritas por FISCH (5). Engrosamientos y pérdida de tensión de la membrana basal y ausencia del órgano de Corti en la mayor parte de las espiras, así como desaparición casi total de las neuronas del ganglio espiral, fueron los hallazgos más significativos.

Herencia

La transmisión es autosómica dominante, con una gran variación en el grado de expresividad de los signos componentes del síndrome.

Diagnóstico

Cada signo del síndrome de Waardenburg puede verse asociado a otros signos en diferentes síndromes. Por ejemplo, el hipertelorismo y la displasia cantorum puede asociarse a gran cantidad

de enfermedades, PETERSON (7). La confluencia de las cejas (sinofris) junto con quiste piloridal aparece en el síndrome de Lange.

Poliosis, vitíligo e hipoacusia, junto con alopecia y uveitis en el síndrome de Vogt Koyanagi.

La heterocromia de iris puede ser adquirida heredada o formar parte del síndrome de Romberg. También tenemos que excluir el síndrome de piebaldismo, atasia y sordera neurosensorial dominante.

Pronóstico

La sordera no es progresiva en los casos con pérdidas moderadas o leves.

Resumen

Las características principales son:

- Transmisión autosómica dominante con penetración variable.
- Desplazamiento lateral del canto interno en casi todos los casos.
- Raíz nasal ancha en el 75 por 100.
- Confluencia de las cejas en la línea media en el 50 por 100.
- Heterocromia de iris y despigmentación del fondo de ojo en el 25 por 100.
- Mechón blanco en el 20 por 100.
- Cambios de pigmentación de la piel en el 15 por 100.
- Fisura del paladar en menos del 5 por 100.
- Hipofunción vestibular en el 75 por 100.
- Sordera moderada a severa, unilateral o bilateral en el 50 por 100.

SÍNDROME DE WAARDENBURG. CASOS

El síndrome de Waardenburg se compone de varios signos que se muestran en mayor o menor grado según la penetración del gen afectado.

En este apartado vamos a presentar seis casos, que tienen en común la sordera profunda que los afecta, pero que difieren entre ellos en las otras manifestaciones.

Caso I

Varón de años de edad. Sin antecedentes familiares de la enfermedad. Embarazo y partos normales.

En este caso, como podemos ver en la figura 1, existe un desplazamiento lateral del canto interno, siendo la distancia intercantos de 52 mm. y la interpupilar de 72 mm. La raíz nasal es ancha y las cejas confluyen en la línea media. Los iris son



FIG. 1.—Caso I: se apreció un marcado hipertelorismo y mechón blanco frontal.

ambos de color marrón y el fondo de ojo es normal.

Se puede apreciar un mechón blanco frontal y en la piel existen áreas de despigmentación en brazos, tronco y piernas.

En cuanto a la audición, existe una sordera



FIG. 2.—Caso II: el mechón blanco frontal es muy aparente. Sin embargo, los cantos internos mantienen una distancia normal.



FIG. 3a.—Caso III: el hecho más característico es la diferencia de color entre ambos ojos.

neurosensorial de grado profundo. El examen vestibular muestra una arreflexia de ambos laberintos posteriores a las pruebas rotatorias y calóricas.

Caso II

Sexo femenino de 13 años de edad. No se tiene



FIG. 3b.—Detalle del caso 3

conocimiento de antecedentes familiares ni otra causa de sordera. En la cara (fig. 2) se aprecia la distancia entre cantos internos de 33 mm. (normal) y no existen otros signos faciales característicos. Ambos iris son de color azul. Sin embargo, se puede apreciar una amplia mancha blanca frontal con zona de pigmentación de piel y cuero cabelludo.

La evaluación audiológica presenta una sordera neurosensorial bilateral de grado profundo y las pruebas vestibulares rotatorias muestran una arreflexia bilateral, y a la estimulación calórica, un registro unidireccional derecho.

Caso III y IV

Los casos tres y cuatro son dos hermanos, uno de sexo masculino de 14 años y su hermana de nueve años (fig. 3 y 4).

La chica presenta una clarísima discromía de iris, siendo uno marrón y otro azul.

El chico tiene ambos mayoritariamente azules con manchas marrones.

La distancia intercantos es normal y no existe mechón blanco frontal.

El fondo de los ojos correspondientes a los iris azules es pálido y albinoide. El fondo de los ojos con iris marrón es normal.

El sistema auditivo en los dos hermanos presenta una sordera neurosensorial de grado profundo y el laberinto posterior una notable hiporreflexia.

Caso V

En este caso existe una discromía de iris como en los dos anteriores, pero el hipertelorismo es muy aparente (fig. 5).

Lo que no aparece es el mechón blanco frontal, aunque existen zonas hipocrómicas, sobre todo en miembros (fig 6).

Caso VI

Este es un caso típico con hipertelorismo, mechón blanco y manchas de vitíligo en cara, cuerpo y extremidades (figs. 7 y 8).

Los ojos son marrones ambos.

La exploración auditiva y vestibular es similar a los casos anteriores.

COMENTARIOS

El síndrome de Waardenburg es muy heterogéneo y dada la extraordinaria frecuencia del mismo y la distinta penetrabilidad del gen afectado se dan casos con muy diferentes manifestaciones, como se puede apreciar en los casos descritos por nosotros.

El caso 1 se puede considerar como típico, con la facies clásica del síndrome más sordera, aunque sin discromía iris y ni otros casos en la familia.

En el caso 2, la penetración del gen es menor, existiendo una facies normal y sólo algunos signos de despigmentación típica en pelo y piel, más la sordera.

En los casos 3 y 4 la despigmentación se centra en el sistema ocular, dejando libre el cuero cabelludo y la facies no es tan característica como el caso 1. Sin embargo, este es el único caso descrito por nosotros con varios miembros afectados en la misma familia.

El caso 5 tiene todas las particularidades del síndrome de Waardenburg, menos el mechón blanco frontal, existiendo despigmentación en otras áreas.

El caso 6 es un caso típico sin discromía iris, pero con muchas zonas de vitíligo.

La sordera y las alteraciones vestibulares son los signos comunes en todos nuestros casos. El resto de las manifestaciones son tan variables que se diría que se pueden tratar de síndromes distintos.

ALBINISMO OCULOCUTANEO Y SORDERA GENÉTICA NEUROSENSORIAL

Este síndrome, descrito por Ziprkowski y Adam, el año 1964, en cuatro niños de una misma familia, se caracteriza por albinismo oculocutáneo total y sordera congénita severa.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

En los casos estudiados, el pelo y la piel eran blancos y el iris azul translúcido. El fondo de ojo, falto de pigmento, era rosa. Todos los hermanos tenían nistagmus y fotofobia y la porción medial de las cejas estaba ausente.

II.—Sistema Auditivo

La sordera era profunda con respuesta a 90 db en 500 Hz. Los padres mostraban un audiograma normal.

III.—Sistema Vestibular

No fue descrito.

Hallazgos de laboratorio

Sin alteraciones en aminoácidos en orina.

Anatomía patológica

No se encontraron pigmentos en la capa basal del epilío.

Herencia

Probablemente se trata de un gen autosómico recesivo.

Diagnóstico

El síndrome de albinismo oculocutáneo y sordera neurosensorial congénita se distingue claramente de otros síndromes con sordera y áreas de hipo e hiperpigmentación. REED y col. (9) describieron un síndrome en varios hermanos con albinismo oculocutáneo y sordera, pero, además, eran retrasados mentales y parcialmente ciegos por hipoplasia de la fovea.

Tratamiento

Prótesis auditiva y reeducación.

Pronóstico

La sordera y el albinismo no sufren cambios.

Resumen

- a) Herencia autosómica recesiva.
- b) Albinismo de todo el cuerpo, incluidos iris y fondo de ojo.
- c) Ausencia de la parte medial de las cejas.
- d) Sordera neurosensorial severa.

SÍNDROME DE LENTIGOS MÚLTIPLES (SÍNDROME DE LEOPARD)

GORLIN y colaboradores, en 1969 (10), describieron el síndrome de lentigos múltiples, también llamado síndrome de Leopard, que es un crónimo de los siguientes elementos; Lentigos, defectos Electrocardiográficos, hipertelorismo Ocular, estenosis Pulmonar, Anomalías de genitales, Retraso del crecimiento y sordera (Deafnes) neurosensorial.

Hallazgos clínicos**I.—Sistema Integumentario**

Los lentigos, de color marrón oscuro, pequeños (1 a 5 mm.) y numerosos, se concentran sobre todo en cara, cuero cabelludo, palmas, plantas de los pies y genitales. Escasos o inexistentes al nacimiento, aumentan en número rápidamente.

Los lentigos se diferencian de las pecas en que aparecen antes, no se modifican con la exposición al sol y poseen mayor concentración de melanocitos. Algunos enfermos pueden no tener lentigos.

II.—Facies

La cara, de forma triangular, muestra abultamiento biparietal, hipertelorismo ocular, ptosis de párpados superiores, repliegues epicantales y pterigium colli.

III.—Sistema Cardiovascular

La anomalía cardíaca más corriente es una estenosis de la válvula pulmonar de grado moderado, caracterizado por engrosamiento y degeneración de las cúlpides valvulares. Clínicamente se ausculta un murmullo (no click) de eyección sistólica pulmonar.

Hay una anomalía electrocardiográfica que caracteriza este síndrome, que es un eje QRS bajo, orientado superiormente en el plano frontal.

IV.—Sistema Musculoesquelético

Retraso del crecimiento en el 85 por 100 de los casos, cifosis dorsal, esternón hundido e hiperflexibilidad de articulaciones metacarpofalángicas.

V.—Sistema Genitourinario

Hipospadias o criptorquidia se encuentra en el 50 por 100 de los casos masculinos. En algunas mujeres se hace notar la ausencia o hipoplasia de un ovario.

VI.—Sistema Nervioso

Cierto retraso mental moderado ha sido descrito en el 20 por 100 de los casos.

VII.—Sistema Auditivo

En el 25 por 100 de los casos se ha encontrado sordera neurosensorial, por lo general de grado moderado, aunque pueden haber casos con sordera severa, como los casos de una madre y su hija, descritos por CAPUTE (11).

VIII.—Electrocardiograma

Lo más frecuente son defectos de conducción, aunque también puede haber bloqueo de rama, ondas P anormales, prolongación del intervalo PR, cambios de las ondas ST y T y ensanchamiento del complejo QRS.

Radiología

Sólo los cambios esqueléticos descritos.

Anatomía Patológica

Rete ridges agrandadas, melanocitos numerosos y aumento de pigmento en las células basales.

Herencia

Este síndrome es transmitido por herencia autosómica dominante con expresividad variable.

Diagnóstico

El síndrome de Norman y Ehembe (12) (alteraciones cardíacas congénitas, facies anormal, estenosis pulmonar y otras anomalías) carece de léntigo y sordera.

Ambos, síndrome de Norman y síndrome de Leopard, tienen cierta similitud con el síndrome de la rubéola (estenosis pulmonar, eje QRS anormal, pequeña estatura, pubertad retrasada y sordera).

Tratamiento

Distintas alteraciones, si son severas (estenosis pulmonar, léntigos, criptorquidia), pueden ser corregidas quirúrgicamente.

Si la sordera es moderada o severa puede ser necesario la adaptación de un audífono.

Pronóstico

La aparición de léntigos es progresiva en las primeras dos décadas de la vida.

Resumen

- Transmisión autosómica dominante con expresividad variable.
- Léntigos de desarrollo posnatal.
- Alteraciones electrocardiográficas
- Estenosis pulmonar.
- Hipertelorismo ocular.
- Anomalías genitales.
- Retraso mental y somático.
- Escápula alada y otras anomalías esqueléticas menores.
- Sordera neurosensorial de severidad variable.

PIEBALDISMO RECESIVO Y SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA

WOOLF, DOLOWITZ y ALDOUS, el año 1965 (13), describen en dos hermanos indios hopi un síndrome que consiste en piebaldismo y sordera neurosensorial congénita.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

Sobre un cuerpo, en su mayor parte de pigmentación normal, los muchachos de doce y ocho años de edad presentaban cabeza, pelo, una tira de la parte superior del tórax y ambos brazos despigmentados. Dentro de las zonas despigmentadas destacan manchas de hipo e hiperpigmentación.

II.—Sistema Ocular

Iris azules, finas manchas de pigmentación en retina y visión normal.

III.—Sistema Auditivo

Sordera neurosensorial congénita con 60 a 100 db de pérdida.

IV.—Sistema Vestibular

Pruebas calóricas normales.

Hallazgos de laboratorio

No se aportaron estudio radiológico ni biopsia de piel.

Herencia

No pudo demostrarse consanguinidad. Lo más probable es que se trate de un gen autosómico recesivo.

Diagnóstico

El diagnóstico debe hacerse con otros síndromes con áreas de despigmentación como: «anomalías pigmentarias ligadas al cromosoma X y sordera congénita neurosensorial», que cursan con alteraciones vestibulares y algunos casos de síndrome de Waardenburg sin distopia cantorum.

Tratamiento

Prótesis auditiva.

Pronóstico

Ni la despigmentación ni la sordera son progresivas.

Resumen

- Transmisión recesiva.
- Despigmentación de cabeza y parte de brazos con áreas de hiperpigmentación.

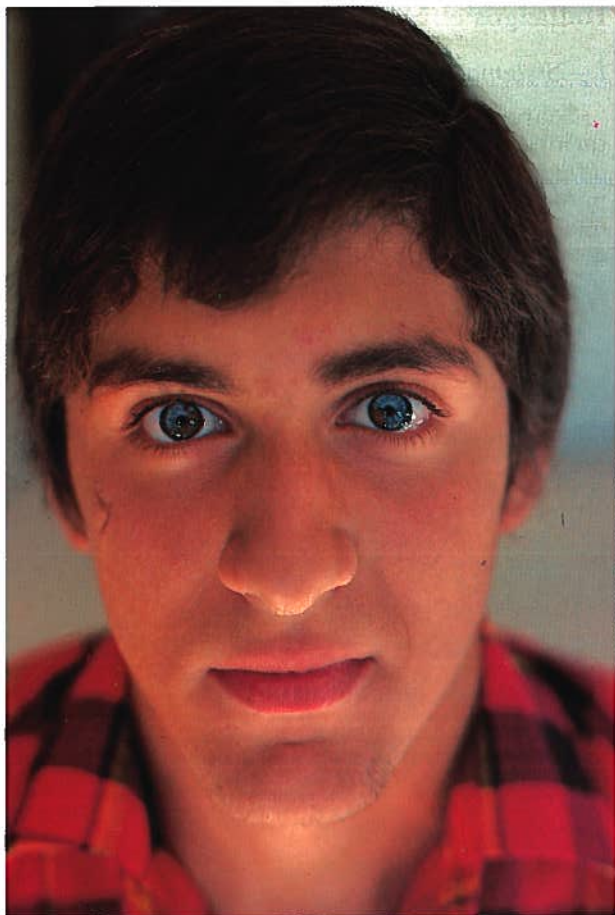


FIG. 4a.—Caso IV: ambos iris son de color azul con áreas radiales de color marrón.

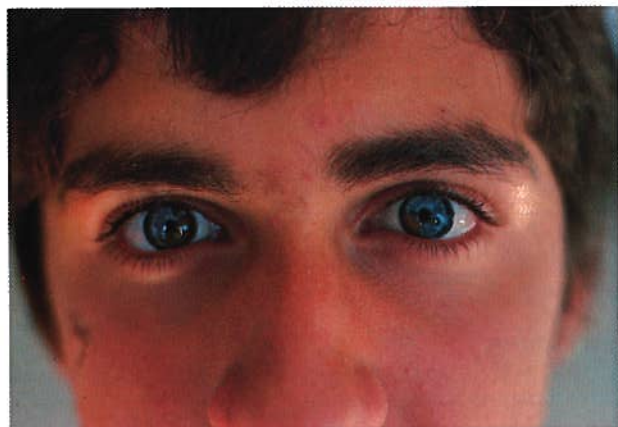


FIG. 4b.—Detalle del caso 4.

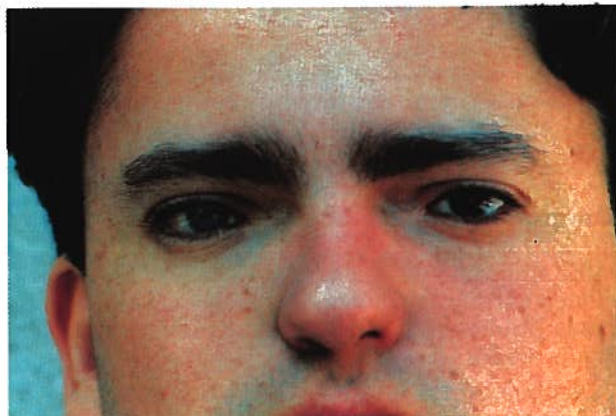


FIG. 5.—Caso V: la discromía iridis y el hipertelorismo son aparentes. No hay mechón blanco.



FIG. 6.—Manchas de vitiligo en pierna de caso 5.

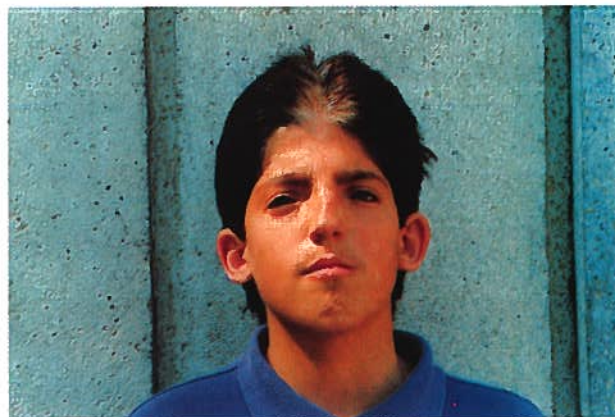


FIG. 7.—Caso VI: hipertelorismo, mechón blanco y manchas de vitiligo.



FIG. 8.—Manchas de vitiligo en brazo de caso 6.



FIG. 10.—En la cara, las placas de queratosis se distribuyen típicamente alrededor de los labios y algo menos en mejillas, mentón, frente y aurículas. Las lesiones son simétricas. La fotofobia es evidente.



FIG. 9.—Piel engrosada, seca, con áreas de color amarillo anaranjado, más acentuadas en cara, tronco y extremidades.



FIG. 11.—La piel de las rodillas está engrosada y con aspecto arrugado.



FIG. 12.—La piel de las manos es gruesa, arrugada, hiperqueratósica, descamativa, de color anaranjado.

- c) Función vestibular normal.
- d) Sordera congénita neurosensorial.

ALTERACIONES PIGMENTARIAS LIGADAS AL CROMOSOMA X Y SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA

Este síndrome fue descrito por ZIPRKOWSKI y col. en 1962 (14) y MARGOLIS (15) en catorce varones sordos profundos pertenecientes a tres generaciones de una familia marroquí-judia.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

La piel, albina en el nacimiento, salvo áreas en región glútea y escroto, aumenta su pigmentación gradualmente y sobre todo en brazos, piernas, nalgas y cara.

El pelo permanece completamente blanco. Completando el proceso en la segunda década de la vida pueden hallarse áreas no pigmentadas de color blanco rosado y otras de hiperpigmentación, variando el color de marrón claro a negruzco y de algunos milímetros a varios centímetros de tamaño.

II.—Sistema Ocular

CAPBELL (16) describe retinas parcialmente albinas, miopía y estrabismo.

III.—Sistema Auditivo

Todos los afectados mostraban una sordera profunda congénita, sin respuesta en el audiograma a tonos puros de frecuencia por encima de 500 Hz.

IV.—Sistema Vestibular.—

Con estímulo calórico no se encontraron respuestas vestibulares en tres enfermos explorados.

Hallazgos de laboratorio

Las pruebas radiológicas, electrocardiográficas, hemáticas y de orina no mostraban alteraciones remarcables.

Anatomía Patológica

Las áreas de hipopigmentación eran dopapositivo débil, mientras que las áreas de hiperpigmentación eran dopapositivo fuerte.

Herencia

Los 14 casos descritos por Ziprkonski eran

varones y la transmisión se efectuaba a través de madres normales a la mitad de sus hijos, lo que es característico a la herencia ligada al sexo.

Diagnóstico

El «piebaldismo recesivo y sordera neurosensorial» tiene cambios pigmentarios distintos a los del síndrome descrito en esta sección. Además, existe una hipofunción vestibular en el síndrome de anomalías pigmentarias ligadas al cromosoma X.

Tratamiento

Prótesis auditiva para los casos que puedan beneficiarse de ella y cremas enmascarantes para las manchas.

Pronóstico

La sordera es estable y los cambios pigmentarios aumentan hasta la segunda década de la vida sin modificarse después.

Resumen

- a) Transmisión ligada al sexo.
- b) Áreas de hipo e hiperpigmentación, grandes e irregulares.
- c) Sordera congénita neurosensorial profunda.
- d) Hipofunción vestibular.

PIEBALDISMO DOMINANTE, ATAXIA Y SORDERA NEUROSENSORIAL

Este síndrome fue estudiado en dos familias, una con 11 miembros afectados y otra con cuatro, por TELFER y col. en 1971 (17).

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

Todos los individuos afectados tenían mechón blanco frontal y de pelo púbico y varios modelos de áreas de hipopigmentación en frente, tronco, brazos y piernas desde el nacimiento.

II.—Sistema Nervioso

En siete de 10 enfermos había un I.Q. de 56 a 86 además de ataxia o pobre coordinación de movimientos.

III.—Sistema Auditivo

La sordera neurosensorial parece progresiva y varía de pérdidas moderadas de frecuencias agudas a sorderas profundas.

Herencias

Autosómica dominante.

Diagnóstico

El diagnóstico se plantea con otros síndromes caracterizados por anomalías pigmentarias y sorderas.

El síndrome de anomalías pigmentarias ligadas al cromosoma X y sordera muestra falta de pigmentación al nacimiento y aparición posterior de manchas, además de sordera congénita de grado profundo.

El síndrome de Waardenburg, además de las alteraciones de la piel, tiene hipertelorismo, synophris, heterocromia iridis, etc.

Tratamiento

Prótesis auditiva cuando sea necesario.

Pronóstico

Las alteraciones pigmentarias son estables y la sordera es progresiva.

Resumen

- Transmisión autosómica dominante.
- Piebaldismo congénito.
- Ataxia o dificultad de coordinación motora en el 80 por 100.
- Retraso mental en 80 por 100.
- Sordera neurosensorial variable y asimétrica en el 60 por 100.

VITILIGO, ATROFIA MUSCULAR, ACHALASIA Y SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA

En 1971, ROZYCKI y col. (18) describieron en dos hermanos de distintos sexo un síndrome caracterizado por sordera neurosensorial congénita, áreas de despigmentación en cuello y tórax, atrofia muscular en manos, pies y piernas y achalasia.

Hallazgos clínicos

I.—Desarrollo físico

La altura estaba reducida en 1/3.

II.—Sistema Integumentario

Áreas de despigmentación sin manchas de hiperpigmentación.

III.—Sistema Nervioso

Atrofia marcada en manos, pies y piernas con hiperreflexia y sensibilidad normal. También se encontraba en los dos enfermos disfagia y vómitos.

IV.—Sistema Auditivo

Sordera neurosensorial severa en los dos casos.

V.—Sistema Vestibular

Pruebas calóricas normales.

Hallazgos de laboratorio

La biopsia muscular y la electromiografía confirman la atrofia muscular y neuropatía. La achalasia fue diagnosticada con un tránsito esofágico y respuesta a la methacolina.

Herencia

Los padres, normales, eran primos, luego probablemente la herencia era autosómica recesiva.

Diagnóstico

En el síndrome «piebaldismo recesivo y sordera» hay manchas de hiperpigmentación en las áreas despigmentadas y la musculatura y motilidad esofágicas eran normales.

Tratamiento

La achalasia es tratada con dilataciones esofágicas.

Resumen

- Transmisión autosómica recesiva.
- Vitiligo.
- Corta estatura.
- Atrofia muscular distal.
- Motilidad esofágica anormal.
- Sordera neurosensorial congénita.

ERITROQUERATODERMIA ATÍPICA, RETRASO SOMÁTICO, NEUROPATÍA PERIFÉRICA Y SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA

Este síndrome fue descrito en 1972 en una niña de ocho años por BEARE y col. (19). Casos parecidos han sido publicados por HATHAUSEN (20), PINDBORG y GORLIN (21), SCHNYDER y col. (22) y RYCROFT y col. (23).

Hallazgos clínicos

I.—Hallazgos físicos

La altura estaba reducida. Desde el nacimiento todos los niños presentaban un rash eritematoso bilateral en cara y nalgas que lentamente se hacían más extensos. El dorso del pie mostraba lesiones hiperqueratósicas, las palmas de tipo piel de naranja y las uñas eran distróficas, gruesas y amarillas. Algunos casos mostraban lesiones hiperplásicas alrededor de la boca.

II.—Sistema Nervioso.—

En algunos casos, BEARE y en el presentado por nosotros, debido a una contractura de los gemelos, los niños comenzaron a andar de puntillas hasta que les fue imposible plantar el talón.

III.—Sistema Auditivo

En casi todos los casos se encontró sordera neurosensorial congénita y bilateral con restos mínimos en frecuencias graves.

Hallazgos de laboratorio

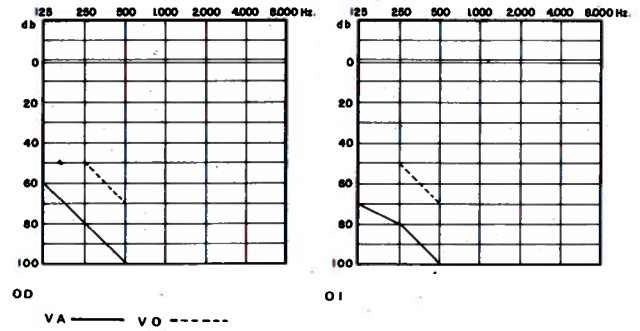
El electromiograma en el caso descrito por BEARE mostraba una neuropatía. Otros casos eran normales. En el estudio histológico de la piel, podía observarse hiperqueratosis e infiltrado inflamatorio crónico moderado, alrededor de los vasos de la dermis.

Herencia

Todos los enfermos han sido casos aislados. No hay ninguna prueba de que este síndrome sea de causa genética.

Diagnóstico

Este síndrome comparte muchos hechos comunes con la «hiperqueratosis generalizada espino-sa, alopecia universal y sordera neurosensorial congénita». Algunos piensan que ambos síndromes son el mismo, pero sin embargo en este últi-



mo las mondras eritemotoras cambian de tamaño y forma de un día a otro.

Otras eritroqueratodermias no están asociadas a sordera.

Tratamiento

Tratamiento paliativo para las lesiones de la piel y reeducación auditiva del lenguaje.

Pronóstico

No parece que las lesiones de la piel y sordera sean progresivas.

Resumen

- Herencia incierta.
- Eritroqueratodermia atípica.
- Neuropatía periférica.
- Sordera neurosensorial congénita.

HIPERQUERATOSIS ESPINOSA GENERALIZADA, ALOPECIA UNIVERSAL Y SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA

MORRIS y col. describieron este síndrome en 1969 (25). Otros casos fueron aportados por MYERS y col. (26), WILSON y col. (27) y SALOMON y col. (28).

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

Inmediatamente después del nacimiento, la piel se vuelve gruesa y se pierden los pocos pelos existentes. Hay disminución del sudor e hipertermia en agua caliente.

La piel exhibe hiperqueratosis generalizada con proyecciones en algunas partes. Las palmas de las manos y las plantas de los pies son uniformemente hiperqueratósicas. El pelo falta en todo el cuerpo, menos en las pestañas.

II.—Otros hallazgos

WILSON y col. (1973) describen obstrucción del lacrimal y vascularización de la córnea.

III.—Sistema Auditivo

Sordera congénita bilateral neurosensorial de grado moderado o severo, más marcada en frecuencias agudas. Los C.A.E. están llenos de residuos duros y el tímpano está engrosado.

Hallazgos de laboratorio

SALOMON y col. encontraron niveles bajos de cistina, lisina, histidina y arginina en orina.

Anatomía Patológica

Estudios histopatológicos de la piel revelaron hiperqueratosis en forma de ondas y atrofia de folículos pilosos.

Herencia

Todos los casos eran aislados sin familiares afectados, por lo que no existe seguridad de que este síndrome sea de origen genético.

Diagnóstico

Este síndrome se parece a «eritrodermia atípica, retraso somático, neuropatía periférica y sordera neurosensorial congénita». Muchos signos son compartidos por ambos síndromes y algunos los consideran una misma entidad.

Tratamiento

La piel se trata con lubricantes tópicos.

Resumen

- Hiperqueratosis espinosa generalizada.
- Alopecia universal.
- Hipohidrosis.
- Obstrucción del conducto lacrimal y vascularización de la córnea.
- Sordera neurosensorial congénita.

Caso I

Se trata de una niña de seis años, sin antecedentes de infecciones, tóxicos, radiaciones, etc., durante el embarazo. Nacida de parto a término, de padres no consanguíneos, normales y sin antecedentes familiares de su enfermedad.

Al nacimiento se observó una piel seca, con descamación generalizada, pero más acentuada en palmas y plantas, de color anaranjado amarillento, cubierta de material blanquecino harinoso que se eliminó al mes. Alrededor de la boca y orificios nasales se podía apreciar un halo blanquecino peribucal que correspondía a una semimucosa engrosada. Las uñas de las manos, y sobre todo de los pies, estaban fragmentadas y carecía totalmente de pelo.

Evolución

El epitelio se fue descamando, el prurito continuó, apareció escasa cantidad de pelo y persistieron las alteraciones ungueales.

A los 12 meses fue detectada una sordera profunda.

Estado actual

Exploración: en la actualidad, nos encontramos con una niña de peso y talla normales.

La piel está engrosada en todo el cuerpo (fig. 9), seca, amarilla anaranjada, con hiperqueratosis de aspecto espinoso en cara (frente, mejillas, mentón, aurículas y C.A.E.), tronco y extremidades. En cara y rodillas la hiperqueratosis adopta aspecto mucoso (figs. 10, 11 y 12).

Los pliegues peribucales y periorbitarios marcados, la hiperqueratosis intensa, la piel seca y la alopecia dan a la niña un aspecto de mayor edad.

En cuanto al pelo, el cabello es muy rubio, fino y escaso.

En cejas y pestañas el pelo también es escaso.

Las uñas de los pies son fragmentadas y engrosadas, y las de las manos, normales.

Existe dermatografismo positivo.

Los iris son azulados y la visión normal, aunque frecuentemente sufre de fotofobia y lacrimación.

A los dos años comienza a andar con la punta de los pies por una contractura y acortamiento de los gemelos, que necesitó una intervención de alargamiento del talón de Aquiles, volviendo su marcha a ser normal.

Sistema Auditivo: a los 12 meses se detecta una falta de reacción a estímulos sonoros y practicada una prueba con P.E.A.T.C. no se registran respuestas, incluso con estímulos elevados (fig. 13).

Sucesivas audiometrías con tonos puros nos llevan a la conclusión de que se trata de una sordera neurosensorial profunda con respuesta sólo a frecuencias de hasta 500 Hz a intensidades de 90 db.

Exploración neurológica: aparte de la contractura de gemelos, no se encuentran más alteraciones neurológicas.

Pruebas de laboratorio: análisis sistemático de sangre y orina, bioquímica sanguínea, aminoácidos en orina, cariotipo, estudio inmunológico, sub-

poblaciones celulares e inmunidad celular linfocítica, son normales.

Anatomía patológica: le practicaron tres biopsias cutáneas que mostraron una intensa hiperqueratosis con focos de paraqueratosis, adoptando la epidermis un patrón en picos, con papilomatosis. En la dermis existe un leve infiltrado perivascular linfocitario con aumento de mastocitos.

Tratamiento

En octubre de 1986 se inició tratamiento con Etreinato a dosis de 1 mgr/kg/día más antihistamínicos por vía oral y emolientes, mejorando inicialmente las lesiones cutáneas, aunque con posteriores períodos de exacerbación y remisión parciales.

La marcha es normal después del alargamiento del tendón de Aquiles.

Desde el punto de vista audiológico y de la comunicación, tan pronto como se diagnosticó la sordera, se adaptaron prótesis auditivas y se comenzó con el entrenamiento auditivo y rehabilitación del habla, llegando en el momento actual a un dominio del lenguaje superior a otros niños con sordera similar.

Un problema lo constituye la continua descamación e irritación de la piel de ambos conductos auditivos externos, lo que obliga a frecuentes limpiezas y curas a fin de que pueda llevar los audífonos.

Comentario

El caso descrito por nosotros es similar en todo al publicado por DAVID L. CRAM en 1978 y BEARE en 1972.

CRAM, en una revisión de la literatura, encuentra 14 casos similares. Es, pues, un síndrome relativamente raro y siempre se trataba de casos aislados, por lo que se puede determinar si su causa es genética, a menos que se trate de nuevas mutaciones.

Estos enfermos presentan dos problemas en cuanto a su tratamiento. Por un lado, la lesión dermatológica, que es tan importante al nacimiento que puede que la sordera pase desapercibida. Sin embargo, el segundo problema, el que más concierne al especialista de O.R.L., la sordea y sus consecuencias de retraso del lenguaje deber ser rápidamente detectada para comenzar el entrenamiento auditivo y la rehabilitación del lenguaje. Esto último, en el caso que describimos y debido a la inteligencia de la niña y la dedicación de padres y educadores está siendo conseguido con sorprendente éxito.

QUERATOPAQUIDERMIA, CONSTRUCCIONES DIGITALES Y SORDERA NEUROSENSORIAL

NOCHEMANN, en 1961 (29), describió en cuatro miembros de una familia un síndrome compuesto por sordera neurosensorial, hiperqueratosis en palmas, plantas de los pies, rodillas y codos y surcos en forma de anillos en los dedos de manos y pies.

DRUMMOND (30), GIBBS y FRANK (31) aportaron casos similares.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

A la edad de dos años comienza el engrosamiento de la piel de rodillas y codos. A los cinco años de edad aparecen los surcos en la piel y tejidos blandos de las falanges medias de los dedos de manos y pies. En algunos casos, estas constricciones anulares fueron lo suficientemente intensas para necesitar la amputación del dedo.

II.—Sistema Auditivo

Todos los individuos presentaban sordera neurosensorial congénita de grado profundo a moderado.

Anatomía Patológica

El examen histológico de un dedo amputado por dolor mostraba engrosamiento de la capa córnea de la piel. En el sitio de la constricción, esta capa córnea era la mitad de gruesa. Las fibras elásticas eran más abundantes en la zona del surco.

Herencia

La herencia, en los casos descritos, era dominante sin excluir transmisión dominante ligada al cromosoma X.

Diagnóstico

El síndrome de queratopaquidermia, constricciones digitales y sordera neurosensorial se distingue de otros casos aislados de constricción anular de los dedos por la pérdida auditiva y la transmisión dominante de este síndrome.

Tratamiento

La sordera se trata con prótesis auditiva y las constricciones digitales pueden necesitar amputación quirúrgica.

Pronóstico

La sordera permanece inalterable, y en cuanto a las constricciones digitales, son progresivas, perdiéndose a veces algunas falanges.

Resumen

- a) Transmisión dominante, probablemente autosómica.
- b) Hiperqueratosis de palmas, plantas, codos y rodillas.
- c) Constricciones anulares de los tejidos blandos de las falanges medias de los dedos de manos y pies.
- d) Sordera neurosensorial de grado severo a moderado.

ANHIDROSIS Y SORDERA NEUROSENSORIAL PROGRESIVA

En 1946, HELMEG-LAUSER y LUDVIGSEN (32) describieron un síndrome caracterizado por anhidrosis congénita y sordera neurosensorial progresiva en seis miembros de una familia.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

La incapacidad para sudar, comenzada hacia el año de edad y producía acentuado disconfort, cefalea, disnea y palpitaciones en los ambientes de clima caluroso.

Después de colocar a un individuo afecto en una habitación calurosa (52°) durante 50 minutos o de administrarle 0,3 mgr. de pilocarpina subcutánea, el sudor quedaba limitado a algunos puntos: raíz nasal, axilas, antebrazos, cuello y región pectoral.

II.—Sistema Auditivo

Cinco individuos con anhidrosis comenzaron a perder audición a partir de los 35 años.

Hallazgos de laboratorio

Los análisis de sangre y orina eran normales.

Anatomía Patológica

Las biopsias de la piel de dos personas afectas mostraban ausencia de glándulas sudoríparas y sebáceas.

Herencia

En cinco generaciones se diagnosticó la anhidrosis en seis individuos después de un examen exhaustivo, y en otros ocho casos se sospechó el diagnóstico por la historia. Este modelo es compatible con la herencia autosómica dominante.

Diagnóstico

Otros tipos de anhidrosis difieren del descrito en la forma de transmisión y en los defectos asociados.

Tratamiento

Sólo hay tratamiento paliativo para la anhidrosis. Los enfermos deben evitar ejercicios violentos o exposición al calor. Para la sordera se debe adaptar una prótesis auditiva.

Pronóstico

La sordera es lentamente progresiva.

Resumen

- a) Transmisión autosómica dominante.
- b) Anhidrosis congénita.
- c) Comienzo de la sordera progresiva en la edad madura.

ALOPECIA GENERALIZADA, HIPOGONADISMO Y SORDERA NEUROSENSORIAL

En 1973, CRANDAL y col. (33) describieron en tres hermanos un síndrome caracterizado por alopecia y sordera neurosensorial. Dos de ellos tenían hipogonadismo secundario.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

El pelo, de tipo lanugo, presente en el nacimiento, se perdió pronto y sólo aparecen algunos pelos aislados y frágiles.

II.—Sistema Genital

Los testículos reducidos de tamaño y las erecciones y eyaculaciones eran infrecuentes.

III.—Sistema Musculoesquelético

La altura estaba disminuida en un tercio o un cuarto y el desarrollo muscular era pobre.

IV.—Otros hallazgos

Ligero retraso mental y tono de voz agudo en dos de los hermanos.

V.—Sistema Auditivo

A la edad escolar se detectó sordera neurosensorial, que fue lentamente progresiva con pérdida de 65 a 85 db a los 18 años.

Hallazgos de laboratorio

Los niveles en plasma de hormona luteínica testosterona estaban reducidos en dos muchachos. Había también insuficiencia de hormona coriónica y de crecimiento.

Examinados al microscopio pelos de la cabeza, mostraban las características de los pili torti.

Herencia

El hecho de que nacieran tres hijos afectos de padres normales, sugiere herencia recesiva.

Diagnóstico

Con el «pili torti y sordera» se diferencia porque este último se transmite por herencia autosómica dominante. Existen otros síndromes con deficiencia de hormona luteínica o de crecimiento, pero no están asociados a sordera o alopecia total.

Tratamiento

Testosterona, hormona de crecimiento y adaptación de audífono, están indicados.

Resumen

- a) Herencia recesiva, probablemente autosómica.
- b) Alopecia generalizada con pili torti.
- c) Retraso en el crecimiento.
- d) Hipogonadismo.
- e) Sordera neurosensorial de grado severo.

NUDILLOS ALMOHADILLADOS, LEUCONQUIA Y SORDERA MIXTA

SCHWAN, en 1963 (35), y BART y PUMPHREY, en 1967 (36), describieron un síndrome que consistía en leuconiquia, almohadillamiento de las uniones interfalángicas y sordera mixta.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

En los casos descritos por BART y PUMPHREY aparecía engrosamiento de la piel, en forma de almohadilla a nivel de las articulaciones interfalángicas de los dedos de manos y pies. Las uñas de los dedos de las manos y pies eran de color blanco con la lúnula enmascarada y en la mitad de la vida podía apreciarse hiperqueratosis de palmas de manos y plantas de pies.

II.—Sistema Auditivo

Los perfiles audiométricos muestran una gran variabilidad. Sordera de grado leve a profundo, uni o bilaterales y neurosensoriales o mixtas. Un oído explorado quirúrgicamente mostraba alteraciones y desorganización de los oscículos y nervio facial.

III.—Sistema Vestibular

Tres personas afectas fueron sometidas a pruebas vestibulares calóricas, resultando: una con respuestas normales, otra con arreflexia total y la tercera con un laberinto hipoactivo y el otro normal.

Hallazgos de laboratorio

Los análisis de sangre y orina eran normales y las radiografías de temporal no mostraban alteraciones en la cóclea o laberinto posterior.

Herencia

BART y PUMPHREY (36) encuentran 21 individuos afectados en seis generaciones de una familia, lo que sugiere una transmisión autosómica dominante.

Diagnóstico

Del síndrome de «onicodistrofia dominante, dientes coniformes y sordera neurosensorial» se distingue porque este último tiene anomalías severas, como uñas pequeñas y deformadas, dientes coniformes y a veces polidactilia o sindactilia.

Del síndrome de «onicodistrofia recesiva y sordera neurosensorial congénita» se diferencia porque este último sólo tiene uñas distróficas desde el nacimiento.

Tratamiento

Prótesis auditiva cuando esté indicado.

Pronóstico

La sordera no es progresiva

Resumen

- a) Herencia autosómica dominante.
- b) Nudillos almohadillados en dedos de manos y pies.
- c) Leuconiquia.
- d) Hiperqueratosis de palmas de manos y pies.
- e) Sordera mixta de grado severo a moderado.

ONICODISTROFIA DOMINANTE, DIENTES CONIFORMES Y SORDERA NEUROSENSORIAL

En 1962, ROBINSON y col. (37) describieron un síndrome que consistía en uñas pequeñas y con fisuras, dientes con malformaciones y sordera neurosensorial. Los autores estudiaron cuatro de cinco afectos de la misma familia.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

Las uñas de los dedos de pies y manos eran pequeñas y con fisuras desde el nacimiento. El pelo y la piel eran normales.

II.—Dientes

Todos los sujetos afectados tenían dientes con la corona coniforme, faltando muchos de ellos.

III.—Sistema Musculoesquelético

Un individuo tenía hexadactilia ulnar de la mano derecha y otro sindactilia de cuatro dedos del pie derecho.

IV.—Sistema Auditivo

Existe en todos los casos una sordera neurosensorial congénita más acentuada en las frecuencias agudas y de grado variable desde moderada a profunda.

Hallazgos de laboratorio

La concentración de electrolitos en sudor estaba elevada en dos casos.

Herencia

Las personas afectas incluían tres hermanos, madre y abuela materna. Luego la transmisión es probablemente autosómica dominante.

Diagnóstico

En el síndrome de «onicodistrofia recesiva y sordera neurosensorial», los dientes no están afectados, las uñas no muestran fisuras y la transmisión es autosómica recesiva.

Tratamiento

No existe tratamiento para la onicodistrofia. Tratamiento odontológico y prótesis auditiva.

Pronóstico

Las anomalías no cambian con el tiempo.

Resumen

- a) Transmisión autosómica dominante.
- b) Onicodistrofia.
- c) Dientes coniformes.
- d) Concentración de electrolitos en sudor elevada.
- e) Sordera neurosensorial de moderada a severa.

ONICODISTROFIA DOMINANTE, PULGARES TRIFALANGICOS Y SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA

Descrito por GOODMAN y col. en 1969 (38) y por MOGHADAM y col. en 1972 (39), este síndrome se caracteriza por uñas de manos y pies rudimentarias, pulgares con tres falanges y sordera neurosensorial congénita de grado severo.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

Las uñas, de un cuarto del tamaño normal, tenían por otro lado una forma normal. El pelo, la piel y los dientes eran normales.

II.—Sistema Musculoesquelético

En todos los casos había pulgares trifalángicos y engrosamiento de los tejidos blandos de las falanges terminales.

III.—Sistema Auditivo

Todos los casos mostraban sordera neurosensorial de grado severo o moderado.

Radiología

En todos los casos se observaba en la radiogra-

fía simple la presencia de tres falanges en el pulgar. Se observaron también otro tipo de alteraciones en dedos de manos y pies, como ausencia o subdesarrollo de otras falanges. El resto de las estructuras esqueléticas era normal.

Herencia

Este síndrome ha sido descrito en dos familias, en una madre y su hijo, luego parece que la transmisión es dominante.

No puede ser excluida transmisión ligada al sexo, por la ausencia de transmisión padre a hijo.

Diagnóstico

Este síndrome se distingue de «onicodistrofia recesiva, pulgares trifalángicos, retraso mental, ataques epilépticos y sordera neurosensorial» porque es de transmisión dominante.

Del síndrome «onicodistrofia, dientes coniformes y sordera neurosensorial» porque los dientes en los individuos afectados eran normales.

Tratamiento

No hay tratamiento conocido para la onicodistrofia. Audífono en caso necesario.

Pronóstico

No parece haber progresión en la onicodistrofia o sordera.

Resumen

- a) Transmisión autosómica dominante.
- b) Onicodistrofia de dedos de las manos y pies.
- c) Pulgares trifalángicos.
- d) Sordera congénita neurosensorial severa.

ONICODISTROFIA RECESIVA, PULGARES Y DEDOS GORDOS DEL PIE TRIFALÁNGICOS, RETRASO MENTAL, EPILEPSIA Y SORDERA NEUROSENSORIAL CONGÉNITA

Este síndrome, caracterizado por sordera neurosensorial congénita severa, uñas de dedos de manos y pies rudimentarios y falanges terminales displásicas, fue descrito por WALBAUM y col. en 1970 (40), QAZI y SMITHWICK (41) y por CANTWELL (42).

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

Las uñas de las manos y pies estaban ausentes o muy hipoplásicas.

II.—Sistema Musculoesquelético

Los pulgares eran largos y tenían una falange extra. Los dedos pequeños eran cortos en algunos pacientes.

III.—Sistema Nervioso

Todos los individuos eran retrasados mentales y mostraban ataques de gran mal desde la infancia.

IV.—Sistema Auditivo

En todos los casos afectados se evidenció sordera neurosensorial severa congénita.

Hallazgos de laboratorio

Las radiografías simples mostraban en dedos gordos de manos y pies una falange extra o una falange terminal agrandada.

Las falanges terminales de los demás dedos eran hipoplásicas.

Herencia

En los casos de QAZI (41) y CANTWELL (40) existía consanguinidad entre los padres. La herencia de este síndrome es autosómica recesiva.

Diagnóstico

De la «onicodistrofia dominante, pulgares trifalángicos y sordera neurosensorial congénita» se diferencia en que esta última no está asociada a retraso mental y epilepsia.

El síndrome de «onicodistrofia recesiva y sordera neurosensorial congénita» no exhibe anomalías digitales.

Tratamiento

Prótesis auditiva cuando es posible.

Pronóstico

La sordera es profunda.

Resumen

- a) Transmisión autosómica recesiva.

- b) Uñas de manos y pies rudimentarias.
- c) Anomalías digitales; dedos gordos de manos y pies trifalángicos y falanges terminales hipoplásicas en los demás dedos.
- d) Retraso mental.
- e) Ataques epilépticos.
- f) Sordera neurosensorial profunda.

ONICODISTROFIA RECESIVA Y SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA

FEINMESSER y ZELIG, en 1961 (44), describieron en dos de cinco hermanos un síndrome caracterizado por sordera neurosensorial congénita y oncodistrofia.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

Las uñas de los dedos de manos y pies eran cortas y estaban malformadas desde el nacimiento.

II.—Sistema Auditivo

Las dos hermanas mostraban en los audiogramas una sordera neurosensorial desde el nacimiento de 60 a 100 db, más acentuada en las frecuencias agudas.

III.—Sistema Vestibular

En las pruebas calóricas aparecía hiporreflexia del laberinto, en la niña mayor, y reacción vestibular normal, en la pequeña.

Herencia

Los padres, normales, eran primos en primer grado, luego el síndrome parece ser transmitido por un gen autosómico recesivo.

Diagnóstico

El síndrome de «onicodistrofia dominante, dientes coniformes y sordera neurosensorial» tiene una transmisión dominante y alteración de los dientes.

Tratamiento

No existe tratamiento específico para la distrofia ungueal fuera de uñas artificiales.

La sordera debe ser tratada con prótesis auditiva y rehabilitación del lenguaje.

Pronóstico

Parece haber pocos cambios en la distrofia ungueal y la sordera.

Resumen

- a) Herencia autosómica recesiva.
- b) Onicodistrofia congénita.
- c) Sordera neurosensorial congénita.

PILI TORTI Y SORDERA NEUROSENSORIAL

Este síndrome, descrito por BJÖRNSTAD (45), se caracteriza por pili torti (pelos retorcidos y planos) y sordera neurosensorial.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

El pelo del cráneo, cejas y pestañas tiene el aspecto de desaseado, seco y quebradizo. La piel, los dientes y las uñas eran normales.

II.—Sistema Auditivo

Existe una pérdida auditiva de grado moderado a severo en todos los casos descritos.

Anatomía Patológica

Los pelos al microscopio se ven planos y retorcidos.

Herencia

El tipo de transmisión no está claro, pero parece probable que la herencia sea de tipo autosómico recesivo.

Diagnóstico

Se han descrito pili torti sin sordera unido a un gen autosómico dominante.

Tratamiento

En caso necesario puede emplearse un audífono.

Pronóstico

La sordera no es progresiva.

Resumen

- a) Probable herencia autosómica recesiva.
- b) Pili torti congénito.
- c) Sordera neurosensorial de grado moderado a severo.

PELO ESCASO, CAMPTODACTILIA Y SORDERA NEUROSENSORIAL

MIKAELIAN y col. (46) describieron en un hermano y una hermana un síndrome caracterizado por alopecia congénita con aparición posterior de pelo escaso y frágil, contractura en flexión de los dedos pequeños y sordera neurosensorial moderada a severa.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

Hasta los 10 años, el muchacho mostraba alopecia. Después apareció pelo escaso y frágil. La chica tenía poco pelo desde la primera infancia. Los autores no manifestaron si había pili torti.

II.—Sistema Musculoesquelético

La niña desde el nacimiento no podía extender los dedos pequeños y el chico tenía dificultad para la extensión de todos los dedos, debido a contractura de los tejidos blandos adyacentes a las articulaciones interfalángicas. La niña presentaba además una moderada cifoescoliosis. Los dos hermanos estaban retrasados en altura.

III.—Sistema Auditivo

La pérdida auditiva de 45 a 80 db era neurosensorial y probablemente congénita, con caída en las frecuencias agudas. El umbral de recepción de la palabra era de 60 db en cada oído y las pruebas Tone-decay y Sisi surgieron una localización coclear de la lesión.

IV.—Sistema Vestibular

Las pruebas vestibulares eran normales.

Hallazgos de laboratorio

En la radiografía se puede ver la cabeza de las falanges proximales de los dedos pequeños ligeramente rotados hacia adelante. No existían otras alteraciones óseas, salvo la cifoescoliosis de la niña.

Herencia

Los padres eran primos y no había historia

familiar de sordera o anomalías de dedos y pelos. La herencia parece, pues, autosómica recesiva.

Diagnóstico

Del síndrome «Pili torti y sordera neurosensorial» se diferencia por la ausencia de camptodactilia en este último.

Pronóstico

Parece ser que la sordera no es progresiva.

Resumen

- a) Herencia autosómica recesiva.
- b) Pelo escaso.
- c) Camptodactilia.
- d) Sordera neurosensorial.

DERMATITIS ATOPICA Y SORDERA NEUROSENSORIAL

En dos hermanos y una hermana, de una familia de cuatro hermanos, KONIGSMARK y col. (47) describieron un síndrome caracterizado por sordera neurosensorial y dermatitis atópica atípica.

Hallazgos clínicos

I.—Sistema Integumentario

La dermatitis, presente en todos los hermanos afectados, comenzó a los 10 años de edad. Las lesiones de piel consistían en ictiosis moderada con áreas de liquenificación y escoriación eritematosa que invadían antebrazos, codos, fosas antecubitales, muñecas, manos y busto, pero estaban libres las piernas. Por el hecho del comienzo tardío y la falta de lesiones en piernas, la dermatitis atópica es atípica.

II.—Sistema Auditivo

La sordera fue detectada a los tres y a los cinco años de edad. El grado de hipoacusia era moderado con pérdidas de 15 a 55 db de tipo neurosensorial. La prueba de Sisi era de 100 por 100 a 2.000 y 4.000 Hz y el Tonedecay test era negativo, lo que sugiere una localización coclear de la lesión. La sordera no era progresiva.

III.—Sistema Vestibular

Las pruebas calóricas no mostraban anomalías vestibulares.

Anatomía Patológica

La biopsia de una placa activa en la fosa antecubital mostraba acantosis moderada, hiperqueratosis e infiltrados de linfocitos en la dermis superior.

Herencia

Los padres no tenían lazos familiares y no había historia familiar de sordera o dermatitis, luego parece que la transmisión es autosómica recesiva.

Diagnóstico

Como las lesiones cutáneas de este síndrome aparecen tardíamente, debe ser diferenciado en los primeros años de la «Sordera neurosensorial recesiva congénita», síndrome descrito por KONIGSMARK y col. (48).

Tratamiento

Terapia local para la dermatitis atópica y un audífono es caso necesario.

Pronóstico

La sordera no es progresiva.

Resumen

- Herencia autosómica recesiva.
- Dermatitis atópica atípica de brazos y tronco, de comienzo a los 10 años de edad.
- Sordera neurosensorial moderada no progresiva.

BIBLIOGRAFIA

- VAN DER HOEVE, J.: «Abnorme Länge der Tränenröhrchen mit Ankyloblepharon. *Klin. Mbl. Augenheilkd.*, 56: 232-238, 1916.
- MENDE, I.: «Über eine Familie hereditär-degenerativer Taubstummer mit mongoloidem Einschlag und teilweisen Leukismus der Haut und Haare». *Arch. Kinderheilkd.*, 79: 214-222, 1926.
- WAARDENBURG, P. J.: «Dystopia punctorum lacrimarium, blepharophimosis, en partiele irisatrophia bij een doofstomme». *Ned. Tijdschr. Geneesk.*, 92: 3463-3466, 1948.
- WAARDENBURG, P. J.: «A new syndrome combining developmental anomalies of the eyelids, eyebrows, and nose root with pigmentary defects of the iris and head, hair, and congenital deafness». *Am. J. Hum. Genet.*, 3: 195-253, 1951.
- FISCH, L.: «Deafness as part of an hereditary syndrome. *J. Laryngol.*, 73: 355-383, 1959.
- MARCUS, R. E.: «Vestibular function and additional findings in Waardenburg's syndrome. *Acta Otolaryngol. (Stockh.)*, Suppl., 229: 5-30, 1968.
- PETERSON, M. A.; COHEN, M. M. Jr.; SEDANO, H. O., y FRERICH, C. T.: «Comments on frontonasal dysplasia, ocular hypertelorism and dystopia canthorum». *Birth Defects*, 7 (7): 120-124, 1971.
- ZIPRKOWSKI, L., y ADAM, A.: «Recessive total albinism and congenital deaf-mutism». *Arch. Dermatol.*, 89: 151-155, 1964.
- REED, W. B.; STONE, V. M.; BODER, E., y ZIPRKOWSKI, L.: «Pigmentary disorders in association with congenital deafness». *Arch. Dermatol.*, 95: 176-186, 1967.
- GORLIN, R. J.; ANDERSON, R. C., y MOLLER, J. H.: «The leopard (multiple lentiginos) syndrome revisited». *Birth Defects*, 7 (4): 110-115, 1971.
- CAPUTE, A. J.; RIMOIN, D. L.; KONIGSMARK, B. W., ESTERLY, N. B., y RICHARDSON, F.: «Congenital deafness and multiple lentiginos». *Arch. Dermatol.*, 100: 207-213, 1969.
- NOONAN, J., y EHMKE, O.: «Associated noncardiac malformations in children with congenital heart disease». *J. Pediatr.*, 63: 469-470, 1963.
- WOOLF, C. M.; DOLOWITZ, D. A., y ALDOUS, H. E.: «Congenital deafness associated with piebaldness». *Arch. Otolaryngol.*, 82: 244-250, 1965.
- ZIPRKOWSKI, L.; KRAKOWSKI, A.; ADAM, A.; COSTEFF, H., y SADE, J.: «Partial albinism and deaf mutism due to a recessive sex-linked gene». *Arch. Dermatol.*, 86: 530-539, 1962.
- MARGOLIS, E.: «A new hereditary syndrome—sex-linked deaf-mutism associated with total albinism». *Acta Genet. (Basel)*, 12: 12-19, 1962.
- CAMPBELL, B.; CAMPBELL, N. R., y SWIFT, S.: «Waardenburg's syndrome». *Arch. Dermatol.*, 86: 718-724, 1962.
- TELFER, M. A.; SUGAR, M.; JAEGER, E. A., y MULCAHY, J.: «Dominant piebald trait (white forelock and leukoderma) with neurologic impairment». *Am. J. Hum. Genet.*, 23: 383-389, 1971.
- ROZYCKI, D. L.; RUBEN, R. J.; RAPIN, I., y SPIRO, A. J.: «Autosomal recessive deafness associated with short stature, vitiligo, muscle wasting, and achalasia». *Arch. Otolaryngol.*, 93: 194-197, 1971.
- BEARE, J. M.; NEVIN, N. C.; FROGGATT, P.; KERNOHAN, D. C., y ALLEN, I. V.: «Atypical erythroderma with deafness, physical retardation, and peripheral neuropathy». *Br. J. Dermatol.*, 87: 308-314, 1972.
- HAXTAUSEN, H.: «Hyperkeratosis ichthyosiformis? —acanthosis nigricans? in a 4-year-old girl with congenital deafness». *Acta Derm. Venereol. (Stockh.)*, 35: 191-192, 1955.
- PINDBORG, J. J., y GORLIN, R. L.: «Oral changes in acanthosis nigricans (juvenile type)». *Acta Derm. Venereol. (Stockh.)*, 42: 63-71, 1962.
- SCHNYDER, V. W.; WISSLER, H., y WENDT, G. G.: «Eine weitere Form von atypischer Erythrokeratoderma mit Schwerhörigkeit und cerebraler Schädigung». *Helv. Paediatr. Acta*, 23: 220-230, 1968.
- RYCROFT, R. J. G.; MOYNAHAN, E. J., y WELLS, R. S.: «Atypical ichthyosiform erythroderma, deafness and keratosis. A report of two cases». *Br. J. Dermatol.*, 94: 211-218, 1976.

24. DAVIN, T. C.; JACK S. R., y BRUCE J. W.: «A congenital ichthiosiform syndrome with deafness and keratitis». *Arch. Dermatol.*, vol 115, April 1979.
25. MORRIS, J.; ACKERMAN, A. B, y KOBLENZER, P. J.: «Generalized spiny hyperkeratosis, universal alopecia, and deafness». *Arch. Dermatol.*, 100: 692-698, 1969.
26. MYERS, E. N.; STOOL, S. E., y KOBLENZER, P.J.: «Congenital deafness, spiny hyperkeratosis, and universal alopecia». *Arch. Otolaryngol.*, 93: 68-74, 1971.
27. WILSON, F. M.; CRAYSON, M., y PIERONI, D.: «Corneal changes, in ectodermal dysplasia». *Am. J. Ophthalmol.*, 75: 17-27, 1973.
28. SALOMON, T.; BUDAI, V.; LAZOVIC, O.; MACANOVIC, K., y VOLIC, N.: «Erythrodermia ichthyosiformis congenita, mit Hypotrichose, Anhidrose, Taubstummheit und verminderten Ausscheidung einger Aminosäuren im Harn». *Hantarzi*, 25: 488-453, 1974.
29. NOKEMANN, P. F.: «Erbliche Hornhautverdickung mit Schnürfurchen an Fingern und Zehen und Innenohrschwerhörigkeit». *Med. Welt.*, 56: 1894-1900, 1961.
30. DRUMMOND, M.: «A case of unusual skin disease». *Ir. J. Med. Sci.*, 8: 85-86, 1939.
31. GIBBS, R. C., y FRANK, S. B.: «Keratoma hereditaris mutilans (Vohwinkel)». *Arch. Dermatol.*, 94: 619-625, 1966.
32. HELWEG-LARSEN, H. F., y LUDVIGSEN, K.: «Congenital familial anhidrosis and neurolabyrinthitis». *Acta Derm. Venereol. (Stockh.)*, 26: 489-505, 1946.
33. CRANDALL, B.; SAMEC, L.; SPARKES, R. S., y WRIGHT, S. W.: «A familial syndrome of deafness, alopecia, and hypogonadism». *J. Pediatr.*, 82: 461-465, 1973.
35. SCHWANN, J.: «Keratosis palmaris et plantaris cum surditate congenita et leukonychia totale unguium». *Dermatológica*, 126: 335-353, 1963.
36. BART, R. S., y PUMPHREY, R. E.: «Knuckle pads, leukonychia, and deafness: a dominantly inherited syndrome». *N. Engl. J. Med.*, 276: 202-207, 1967.
37. ROBINSON, G. C.; MILLER, J. R., y BENSIMON, J. R.: «Familial ectodermal dysplasia with sensorineural deafness and other anomalies». *Pediatrics*, 30: 797-802, 1962.
38. GOODMAN, R. M.; LOCKAREFF, S., y GWINUP, G.: «Hereditary congenital deafness with onychodystrophy». *Arch. Otolaryngol.*, 90: 474-477, 1969.
39. MOGHADAM, H., y STATTON, P.: «Hereditary sensorineural hearing loss associated with onychodystrophy and digital malformations». *Can. Med. Assoc. J.*, 107: 310-312, 1972.
40. WALBAUM, R.; FONTAINE, G.; LIENHARDT, J., y PIQUET, J. J.: «Surdité familiale avec ostéo-onychodysplasie». *J. Génét. Hum.*, 18: 101-108, 1970.
41. QAZI, Q. H., y SMITHWICK, E. M.: «Triphalangy of thumbs and great toes». *Am. J. Dis. Child.*, 120: 255-257, 1970.
42. CANTWELL, R. J.: «Congenital sensori-neural deafness associated with onycho-osteo-dystrophy and mental retardation (D.O.O.R. syndrome)». *Humangenetik*, 26: 261-265, 1975.
44. FEINMESSER, M., y ZELIG, S.: «Congenital deafness associated with onychodystrophy». *Arch. Otolaryngol.*, 74: 507-508, 1969.
45. BJÖRNSTAD, R.: «Pili torti and sensory neural loss of hearing». *Proc., 17th Meeting Combined Scandinavian ODERMATOLOGICAL Association*. Copenhagen, May, 1965.
46. MIKAELIAN, D. O.; DER KALOUSTIAN, V. M.; SHAHIN, N. A, y BARSOUMIAN, V. M.: «Congenital ectodermal dysplasia with hearing loss». *Arch. Otolaryngol.*, 92: 85-89, 1970.
47. KONIGSMARK, B. W.; HOLLANDER, M. B., y BERLIN, C. I.: «Familial neural hearing loss and atopic dermatitis». *J.A.M.A.*, 204: 953-957, 1968.
48. KONIGSMARK, B. W.; MENGEL, M. C., y HASKINS, H.: «Familial congenital moderate neural hearing loss». *J. Laryngol.*, 84: 495-506, 1970.

CAPITULO IX

Hipoacusias genéticas asociadas a enfermedad ocular

F. ORDOÑEZ, R. ARROYO, J. M. ZAMORA, H. BALLIVIAN y F. OLAIZOLA

Introducción

Constituyen una serie de complejos síndromes, la mayoría de ellos de carácter heredo-familiar caracterizados por presentar, además de una hipoacusia, generalmente de tipo neural, un trastorno del sistema ocular que, por orden de frecuencia, son:

- *Retinitis pigmentosa* (1).
- *Retinopatía diabética* (2).
- *Atrofia del nervio óptico* (3 y 4).
- *Cataratas* (5).
- *Desprendimiento de retina* (6).
- *Miopía*.
- *Otros trastornos oculares* (defectos de implantación y malformaciones del iris, córnea, anejos, etc.).

Como ya hemos adelantado, estos síndromes llevan además asociadas múltiples alteraciones de otros sistemas y aparatos de la economía.

A continuación mostramos cada una de las principales lesiones oculares que caracterizan a estos síndromes ótico-oculares:

Clasificación

Entre ellos hay una serie perfectamente definidos, delimitados y con nombre propio, mientras que existen otros aún no totalmente clarificados o que se presentan con múltiples variaciones en sus alteraciones, aunque, eso sí, todos ellos tienen en común la pérdida auditiva y el trastorno ocular.

Hemos de distinguir:

- *Síndrome de Usher*.
- *Síndrome de Hallgren*.

- *Síndrome de Refsum*.
- *Síndrome de Alström*.
- *Síndrome de Cockayne*.
- *Síndrome de Fraser*.
- *Síndrome de Cogan*.
- *Complejo «Charge»*.
- *Síndrome «Ladd»*.
- *Síndrome «Didmoad»*.
- *Enfermedad de Sylvester*.
- *Enfermedad de Rosenberg-Chutorian*.
- *Enfermedad de Tunbridge-Paley*.
- *Síndrome de Waardenburg*.
- *Enfermedad de Norrie*.
- *Enfermedad de Small*.
- *Síndrome de Laurence-Moon-Bardet-Biedl*.
- *Síndrome de Alport*.
- *Enfermedad de Zehender*.
- *Enfermedad de Walker*.
- *Enfermedad de Flynn-Aird*.
- *Enfermedad de Marshall*.
- *Enfermedad de Holmes*.
- *Enfermedad de Meyer*.
- *Enfermedad de Van Noorden*.
- *Síndrome de Harboyan*.
- *Enfermedad de Hallerman-Doering*.
- *Enfermedad de Behr*.
- *Enfermedad de Kearns-Sayre*.

En el cuadro I agrupamos todos estos síndromes para tener una visión global de todos ellos, atendiendo fundamentalmente a tres interesantes factores, como son el tipo de herencia, el tipo de hipoacusia y el principal trastorno ocular. Atendiendo a dicho trastorno ocular principal hemos confeccionado el cuadro II.

CUADRO I:

<i>Síndrome / Enfermedad</i>	<i>Herencia</i>	<i>Hipoacusia</i>	<i>Trastorno ocular</i>
E. de Usher	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Retinitis pigmentosa
S. de Hallgren	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Retinitis pigmentosa
E. de Refsum	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Retinitis pigmentosa
E. de Alström	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Retinitis pigmentosa
S. de Cockayne	Aut. Recesiva	Neurosensorial	R. Pig./cat./Atrof. N. O.
S. de Fraser	Aut. Recesiva	Transmisión	Criptof./Microft./Anoft.
S. de Cogan	Desconocida	Neurosensorial	Queratitis intersticial
Complejo Charge	Desconocida	Mixta	Coloboma Iris/Coroides
S. Ladd	Aut. Dominante	Neuros./Transm.	Aplasia Cond. Lagrimal
S. Didmoad	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Ret. Diab./Atrof. Optica.
E. de Sylvester	Aut. Dominante	Neurosensorial	Atrofia nervio óptico
E. de Rosenber-Chut.	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Atrofia nervio óptico
E. de Tunbridge-Pal.	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Atrofia nervio óptico
S. de Waardenburg	Aut. Dominante	Neurosensorial	Malf. Mult./Atrof. N. O.
E. de Norrie	Desconocida	Neurosensorial	Malform.múltiples
E. de Small	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Retinitis exudativa
E. de Laurence M. B. B.	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Ret. Pigment. Atrof. N. O.
S. de Alport	Aut. Dominante	Neurosensorial	Distrof. Corn./Miopía
E. de Zehender	Aut. Recesiva	Mixta	Microftalmia
E. de Walker	Aut. Dominante	Neurosensorial	Miopía
E. de Flynn-Aird	Aut. Dominante	Neurosensorial	Cat./Miop./R. pigmentosa
E. de Marshall	Aut. Dominante	Neurosensorial	Miopía/Cataratas
E. de Holmes	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Miop./Atrof. Coroid./Cat.
E. de Meyer	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Atrofia óptica
E. de Van Noorden	Aut. Dominante	Neurosensorial	Disgen. Mesoderm. Iris.
E. de Harboyan	Aut. Recesiva	Neurosensorial	Distrofia corneal
E. de Hallerman-Doer.	Aut. Dominante	Neurosensorial	Degeneración corneal
E. de Behr	Aut. Recesiva	Transmisión	Queratoconos
E. de Kearns-Sayre	Aut. Variable	Mixta	Alt. Mult/Atrof. óptica

SÍNDROME DE USHER

La conjunción de hipoacusia neurosensorial congénita y retinitis pigmentosa ya fue descrita por VON GRAEFE (1) en 1858 y seguidamente por LIEBREICH (2) en 1861, aunque fue el oftalmólogo británico USHER (3) quien en 1914 confirmó el carácter genético de la enfermedad y su transmisión autosómica recesiva, aunque posteriormente se ha demostrado que, a veces, se transmite también con un carácter domi-

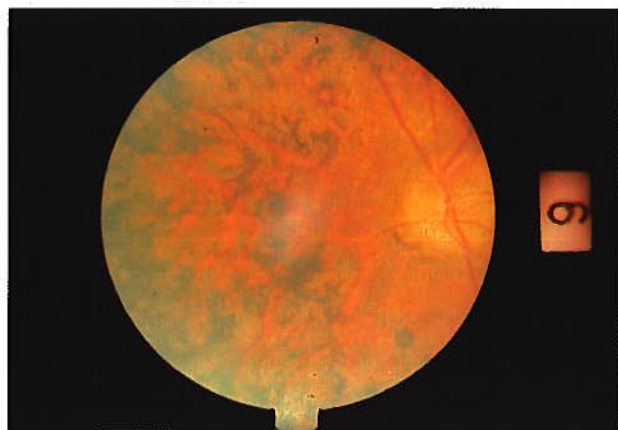
nante y también liagada al sexo.

En casos aislados lleva aparejado otros trastornos, como deficiencia mental y disfunción vestibular con una cierta ataxia.

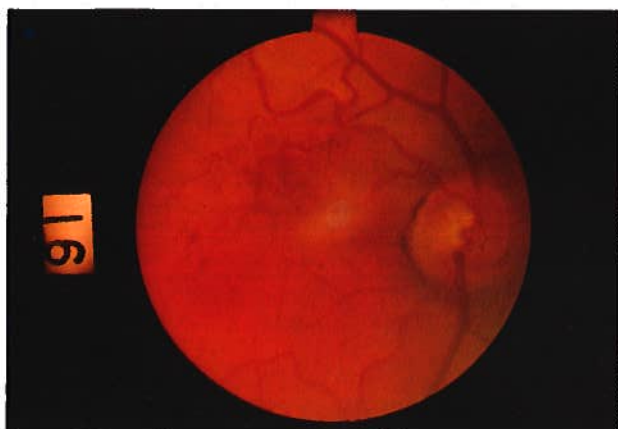
Este síndrome es el responsable de más de la mitad de los trastornos de la visión en EE. UU., afecta al 3 por 100 de la población mundial y constituye, según diferentes autores, del 3 al 6 por 100 de

CUADRO II:

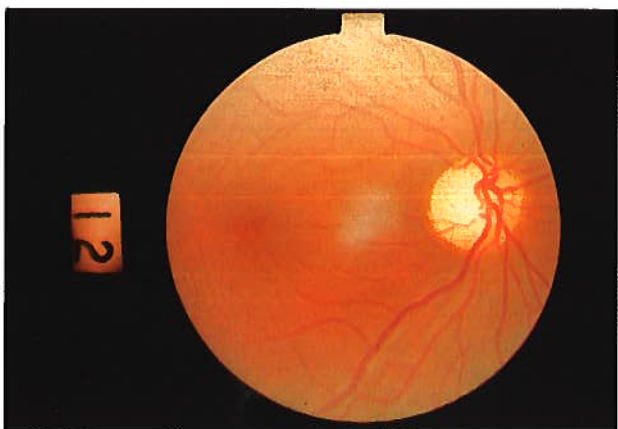
<i>Cursan con retinitis pigmentosa</i>	<i>Cursan con cataratas</i>
Síndrome de Usher Síndrome de Hallgren Enfermedad de Refsum Enfermedad de Alström Síndrome de Cockayne Enfermedad de L. M. B. B. Enfermedad de Flynn y Aird Enfermedad de Kearn y Sayre	Síndrome de Hallgren Enfermedad de Refsum Enfermedad de Alström Síndrome de Cockayne Enfermedad de Flynn y Aird Enfermedad de Marshall Enfermedad de Holmes
<i>Cursan con miopía</i>	<i>Cursan con R. Diabética</i>
Síndrome de Alport Enfermedad de Walker Enfermedad de Flynn y Aird Enfermedad de Marshall Enfermedad de Holmes	Enfermedad de Alström Síndrome Didmoad Enfermedad de Tunbridge-Paley
<i>Cursan con atrofia óptica</i>	<i>Cursan con desprend. de retina</i>
Síndrome de Hallgren Síndrome de Cockayne Enfermedad de Sylvester Enfermedad de Rosenberg-Chutorian Enfermedad de Tunbridge-Paley Enfermedad de L. M. B. B. Enfermedad de Kearns y Sayre Enfermedad de Meyer	Enfermedad de Holmes
<i>Cursan además con otros trastornos oculares</i>	
Síndrome de Fraser Síndrome de Cogan Complejo Charge Síndrome Ladd Síndrome de Waardenburg Enfermedad de Norrie Enfermedad de Zehender Enfermedad de Van Noorden Enfermedad de Harboyan Enfermedad de Hallerman y Doering Enfermedad de Behr	



DIAP. N.º 1 (*Retinitis pigmentosa*).



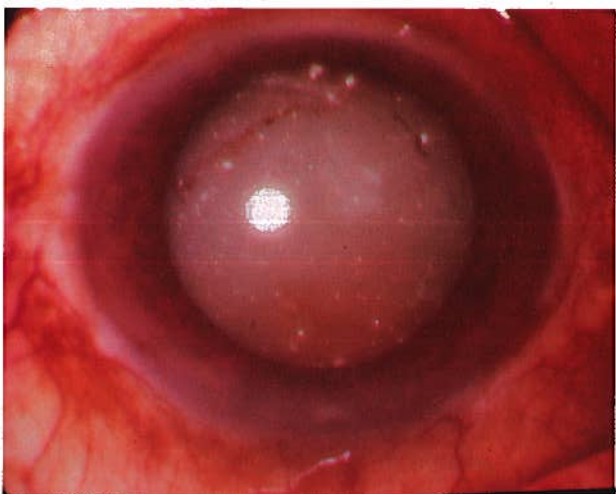
DIAP. N.º 2 (*Retinopatía diabética*).



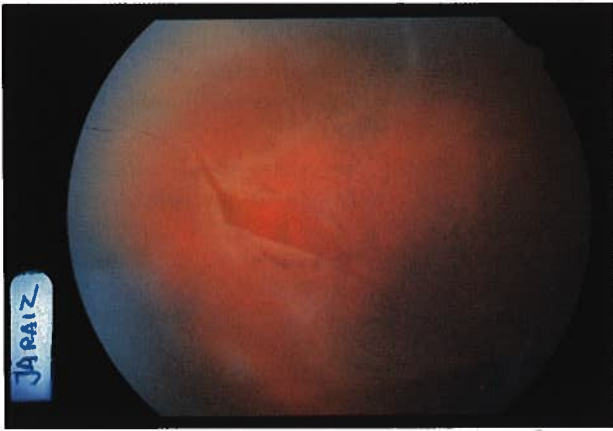
DIAP. N.º 3 (*Atrofia n. óptico*).



DIAP. N.º 4 (*Atrofia n. óptico*).



DIAP. N.º 5 (*Catarata*).



DIAP. N.º 6 (Desprendimiento de retina.)

todas las enfermedades congénitas, siendo la causa del 6 al 10 por 100 de todas las hipoacusias neurosensoriales congénitas. VERNON M. (4), HALLGREN (5), LINDENOV (6), UCHERMANN (7), GRONDAHL J. (8), MJOEN S. (9) y KARJALAINEN (10). La hipoacusia es neurosensorial generalmente bilateral, de moderada a severa pudiendo llegar a cofosis.

La alteración ocular consiste en una contracción concéntrica de los campos visuales, retinitis pigmentosa con depósito de pigmentos en los vasos retinianos y manchas blanco-amarillentas en retina y coroides.

La función vestibular puede ser normal o estar alterada bilateralmente, pudiendo llegar a la ausencia bilateral de respuestas. No se han detectado alteraciones del SNC y la ataxia que a veces presentan estos pacientes es debida a la simultaneidad de la pérdida de visión y la deficiencia vestibular periférica, MULLER (11). Atendiendo al estado de la función vestibular y al grado de hipoacusia se distinguen dos grados en el síndrome de Usher.

- a) Tipo I: Hipoacusia severa, retinitis pigmentosa y ausencia de respuesta vestibular.
- b) Tipo II: Hipoacusia moderada, retinitis pigmentosa y función vestibular normal.

Aunque la mayoría de los casos pueden ser clasificados como de tipo I y II, otros casos aislados muestran otros hallazgos tales como retraso mental, psicosis, etc., que no encajan en esta clasificación, por lo que los últimos estudios van encaminados a la localización exitosa del gen «S» del síndrome de Usher, pues hasta ahora sabemos que un 17 por 100 de los genomas se excluyen del «lugar» o «sitio» del gen para el tipo I, mientras que un 14 por 100 de los genomas pueden ser excluidos del lugar para el gen del tipo II, KIMBERLING, W. J., y cols (12).

Anatomopatológicamente, en el sistema auditi-

vo se aprecia una atrofia de la cóclea, de sus vasos y nervio, pudiendo estar ausente el órgano de Corti en tramos de la espira basal, con depleción de células ganglionares y alteraciones saculares. OLAIZOLA, F. (13), y cols., y PAPARELLA, M. M. (14).

Nosotros presentamos en 1976 un estudio de cuatro casos en una población de 334 niños y adultos jóvenes, por lo que el porcentaje de diagnóstico se estableció en un 1,1 por 100. Dos de ellos eran hermanos e hijos de padres consanguíneos con una fuerte historia familiar de síndrome de Usher. La consanguinidad muestra un lugar destacado en nuestra serie.

La otoscopia y la impedanciometría eran normales. El reflejo estapedial no apareció en ningún caso, lo que demuestra que la hipoacusia neurosensorial de estos pacientes cursa sin «recruitment». La detección de la sordera siempre se hizo después del año de vida, quizá por razones socioculturales. En todos nuestros casos la sordera era prácticamente total y en todos ellos permaneció constante desde el momento de su detección. Todos ellos presentaron un coeficiente intelectual normal y su desarrollo pedagógico era satisfactorio.

SÍNDROME DE HALLGREN

Este síndrome, variación del anterior, se caracteriza por la coincidencia de hipoacusia neurosensorial con retinitis pigmentosa y ataxia.

Fue descrito por HALLGREN (15) en 1959 y tiene una herencia autosómica recesiva. McLEOD y cols. (16).

La hipoacusia es de tipo neural total o al menos comporta una pérdida auditiva severa bilateral progresiva en la mayoría de los casos, mientras que solamente casos aislados presentan una hipoacusia moderada y estable.

Los trastornos oculares, amén de una retinitis pigmentosa, consisten en un nistagmus horizontal (10 por 100), cataratas, atrofia retiniana, estrechez de vasos retinianos e incluso atrofia óptica.

La ataxia vestibulo-cerebelar afecta a un 90 por 100 de los pacientes y su progresión es característica: Se comienza tarde a caminar, mejora durante la edad escolar y, a partir de aquí, empeora notablemente al deteriorarse la visión. El trastorno es más acusado en la oscuridad o con los ojos cerrados.

Aunque hay una hipofunción vestibular evidenciada mediante pruebas calóricas, VERNON (17), el

trastorno de la marcha que se presenta en muchos de éstos pacientes no está claro que se deba exclusivamente al trastorno vestibular, sino a la sumación de la pérdida visual, pues las demás pruebas neurológicas (dedo-nariz, talón-rodilla y rotación de la mano) no muestran irregularidades y las pruebas motoras y sensoriales son por lo demás normales.

La deficiencia mental y demás problemas psiquiátricos (psicosis, esquizofrenia, depresiones, etc.) no está claro que formen parte de este síndrome, pues aunque Hallgren sugirió que la deficiencia mental era otra manifestación de este mismo par de genes, otros autores o no han descrito ninguna deficiencia mental (McLEOD), o describen una conducta extraña (PETERSON) (18) o bien señalan que los desarreglos psíquicos eran más frecuentes que en la población normal (NUUTILIA) (19).

Si consideramos la moderada variación en el grado de pérdida auditiva, reacción vestibular y dificultad de equilibrio, así como en las demás alteraciones que se asocian a este síndrome, está claro que esta enfermedad hereditaria presenta una variación moderadamente fenotípica.

El estudio anatomopatológico revela una aplasia de la espira basal de la cóclea.

ENFERMEDAD DE REFSUM

Descrita por REFSUM (20) en 1946, esta enfermedad se caracteriza por presentar hipoacusia neurosensorial progresiva en el 50 por 100 de los pacientes afectados, retinitis pigmentosa, polineuropatía, ataxia, deterioro mental e ictiosis.

Tiene un carácter hereditario y su transmisión es autosómica recesiva, siendo una enfermedad del metabolismo lipídico.

Aunque existen leves variaciones en el grado de la hipoacusia generalmente se inicia temprano, hacia los 18-20 años, progresa lentamente a partir de esta edad y afecta particularmente a las frecuencias altas. BERGSMARK y DJUPESLAND (21), en 1968, presentaron 44 casos de esta enfermedad, de los cuales 34 presentaban una pérdida de la audición y, de ellos, 22 presentaban una hipoacusia de tipo neurosensorial. Todos estos pacientes tenían una respuesta normal a la estimulación calórica del laberinto.

Los trastornos oculares consisten en oftalmoplegia externa progresiva, ceguera nocturna, constricción de los campos visuales, anomalías pupilares, opacidades corneales, degeneración retiniana, retinitis pigmentosa y cataratas.

Además presentan una ataxia espino-cerebelosa, polineuritis, degeneración del SNC (desmielinización), cambios sensoriales, atrofia de las extremidades, ictiosis y, a veces, bloqueo cardíaco completo.

Anatomopatológicamente en el oído externo encontramos un colpaso de la membrana de Reissner, degeneración de la estría vascular, atrofia del órgano de Corti y pérdida de células ganglionares espirales. HALPIKEL (22).

ENFERMEDAD DE ALSTRÖM

Descrita por ALSTRÖM, HALLGREN y NILSSON (23) en 1959, tiene un carácter hereditario autosómico recesivo.

Consiste en la coincidencia, en estos pacientes, de hipoacusia neurosensorial, degeneración pigmentosa de la retina, obesidad y diabetes mellitus.

La pérdida auditiva, de carácter neurosensorial, se inicia cuando los pacientes tienen entre 5-10 años, progresa a partir de esta edad y llega a ser severa hacia los 20-30 años de edad.

La pérdida visual también se inicia precozmente en la primera década de la vida y el examen oftalmológico revela un estrechamiento de los vasos retinianos, degeneración pigmentosa de la retina y ulterior catarata capsular con pérdida casi total de la visión hacia los 20 años de edad.

La obesidad está presente en todos los casos desde la infancia, a veces asociada a hipogonadismo. (WEINSTEN (24).

La diabetes mellitus presente en casi todos los pacientes afectados de este síndrome aparece en la niñez o primera juventud.

En algunos pacientes se han descrito trastornos renales severos, fenómeno que, probablemente, es la causa de la muerte de estos pacientes. MILLAY y cols. (25).

SÍNDROME DE COCKAYNE

Esta enfermedad, caracterizada por enanismo con apariencia senil, retraso mental, degeneración retinal y moderada pérdida auditiva, fue descrita en dos hermanos por COCKAYNE (26) en 1936. También se conoce con el nombre de síndrome de Mickey Mouse

Tiene un carácter hereditario autosómico recesivo.

Desde entonces se han descrito unos 35 casos en la literatura mundial.

Estos niños son normales al nacer, pero al primer año de vida puede manifestarse ya un retraso mental (el desarrollo mental se detiene en un nivel de tres o cuatro años) y físico, pudiendo presentar además una erupción facial y fotosensibilidad.

Las lesiones oculares también son precoces y consisten en enoftalmos, cataratas, degeneración pigmentosa de la retina, atrofia óptica, queratopatía en banda, exotropía, nistagmo, ausencia del reflejo foveal y distrofia corneal. LIEBERMAN (27) y HIROOKA (28).

La mayoría de los pacientes son normoacúscos al nacer pero pronto desarrollan una hipoacusia de moderada a grave, antes de la pubertad.

Los pacientes descritos por COCKAYNE en 1946 y por CROMLEY y KANJILAL (29) eran profundamente sordos a los quince años sin embargo, los pacientes descritos por MAC DONALD y cols. (30), en 1960, tenían una hipoacusia leve e incluso algunos oían normalmente.

A los diez años, el retraso físico es evidente; sin embargo, las manos, pies y orejas son excesivamente grandes, con pérdida del tejido celular subcutáneo, ojos hundidos y apariencia senil.

SÍNDROME DE FRASER

Descrito por FRASER (31) en 1962, este síndrome se caracteriza por la concurrencia de criptofthalmos (93 por 100), sindactilia (54 por 100) y trastornos de la audición (44 por 100), así como alteraciones nasales y del aparato genitourinario (49 y 37 por 100, respectivamente).

Se transmite con carácter hereditario autosómico recesivo.

Las alteraciones del oído consisten en estenosis del conducto auditivo externo, implantación anómala del pabellón y deformidades del oído medio y del pabellón.

La alteración ocular (criptofthalmos) consiste en la existencia de una membrana sobre el globo ocular y, a veces, microftalmía e incluso anoftalmía.

Las alteraciones craneofaciales (deformidad del hueso frontal de la nariz), del aparato genitourinario (aplasias y agenesias renales, ureterales, vesicales, etc.) y del aparato respiratorio (estenosis traqueales, hipoplasia pulmonar, etc.) son la causa de la muerte temprana de estos pacientes (el 26 por 100 nacen muertos, el 19 por 100 mueren en el primer año de vida, mientras que un 54 por 100 sobreviven a los cuatro años de vida) que

no suelen alcanzar la edad media de la vida. J. GATUSO, M. A. PATTON y M. BARAITSER (32).

Ningún paciente sobreviviente a la pubertad ha sido capaz de reproducirse debido a las alteraciones genitales.

Hemos de reseñar que en un alto porcentaje de estos pacientes se ha demostrado consanguinidad entre los progenitores.

SÍNDROME DE COGAN

Descrito por COGAN (33) en el año 1945, este síndrome se caracteriza por hipoacusia neurosensorial severa y progresiva, queratitis intersticial fluctuante, vértigos y acúfenos.

Su etiología es desconocida y, quizá se deba a una reacción generalizada de hipersensibilidad, afectando sobre todo a adultos jóvenes. También se baraja la posibilidad de que se trate de una enfermedad autoinmune.

La hipoacusia es de tipo neurosensorial, tiene un carácter progresivo y rápidamente llega a ser profunda, se acompaña de acúfenos y pérdida del equilibrio. Hay que reseñar que conforme progresa la hipoacusia, los síntomas vestibulares desaparecen.

Los trastornos oculares consisten en blefarospasmo, lagrimeo, congestión de vasos conjuntivales, queratitis intersticial uni o bilateral, conjuntivitis, opacidad corneal, uveitis y nistagmo.

Se ha observado una mejoría temporal en la audición de estos pacientes con el test del glicerol y tras la administración de corticoides lo que sugiere un carácter autoinmune. EDSTROM (34) y HUGHES y cols. (35).

Anatomopatológicamente se observa hidropesía coclear con distorsión de la membrana de Reissner, destrucción de la membrana tectoria e hipertrofia de la estría vascular.

COMPLEJO «CHARGE»

Descrito por HALL (36) en 1974 y posteriormente identificado como tal complejo por otros autores, como GOLDSON (37), HITNER (38), KAPLAN (39) y PAGON (40).

Su etiología es desconocida y se han descrito casos con una posible herencia autosómica recesiva o dominante; otros, con una alteración cromosómica (Trisomía 18 y 8q); también en embriopatías por talidomida y en hijos de madres diabéticas.

El término «Charge» es acrónimo de:

C.—Coloboma.

H.—Cardiopatía congénita (Heart disease).

A.—Atresia de coanas.

R.—Retraso del crecimiento y desarrollo.

G.—Genitales anómalos (en varones).

E.—Audición anómala y alteraciones del oído (ear anomalies).

Las malformaciones del oído externo son múltiples, siendo la microtia la más frecuente, por ausencia del hélix, del trago y de otros repliegues del pabellón auricular.

Entre un 20 y un 85 por 100 de los pacientes presentan una hipoacusia neurosensorial, aunque en ciertos casos, debido a las malformaciones del oído medio también aparecen hipoacusias de transmisión.

Las malformaciones oculares consisten en coloboma del iris o de la coroides, así como microftalmia y déficit visual en un 50 por 100 de los casos.

Las demás alteraciones que caracterizan al síndrome, como son la atresia de coanas, cardiopatías, etc., suelen ser graves y, de no ser tratadas quirúrgicamente, pueden resultar fatales.

SÍNDROME «LADD»

El síndrome «Ladd» o síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital fue descrito por HOLLISTER y cols. (41) en 1973 como una verdadera anomalía congénita múltiple, caracterizada por hipoplasia, aplasia o atresia del sistema lagrimal; deformidades auriculares e hipoacusia; hipoplasia, aplasia o atresia de las glándulas salivares; deformidades dentarias y digitales.

Parece ser que tiene un carácter hereditario autosómico dominante con una gran variabilidad en su presentación.

Posteriormente se han reseñado nuevos casos de estas malformaciones múltiples por otros autores, como SCHIANG y HOLMES (42) y THOMPSON (43).

Los trastornos del oído consisten preferentemente en malformaciones del pabellón auricular en forma de «copa».

El desorden auditivo puede ser predominantemente neurosensorial o de tipo conductivo, de grado medio o severo y la edad de aparición es muy variable.

Los trastornos oculares consisten en hipoplasia o aplasia del punto lagrimal, atresia o aplasia del conducto naso-lagrimal con epífora e infecciones recurrentes de los ojos que se acompañan de fotofobia.

SÍNDROME «DIDMOAD»

Descrito por WOLFRAM (44) y WAGNER (45) en 1938, el término «Didmoad» es acrónimo de:

DI.—Diabetes insípida.

DM.—Diabetes mellitus.

OA.—Atrofia óptica (Optic. atrophy).

D.—Hipoacusia neurosensorial (Deafness).

Tiene un carácter hereditario autosómico recesivo y se han descrito unos cien casos en la literatura mundial. Desde su original descripción por WOLFRAM y WAGNER se han descrito nuevos casos por CARSON y cols. (46), CREMERS y cols. (47), DAVENPORT (48), FRASER y GUNN (49), MARQUARAT y LORIAUX (50), NAGI (51), RICHARDSON y HAMILTON (52).

La diabetes mellitus insulínica es la primera manifestación de este síndrome y, generalmente, se manifiesta antes de los diez años de vida, afectando a un 98 por 100 de los pacientes.

La diabetes insípida afecta a un tercio de los pacientes y se atribuye a un déficit de vasopresina. CARSON y cols. describieron la ausencia del lóbulo posterior de la hipófisis en dos pacientes consanguíneos. Su desarrollo es insidioso y aparece hacia la segunda década de la vida presentando poliuria, polidipsia y polifagia. El más notable trastorno visual descrito en este síndrome es la atrofia del nervio óptico progresiva y bilateral, que se inicia entre los 5-15 años de edad y se observa en el 90 por 100 de los casos, pudiéndose además acompañar de otros trastornos oftalmológicos, tales como limitación del área visual periférico, escotoma central, cataratas, trastornos de la visión cromática, lentitud en el reflejo pupilar y pigmentación retiniana.

La hipoacusia de tipo neurosensorial es generalmente bilateral y se presenta en un 40 por 100 de los casos y afecta preferentemente a las frecuencias agudas, progresando muy lentamente.

ENFERMEDAD DE SYLVESTER

Descrita por SYLVESTER (53) en 1958, se caracteriza por su comienzo en la infancia con hipoacusia neurosensorial progresiva de intensidad variable, atrofia óptica progresiva, ataxia y atrofia muscular. Tiene un carácter hereditario y su transmisión es autosómica dominante.

La hipoacusia neurosensorial tiene un carácter

progresivo y su edad de comienzo es muy variable, pues aunque suele tener su inicio en la infancia, también se han descrito casos en la edad adulta. En ocasiones se acompaña de un nistagmus que puede ser horizontal u horizonte-rotatorio.

La pérdida visual también se inicia precozmente, es progresiva con constricción periférica del campo visual, sin escotomas, llegando a la atrofia del nervio óptico.

Son enfermos con extremidades débiles y con una marcha inestable, con un tono muscular débil y una atrofia muscular sobre todo en la cintura escapular (escápula, deltoides, espinal, cuádriceps y musculatura intrínseca de la mano).

Se trata de una enfermedad desmielinizante, como han demostrado los cortes histológicos del cerebro y nervios.

ENFERMEDAD DE ROSENBERG-CHUTORIAN

Caracterizada por pérdida auditiva neurosensorial progresiva, atrofia del nervio óptico y polineuropatía, fue descrita en 1967 por ROSENBERG y CHUTORIAN (54), y posteriormente por IWASHITA (55) en varios grupos familiares.

Parece evidente que esta enfermedad tiene un carácter hereditario y que se transmite de un modo autosómico recesivo.

La hipoacusia neurosensorial y bilateral se inicia en la infancia, tiene un carácter progresivo y es superior a los 60 dB, de pérdida hacia los 25-30 años.)

La pérdida de la visión se inicia más tardíamente, hacia los 15-20 años con nictalopía seguida de una reducción gradual de la agudeza visual durante el día que evoluciona hacia la atrofia del nervio óptico.

La debilidad muscular, hiporreflexia y pérdida sensorial son también progresivas y se deben a una neuropatía periférica con atrofia muscular e hipotonía.

Los estudios anatomopatológicos y fisiológicos han demostrado una atrofia neuronal y neuropatía hipertrafia con un descenso en la velocidad de conducción del nervio.

ENFERMEDAD DE TUNBRIDGE-PALEY

Descrita por TUNBRIDGE y PALEY (56) EN 1956, y posteriormente por SHAW y DUNCAN (57), por BARJON y cols. (58), y por IKKOS y cols. (59), consiste en un síndrome que incluye pérdida auditiva neurosenso-

rial progresiva, atrofia del nervio óptico y diabetes mellitus juvenil. Parece ser que este síndrome tiene un modo de transmisión autosómico recesivo.

La hipoacusia se inicia en la primera década de la vida, es de tipo neurosensorial progresiva hasta una hipoacusia severa hacia los veinte años de edad, afectando a ambos oídos.

La pérdida visual, por lo general, comienza también en la primera década de la vida y progresa lentamente desembocando en un déficit grave hacia los treinta años. El examen oftalmológico revela una atrofia bilateral del nervio óptico.

La diabetes mellitus también se inicia precozmente, en la primera década, desarrollando una pérdida de peso y poliuria.

SINDROME DE WAARDENBURG

Descrito por WAARDENBURG (60) en 1951, consiste en la conjunción de hipoacusia neurosensorial congénita, heterocromía del iris y desplazamiento lateral de los puntos lagrimales así como cambios pigmentarios.

Constituye la causa del 2-3 por 100 de todas las pérdidas congénitas de la audición.

Tiene un carácter hereditario autosómico dominante y se ha descrito en múltiples grupos raciales.

Los trastornos oculares consisten en una hiperplasia de la porción media de las cejas, blefarofimosis, estrabismo, heterocromía del iris, aniridia, microcórnea o córnea plana, mocrifiquia, pigmentación anormal del fondo ocular, hipoplasia del nervio óptico, sinofris, poliosis, hipopigmentación e hipoplasia de la retina y coroides, epicanto, lenticono e hipoplasia de los huesos orbitarios. La hipoacusia congénita es de tipo neurosensorial, pudiendo ser uni o bilateral, de carácter progresivo y afectando al 35-40 por 100 de los pacientes.

Además, el síndrome de WAARDENBURG se caracteriza por una nariz ancha con ausencia del ángulo naso-frontal, tinción albinótica de un mechón frontal y manchas pálidas en la piel, siendo rara la conjunción en un sólo paciente de todos los signos y síntomas descritos, como demuestran los trabajos de FISCH (61), WAARDENBURG y PARLINTON (62), así como en el caso presentado por nosotros en 1976, que no presentaba ni heterocromía del iris ni hipertelorismo. OLAIZOLA y cols. (63).

Anatomopatológicamente se evidencia una ausencia del órgano de Corti, atrofia de la estría vascular e hipoplasia del nervio coclear, así como una disminución de las células nerviosas del ganglio espiral (deformidad tipo Scheibe).

DEGENERACION ACUSTICO-OCULAR O ENFERMEDAD DE NORRIE

La enfermedad de NORRIE (64) o displasia óculo-acústico-cerebral congénita fue descrita por este autor en 1927.

Tiene un carácter hereditario ligado al sexo, su etiología es desconocida y cursa con:

Retraso mental, desde la imbecilidad a la idiocia que puede detectarse a cualquier edad y que afecta a las dos terceras partes de estos pacientes.

La hipoacusia es neurosensorial, progresiva, de intensidad variable y de comienzo precoz, en la primera década de la vida, aunque se han descrito casos en los que la hipoacusia hacía su debut alrededor de los cuarenta años. BOS (65), WARBURG (66) y JACKLIN (67).

Los trastornos oculares consisten en microftalmía bilateral con destrucción de todas las estructuras oculares, ceguera en el nacimiento con atrofia del iris, iritis, opacidad corneal y destrucción lenticular con malformaciones retinianas y coroides con formación de pseudotumores retinianos.

ENFERMEDAD DE SMALL

Descrita por SMALL (68), esta enfermedad se caracteriza por la coexistencia de una hipoacusia neurosensorial de intensidad variable con cambios retinianos que incluyen tortuosidades vasculares y retinitis exudativa.

Tiene una herencia autosómica recesiva.

Se acompaña de retraso mental de grado variable, debilidad y atrofia muscular que afecta preferentemente a los músculos faciales, a la musculatura del tronco y de las extremidades, así como una ataxia moderada pero progresiva.

SINDROME DE LAURENCE-MOON-BARDET-BIELD

Descrito por LAURENCE y MOON (69), en 1866, es un raro síndrome con un complejo cuadro sintomático de un polimorfismo tal que pequeñas variantes del mismo tienen nombre propio, como sucede cuando se acompaña de hipoacusia neurosensorial (síndrome de Weiss).

Se caracteriza por una tetrada clásica:

- Retinitis pigmentosa.
- Distrofia adiposo-genital.
- Polidactilia.
- Oligofrenia.

Generalmente es difícil encontrar el cuadro completo de la tetrada de Bield y la mayoría de las descripciones se refieren a cuadros incompletos o con nuevas malformaciones. ESTRADA SAIZ y NEGRETE (70). Su etiopatogenia es muy confusa y se barajan múltiples teorías:

- Teoría heredo-degenerativa con lesión de hipófisis, diencéfalo y retina.
- Disembriogénesis malformativa múltiple.
- Afecciones germinales por alteración cromosómica.

La mayoría de los autores lo consideran como una enfermedad heredofamiliar que se transmite con un carácter autosómico recesivo simple con una gran variabilidad.

La hipoacusia, cuando existe, es de tipo neurosensorial, bilateral y progresiva.

Los trastornos oculares son: extravismo, nistagmus, colobomas de iris y retina, retinitis pigmentosa que puede evolucionar hacia una atrofia del nervio óptico.

SINDROME DE ALPORT

(Ver capítulo renales).

Descrito por ALPORT (71) en 1927 con el nombre de hematuria familiar, este síndrome, por lo general se hereda en forma autosómica dominante, pero en algunas familias se ha notado que es dominante ligada al sexo (cromosoma X).

Se caracteriza por una pérdida auditiva neurosensorial acompañada de una glomerulonefritis y por diversas anormalidades oculares, tales como distrofia corneal, luxación del cristalino, miopía, etc. La pérdida de audición es, a menudo, bilateral y simétrica con una progresión lenta afectando más a las frecuencias altas.

Los datos histológicos del hueso temporal varían desde un órgano de Corti de aspecto normal hasta su degeneración severa (aplasia o agenesia). Se han informado pérdida de células en el ganglio espiral y destrucción del neuroepitelio de las crestas y de los conductos semicirculares. FUJITA (72), MYERS y TYLER (73), WINTER y cols. (74)

ENFERMEDAD DE ZEHENDER

Se caracteriza por una hipoacusia mixta y atresia de los conductos auditivos externos, asociada a microftalmía.

Existe además una extensión uni o, más frecuentemente, bilateral de la piel de la frente has-

ta cubrir completamente los ojos, que se acompaña, además, de sindactilia, coloboma de las alas nasales y trastornos urogenitales.

Fue descrita por ZEHENDER (75) en el año 1872 y tiene una herencia autosómica recesiva.

ENFERMEDAD DE WALKER

Descrita por WALKER (76) en el año 1971, tiene una herencia autosómica dominante y se caracteriza por presentar una hipoacusia neurosensorial progresiva más marcada en las frecuencias agudas, junto con miopía, escleróticas azules y, ocasionalmente, queratoconos.

Se acompaña de aracnodactilia e hiperlaxitud articular.

ENFERMEDAD DE FLYNN Y AIRD

Descrita por FLYNN y AIRD (77) en el año 1965, es un síndrome polimorfo consistente en hipoacusia neurosensorial progresiva y defectos oculares que incluyen cataratas, miopía y retinitis pigmentosa.

Tiene un carácter hereditario autosómico dominante con afectación variable.

Se acompaña de una neuropatía periférica con mialgias, pérdida de la sensibilidad y de fuerza muscular, anormalidades esqueléticas (cifoescoliosis) como consecuencia de la atrofia muscular y la neuritis periférica, con afectación del SNC que se pone de manifiesto por unas convulsiones peculiares y por trazados anómalos del EEG.

ENFERMEDAD DE MARSHALL

Esta enfermedad, descrita por MARSHALL (78) en el año 1958, tiene una transmisión de carácter autosómico dominante y cursa con hipoacusia neurosensorial moderada y progresiva de comienzo precoz junto con miopía severa, cataratas congénitas juveniles así como distintas anormalidades esqueléticas (nariz en silla de montar).

ENFERMEDAD DE HOLMES

Descrita por HOLMES y SCHEPENS (79) en el año 1972, tiene una herencia autosómica recesiva y cursa con hipoacusia neurosensorial congénita profunda junto con miopía, atrofia coroidea, cataratas, hipoplasia del estroma del iris y, posible-

mente, desprendimiento de retina.

Muy característico de este síndrome es el telecanthus secundario (hipertelorismo) y frente prominente.

ENFERMEDAD DE MEYER

Descrita por MEYER (80) en el año 1949 y posteriormente por MULLER y ZEMAN (81) en el 1965, se caracteriza por tener una herencia autosómica recesiva y hacer su debut en la infancia con una pérdida visual debida a una atrofia del nervio óptico y acompañarse de una hipoacusia neurosensorial progresiva que tiende a cofosis, tetraplegia espástica progresiva, deterioro mental y muerte antes de la adolescencia.

ENFERMEDAD DE VAN NOORDEN

Esta enfermedad fue descrita en 1963 por los autores VAN NOORDEN y BALLER (82).

Tiene un carácter hereditario y se transmite de un modo autosómico dominante.

Cursa con hipoacusia neurosensorial de grado medio, disgenesia mesodérmica del iris (anomalía de Rieger), hipertelorismo, retraso psicomotor, hipotonía muscular e hiperlaxitud ligamentosa.

SINDROME DE HARBOYAN

Descrito por HARBOYAN y cols. (83) en el año 1971, se caracteriza por tener una herencia autosómica recesiva y cursar con una hipoacusia neurosensorial de progresión lenta que tiene un inicio precoz en la infancia.

Al mismo tiempo se acompaña de una distrofia corneal congénita también de progresión lenta.

ENFERMEDAD DE HALLERMAN Y DOERING

Descrita por HALLERMAN y DOERING (84) en el año 1964, tiene una posible herencia autosómica dominante con afectación muy variable. Se caracteriza por cursar con hipoacusia, degeneración corneal y metabolismos anómalo del calcio.

ENFERMEDAD DE BEHR

Descrita por BEHR (85) en el año 1913 y posteriormente por GRENNFIELD, ROKANO, STEIN y GOODMAN (86) en el año 1973.

Tiene una herencia autosómica recesiva.

Consiste en un síndrome caracterizado por presentar una hipoacusia de transmisión, escleróticas azules, queratoconos con una córnea adelgazada y muy frágil, amén de una hiperlaxitud ligamentosa.

ENFERMEDAD DE KEARNS Y SAYRE

Esta enfermedad fue descrita por KEARNS y SAYRE (87) en el año 1958.

Tiene un posible carácter hereditario y su transmisión sería autosómica con variable presentación, cursando con hipoacusia de tipo mixto y múltiples anomalías oculares, tales como oftalmoplegia, degeneración retiniana pigmentosa, ptosis parpebral, atrofia del nervio óptico, junto con otros trastornos de distintos órganos, como debilidad muscular, ataxia, defectos de la conducción cardíaca, etc.

En el siguiente cuadro agrupamos estos síndromes y enfermedades, atendiendo al trastorno ocular principal:

Consejos-diagnóstico-tratamiento-rehabilitación

Resulta esencial diagnosticar las alteraciones auditivas significativas lo más temprano posible. Actualmente se estima que uno de cada 750 nacidos vivos tendrán pérdidas auditivas neurosensoriales potencialmente incapacitantes.

El retraso para identificar una alteración auditiva importante provocará una pérdida del desarrollo de habilidades esenciales en el lenguaje e interacción social.

Ningún lactante es demasiado pequeño para ser sometido a pruebas o valoraciones cuando se sospeche una alteración de la capacidad auditiva.

En el informe de recomendaciones para la investigación de la audición en recién nacidos del año 1982, de la *Joint Committee on Infant Hearing*, en EE.UU., se identificaron los siguientes factores de sospecha de alteración auditiva en lactantes de alto riesgo:

- 1.º Antecedentes familiares de alteración auditiva en la niñez.
- 2.º Infecciones congénitas o prenatales.
- 3.º Malformaciones anatómicas de cabeza y cuello.
- 4.º Bajo peso al nacer (menos de 1.500 gr.)

5.º Hiperbilirrubinemia no conjugada en concentraciones que exceden las indicaciones para exanguintransfusión.

6.º Meningitis bacterianas.

7.º Asfixia grave (pH arterial inferior a 7,5)

BORDLEY y cols. (88) idearon un acrónimo basado en la palabra *HEARING* (audición):

H.—*Herencia*: Antecedentes familiares de pérdida de audición o consanguineidad.

E.—*Deformidades del oído* (EAR), nariz o garganta.

A.—*Anoxia o test de APGAR* bajo.

Rx.—*Prescripción de fármacos ototóxicos* en período pre o posnatal.

I.—*Infecciones*.

N.—*Neonatos* que requieren cuidados intensivos por hiperbilirrubinemia.

G.—*Retraso en el crecimiento* (GROWTH), prematuridad o bajo peso al nacer.

A pesar de la valoración neonatal, se estima que un 46 por 100 de los lactantes con pérdidas auditiva neurosensorial incapacitante no tendrá los factores señalados. MENSER y FORREST (89).

Alrededor del 50 por 100 de las pérdidas auditivas pueden atribuirse a factores genéticos y, en la mayor parte de éstos casos, no hay un tratamiento eficaz.

Hay tres formas de herencia identificadas, según MENTZ y SWEENEY (90):

- *Herencia autosómica dominante*, que origina alrededor del 20-25 por 100 de todos los casos de alteraciones auditivas hereditarias.
- *Herencia autosómica recesiva*, que explica casi el 75-80 por 100 de los casos.
- *Herencia ligada al sexo*, que constituye la causa del 2 por 100.

En aproximadamente el 50 por 100 de todos los tipos de pérdida recesiva de la audición no hay anormalidades concomitantes, por lo que es posible que en el momento del nacimiento no sean visibles otros defectos y la pérdida auditiva pase inadvertida.

Es posible que la primera señal de alarma sea un retraso en el desarrollo del lenguaje.

La detección precoz del trastorno auditivo es tarea de equipo de otorrinolaringólogos, pediatras, neonatólogos y audiólogos.

Los padres pueden proporcionar una información valiosísima respecto a la conducta del niño, esencial en el diagnóstico de la hipoacusia, siendo necesario interrogarlos sobre las reacciones del lactante a ruidos:

- Hacia los seis meses, el pequeño gira la cabeza hacia cualquier ruido intenso o nuevo. Por lo general dejarán de llorar cuando los padres le hablen de forma directa. A esta edad disfrutará con juguetes musicales. Se apreciará que sonrío o ríe siempre que esté jugando.
- Hacia los nueve meses deberá ser capaz de responder a su nombre y a otros sonidos como «sí», «no» o «adiós». Buscará de forma directa el sonido de cualquier voz nueva y podrá juzgar si la voz de otra persona suena amistosa o enfadada.
- Hacia los doce meses de edad el niño podrá utilizar su voz para llamar la atención de otras personas y de emitir diversos sonidos consonantes. También debe ser capaz de unir grupos de vocalizaciones que suenan como palabras. BROOKHOUSE (91).

Durante la etapa del balbuceo ocurren dos cambios importantes:

- 1.º El niño experimenta con los mecanismos necesarios para el habla. Combina la articulación con la fonación y adquiere control sobre el sistema respiratorio.
- 2.º Establece conexiones entre la actividad motora y las impresiones auditivas.

El niño con alteraciones de la audición sólo dispone de la reacción de los adultos para reforzar este período de balbuceo y no tiene la ventaja de la retroalimentación acústica simple.

En estos niños, la información visual, también alterada, y la información táctil, sobre todo, deben proporcionar el principal medio de retroalimentación.

El diagnóstico y tratamiento de la sospecha de pérdida auditiva neurosensorial en estos niños, consta de varios pasos:

A.—Obtención de antecedentes prenatales (las anomalías morfológicas son mucho más frecuentes antes de la 12.ª semana de gestación).

B.—Obtención de antecedentes perinatales (incluyen la búsqueda de complicaciones durante el parto o anoxia al nacer).

C.—Los antecedentes familiares proporcionan datos respecto a factores hereditarios de sordera. La pérdida auditiva heredada de forma autosómica dominante suele ser progresiva, mientras que la herencia de forma autosómica recesiva a menudo permanece estable.

D.—se efectuará una investigación exhaustiva de anomalías congénitas en otros órganos y aparatos.

E.—Se llevará a cabo un detallado examen otológico y se emplearán todos los medios para esta-

blecer con exactitud el grado y el tipo de pérdida de audición.

F.—Una vez detectado el grado y el tipo de hipoacusia será necesario recurrir a intervenciones inmediatas, sean médicas o quirúrgicas, incluido el empleo de prótesis auditivas.

G.—También es esencial empezar la instrucción de los padres de modo que puedan ayudar a la educación y capacitación del hijo.

La audiología tiene una importante participación en la valoración de los trastornos auditivos en la niñez y debe efectuarse tan pronto como surja cualquier sospecha de trastorno auditivo. Se dispone de muchas técnicas no conductuales, como el reflejo estapedial, la electrocolegografía y audiometrías de respuestas evocadas, amén de técnicas de pruebas conductuales como el «cunograma» (cribogram).

El *Joint Committee on Infant Hearing and Screening* recomienda que, mientras se efectúa la valoración diagnóstica de un pequeño con alteraciones auditivas, se debe ya iniciar la rehabilitación.

Siempre que sea posible, es necesario que el proceso diagnóstico esté completo y se inicie la rehabilitación hacia los seis meses de edad.

La atención al lactante con alteraciones auditivas y al menor de seis meses incluye:

- a) Tratamiento médico:
 - Revaloración.
 - Tratamiento.
 - Valoración y asesoría genética para padres, si está indicado.
- b) Tratamiento audiológico:
 - Valoración audiológica permanente.
 - Selección de la prótesis auditiva.
 - Asesoría a la familia.
- c) Tratamiento psicoeducacional:
 - Estructuración de un plan educativo individualizado.
 - Información respecto a las consecuencias de la alteración auditiva.

Con esto se persigue que los niños con alteraciones auditivas lleguen a la edad escolar listos para incorporarse a sus compañeros. SWIGART (92).

Al valorar la pérdida auditiva neurosensorial en un niño, es necesario hacernos tres preguntas:

- 1.ª ¿La pérdida auditiva es congénita o fue de inicio tardío? En las congénitas deben efectuarse titulaciones seriadas específicas para anticuerpos IgM.

La pérdida congénita de la audición se debe a aplasias o disgenesias del órgano de Corti y estructuras relacionadas.

La pérdida auditiva tardía se relaciona con cambios degenerativos del órgano de Corti y suele ser progresiva.

- 2.^a La pérdida auditiva ¿es genética o no? Pueden ocurrir pérdidas auditivas no genéticas, debidas a una predisposición genética (causas infecciosas de hipoacusia en pacientes con enfermedades de inmunodeficiencia de origen genético).
- 3.^a ¿Hay cualquier otra anomalía junto con la pérdida de audición? Dichas anomalías o su ausencia son pertinentes para diagnosticar pérdida congénita o genética de la audición.

Las pérdidas auditivas podemos considerarlas:

- De causa no genética.
- De causas genéticas:
 - Hipoacusias congénitas (aplasias).
 - Hipoacusias tardías de origen genético (heredodegenerativas).

También se ha de diferenciar entre las hipoacusias que se presentan sola (hipoacusia pura) de las que se acompañan de otras anomalías (síndromes) dando en este capítulo una especial importancia a las hipoacusias asociadas a trastornos oculares y de la visión.

Las pérdidas auditivas hereditarias congénitas están caracterizadas por ageneasias o disgenesias de los componentes del oído interno.

KONIGSMARK y GORLIN (93) describen varias formas de pérdida progresiva familiar de la audición con modos diferentes de herencia:

- 1.^a Pérdida autosómica dominante de la audición para frecuencias bajas, por lo general de inicio temprano con progresión en la edad adulta.
- 2.^a Pérdida neurosensorial autosómica dominante de la audición para frecuencias medias, con inicio precoz y progresión temprana.
- 3.^a Pérdida autosómica recesiva de la audición con inicio en la niñez y progresión en la adolescencia.
- 4.^a Pérdida auditiva neurosensorial ligada al cromosoma X, de inicio temprano pero suficiente para adquirir el habla y el lenguaje, pero con notable progresión desde éste punto.
- 5.^a Pérdida auditiva neurosensorial moderada ligada a X, con progresión lenta.

Habilitación del niño con alteraciones auditivas

Hay que determinar el grado y la causa de la alteración auditiva neurosensorial, que es el primer paso a dar, pues el objetivo final del tratamiento es aumentar al máximo el desarrollo del habla y del lenguaje.

Lo ideal es que ingresen en jardines de infancia o en la preescolar con niños de audición normal.

Disponemos de muchos métodos de educación para niños hipoacúsicos, por lo que es necesario decidir cuál utilizar, no más tarde de un mes después de diagnosticado el problema auditivo:

En el método *auditivo/verbal* se utiliza cualquier audición residual disponible y la colocación de prótesis auditivas binaurales.

En el método *oral/aural* se agrega la interpretación del movimiento de los labios a los efectos del estímulo auditivo (no muy válido en estos síndromes, por la ceguera).

En el método *vibrotáctil* se utilizan dispositivos fijos a las manos o a los dedos del niño, a través de los cuales pueden palparse las vibraciones del habla.

El lenguaje con signos manuales, la pronunciación digital y el método de lectura *Braille* son otros métodos que se utilizan para la adquisición y en la comunicación del lenguaje y lectura.

Las alteraciones auditivas bilaterales suelen requerir el empleo de prótesis auditivas binaurales.

La pérdida moderada de la audición tratada de esta manera proporciona, casi siempre, una recepción adecuada del habla.

Aun si la pérdida auditiva parece total, es recomendable el empleo de prótesis auditivas. En lactantes a menudo es difícil establecer la pérdida auditiva residual o predecir el nivel final alcanzable de audición.

Los implantes cocleares en niños han proporcionado un interesante avance en el campo de la rehabilitación auditiva. El primer implante en niños fue realizado por el grupo de doctores HOUSE (94) con resultados muy prometedores, aunque se requiere más investigación sobre los mismos.

Además del otólogo y del audiólogo se requiere otro tipo de personal especializado para tratar otros defectos o infecciones congénitas, que acompañan a estos síndromes polimorfos.

Finalmente se dará asesoría psicológica a la familia del niño, que debe tener una participación intensiva en la educación de estos pacientes.

BIBLIOGRAFIA

- VON GRAEFE, A.: «Vereinzelte beobachtungen und bemerkungen: exceptionelles verhalten des gesichtsfeldes bei pigmententartung der netzhaut». *Von Graefe's Arch. Ophthalm.*, 4: 250-253, 1858.
- LIEBREICH, R.: «Abkunft aus ehen unter blutsverwandten als grund von retinitis pigmentosa». *Dtsch. Arch. Klin. Med.*, 13: 53-55, 1861.
- USHER, CH.: «On the inheritance of retinitis pigmentosa: With notes of cases». *R. Lond. Ophthalmol. Hosp. Rep.*, 19: 130-236, 1914.
- VERNOM, M.: «Usher's syndrome. Deafness and progressive blindness». *J. Chronic. Dis.*, 22: 133-151, 1969.
- HALLGREN, B.: «Retinitis pigmentosa combined with congenital deafness; with vestibulo-cerebellar ataxia and mental abnormality in a proportion of cases. A clinical and genetico-statistical study». *Acta Psychiatr. Neurol. Scand.* (Suppl. 138), 34, 5, 101, 1959.
- LINDENOV, H.: «The actiology of deaf-mutism, with special reference to heredity». *Op. Ex. Domo. Biol. Hered. Hum. Univ. Hafniensis. Copenhagen. Munksgaard.*, 8: 1-268, 1945.
- UCHERMANN, V. K.: «De dovstumme i Norge». Kristiania (Oslo) Cammermeyer, 1896.
- GRONDAHL, J.: «Tapeto-retinal degeneration in four norwegian counties I diagnostic evaluation of 89 probands». *Clin. Genet.*, 29, 1, 16, 1986.
- GRONDAHL, J.: «Tapeto-retinal degeneration in four norwegian counties II Diagnostic evaluation of 407 relatives and genetic evaluation of 87 families». *Clin. Genet.*, 29: 17-41, 1986.
- MJOEN, S., y GRONDAHL, J.: «Usher syndrome in four Norwegian counties». *Clinical Genetics*, 30: 14-28, 1986.
- KARJALAINEN, S., y cols.: «Progressive hearing loss in usher's syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laringol.*, 98: 863-866, 1989.
- MULLER GLAES, G., y cols.: «Usher syndrome: An otoneurologic study». *Laryngoscope*, 99: 78-79, January, 1989.
- KIMBERLING, W. J., y cols.: «Usher syndrome: Clinical findings and gene localization studies». *Laryngoscope*, 99: 66-72, January, 1989.
- OLAIZOLA, F., y cols.: «Enfermedades genéticas simples y asociadas pre y posnatales. Alteraciones cromosómicas y su tratamiento». Cap. XIV Ponencia Oficial «Hipoacusia Infantil», Soc. Española O.R.L. y patología cervicofacial. Madrid. España, 1982.
- PAPARELLA, M. M., y SHUMRICK, D. A.: «Otorrinolaringología». Tomo II (Oído), p. 1.713, 1982.
- HALLGREN, B.: «Retinitis pigmentosa combined with congenital deafness; with vestibulo-cerebellar ataxia and mental abnormality in a proportion of cases. A clinical and genetico-statistical study». *Acta Psychiatr. Scand.*, 34 (Suppl. 138): 5-101, 1959.
- McLEOD y cols.: «Clinical variation in usher's syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 94: 321-34, 1971.
- VERNON, M.: «Usher's syndrome deafness and progressive blindness: Clinical cases, prevention, theory and literature survey». *J. Chron. Dis.*, 22: 133-51, 1969.
- PETERSON, B. H.: «Congenital deaf-mutism, pigmentary degeneration of the retina, and amentia». *Med. J. Aust.*, 2: 854-858, 1950.
- NUUTILA, A.: «Dystrophia retinae pigmentosa-dysacusis syndrome (D.R.D.): A study of the usher or hallgren syndrome». *J. Genet. Hum.*, 118: 57-88, 1970.
- REFSUM, S.: «Heredoataxia hemeralópica polyneuritiformis familial syndrome». *Acta Psychiatr. Scand. Suppl.*, 38: 1, 1946.
- BERGSMARK, J., y DJUPESLAND, G.: «Heredopathia atactica polyneuritiformis (Refsum's disease): An audiological evaluation of two patients». *Europ. Neurol.*, 1: 122-130, 1968.
- HALLPIKEL, C. S.: «Observations on the structural basis of two rare varieties of hereditary deafness. In: A.V.S. De reuch and J. Knight, Ed.: Myotatic, kinesthetic and vestibular mechanisms». Boston, Little, Brown and Co., pp. 285-294; 1967.
- ALSTROM, C. H., HALLGREN, B., y NILSSON, L. B.: «Retinal degeneration combined with obesity, diabetes mellitus and neurogenus deafness. A specific syndrome (Not hitherto described). Distinct from the Laurence-Moon-Bardet-Bied Syndrome». *Acta Psychiatr. Neurol. Scand.*, 34 (Suppl. 129): 1, 1959.
- WEINSTEIN, R. L., y cols.: «Familial syndrome of primary testicular insufficiency with normal virilization, blindness, deafness and metabolic abnormalities». *N. Engl. J. Med.*, 281: 967, 1969.
- MILLAY, R. H., y cols.: «Ophthalmologic and systemic manifestations of alström's disease». *American Journal of Ophthalmology.*, 102: 482-490, October, 1986.
- COCKAYNE, E. A.: «Dwarfism with retinal atrophy and deafness». *Arch. Childhood.*, 11: 1, 1961.
- LIEBERMAN, W. J.; SCHIMEK, R. A., y SNYDER, C. H.: «Cockayne's disease. A report of a case». *Amer. J. Ophthalm.*, 52: 116-118, 1961.
- HIROOKA, M., y OHNO, T.: «Renal lesion in cockayne's syndrome». *Tohoku J. Exp. Med.*, 89, 151-156, 1966.
- CROMEL, L., y KANJILAL, G. C.: «Cockayne's syndrome». Case Report. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatr.*, 34: 171-178, 1971.
- McDONALD, W. B.; FITCH, K. D., y LEWIS, I. C.: «Cockayne's syndrome. An heredo-familial disorder of growth and development». *Pediatrics*, 25: 997-1.007, 1960.
- FRASER, G. R.: «Our genetical "load". A review of some aspects of genetic variation». *Ann. Hum. Genet.*, 25: 387-415, 1962.
- GATUSO, J.; PATTON, M. A., y BARAITSER, M.: «The clinical spectrum of the fraser's syndrome: Report of three new cases and review». *Journal of medical genetics.*, 24: 549-555, 1987.
- COGAN, D. G.: «Syndrome of nonsyphilitic interstitial keratitis and vestibulo auditory symptoms». *Arch. Ophthalmol.*, 33: 144-9, 1945.
- EDSTRÖM, S., y VAHLNE, A.: «Immunological findings in a case of Cogan's syndrome». *Acta Otolaryngol.* (Stockh.) 82: 212-5, 1976.
- HUGHES, C. B.; KINNEY, S. E.; BARNA, B. P.; TOMSAK, A. L., y CALABRESE, L. H.: «Auto-immune reactivity in Cogan's syndrome: A preliminary report». *Otolaryngol. Head Neck Surg.*, 91: 24-32, 1981.
- HALL, B. D.: «Choanal atresia and associated multiple anomalies». *J. Pediatr.*, 95: 395, 1979.
- GOLDSON, E.; SMITH, A., y STEWART, J. M.: «The charge association». *Am. J. Dis. Child.*, 140: 918, 1986.
- HITTNER, H. M.; HIRSCH, N. J.; KREN, G. M., y cols.: «Colobomatous microphthalmia, heart disease, hearing loss and mental retardation a syndrome». *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus.*, 16: 122, 1979.
- KAPLAN, L. C.: «Choanal atresia and its associated anomalies further support for the Charge association». *J. Pediatr. Otorhinolaryngol.*, 8: 237, 1985.
- PAGON, R. A.; GRAHAM, J. M.; ZONANA, V., y cols.: «

- «Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: Charge association». *J. Pediatr.* 99: 223, 1981.
41. HOLLISTER, D. W.; KLEIN, S. H.; DE JAGER, H. J.; LACHMAN, R. S., y RIMOIN, D. L.: «The lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome». *J. Pediatr.* 83: 438-444, 1973.
 42. SHIANG, E. L., y HOLMES, L. B.: «The lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome». *Pediatrics*, 59: 927-930, 1977.
 43. THOMPSON, E.; PEMBREY, M., y GRAHAM, J. M.: «Phenotypic variation in Ladd syndrome». *J. Med. Genet.*, 22: 382-385, 1985.
 - 44/45. WOLFRAM, D. J., y WAGNER, H. P.: «Diabetes mellitus and simple optic atrophy among siblings: Report of four cases». *Proc. Mayo. Clin.*, 13: 715-717, 1938.
 46. CARSON, M. J.; SLAGER, U. T., y STEINBERG, R. M.: «Simultaneous occurrence of diabetes mellitus, diabetes insipidus and optic atrophy in a brother and sister». *Am. J. Dis. Child.*, 131: 1.385-1.388, 1977.
 47. CREMERS, C. W. R. J.; WIJDEVELD, P. G. A. B., y PINKERS, A. K. L. G.: «Juvenile diabetes mellitus, optic atrophy, hearing loss, diabetes, insipidus, atonia of the urinary tract and bladder and other abnormalities (Wolfram's syndrome)». *Acta paediatr. Scand. (Suppl.)*, 264: 1-16, 1977.
 48. DAVENPORT, S. L. H.: «Juvenile diabetes mellitus, optic atrophy, sensorineur deafness and diabetes insipidus. A syndrome». *J. Pediatr.* 90: 856-857, 1977.
 49. FRASER, F. C., y GUNN, T.: «Diabetes mellitus, diabetes insipidus and optic atrophy. An autosomal recessive syndrome?». *J. Med. Genet.*, 14: 190-193, 1977.
 50. MARQUARDT, J. L., y LORIAUX, L.: «Diabetes mellitus and optic atrophy». *Arch. Intern. Med.*, 134: 332, 1974.
 51. NAGI, N. A.: «Diabetes insipidus, diabetes mellitus, optic atrophy and deafness. A clinical and genetic study». *Postgrad. Med. J.*, 55: 377-380, 1979.
 52. RICHARDSON, J. E., y HAMILTON, W.: «Diabetes insipidus, diabetes mellitus, optic atrophy and deafness: 3 cases of the Didmoad syndrome». *Arch. Dis. Child.*, 52: 796-798, 1977.
 53. SYLVESTER, P. E.: «Some unusual findings in a family with Friedreich's ataxia». *Arch. Dis. Child.*, 33: 217-221, 1958.
 54. ROSENBERG, R. N., y CHUTORIAN, A.: «Familial optico-acoustic nerve degeneration and polyneuropathy». *Neurology (Minneapolis)*, 17: 927-932, 1967.
 55. IWASHITA, H.; INOUE, N.; ARAKY, S., y KUROIWA, Y.: «Optic atrophy, neural deafness and distal neurogenic amyotrophy. Report of a family with two affected siblings». *Arch. Neurol. (Chic.)*, 22: 357-364, 1970.
 56. TUMBRIDGE, R. E., y PALEY, R. G.: «Primary optic atrophy in diabetes mellitus». *Diabetes*, 5: 295-296, 1956.
 57. SHAW, D. A., y DUNCAN, L. J. P.: «Optic atrophy and nerve deafness in diabetes mellitus». *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatr.*, 21: 47-49, 1958.
 58. BARJON, P.; LESTRADET, H., y LABAUGE, R.: «Atrophie optique primitive et surdit  neurog ne dans le diab te juv nile (a propos de trois observations)». *Presse M d.*, 4, 983-986, 1964.
 59. IKKOS, D. G.; FRAZER, G. R.; MATSOUKI-GAURA, E., y PETROCHILLOS, M.: «Association of juvenile diabetes mellitus, primary optic atrophy and perceptive hearing loss in three sibs, with additional idiopathic diabetes mellitus insipidus in one case». *Acta Endocr.*, 65: 95-102, 1970.
 60. WAARDENBURG, P. J.: «A new syndrome combining developmental anomalies of the eyelids, eyebrows and nose root with pigmentary defects of the iris and head hair and with congenital deafness». *Amer. J. Hum. Genet.*, 3: 195, 1951.
 61. FISCH, L.: «Deafness as part of an hereditary syndrome». *J. Laryng.*, 73: 355, 1959.
 62. PARLINGTON, M. W.: «Waardenburg's syndrome and heterochromia iridium in a deaf school population», 1964.
 63. OLAIZOLA, F.; BARAJAS, J.; GOMEZ-ULLATE, R., y MARISCAL, M.: «Hipoacusias neurosensoriales y malformaciones cong nitas». Ponencia Oficial de la Sociedad Espa ola de Otorrinolaringolog a y Patolog a Cervicofacial. p. 229-249, 1976.
 64. NORRIE, G.: «Causes of blindness in children». *Acta Ophthalmol. (Kbh.)*, 5: 357-386, 1927.
 65. BOS, H. J.: «Norrie's disease». *Ophthalmologica*, 173: 241-246, 1976.
 66. WARBURG, M.: «Norrie's disease. Differential diagnosis and treatment». *Acta Ophthalmol.*, 53: 217-236, 1975.
 67. JACKLIN, H. N.: «Falciform fold, retinal detachment, and Norrie's disease». *Amer. J. Ophthalmol.*, 90: 76-80, 1980.
 68. SMALL, R. G.: «Coat's disease and muscular dystrophy». *Trans. Am. Acad. Ophthalmol. Otolaryngol.*, 72: 225-231, 1968.
 69. LAURENCE, J. Z., y MOON, R. C.: «Four cases of "retinitis pigmentosa" in the same family and accompanied by general imperfections of development». *Ophthalmol. Rev.*, 2: 32, 1986.
 70. ESTRADA SAIZ, R. V., y NEGRETE, O. A.: «S ndrome de Laurence-Moon-Bardet-Biedl». *Arch. Fac. Med.*, N.  4, vol. XX, 207-216, 1971.
 71. ALPORT, A. C.: «Hereditary familial congenital hemorrhagic nephritis». *Brit. Med. J.*, 1: 504, 1927.
 72. FUJITA, S., y HAYDEN, R. C.: «Alport's syndrome. A temporal bone report». *Arch. Otolaryngol.*, 90: 75-88, 1969.
 73. MYERS, G. J., y TYLER, H. R.: «The etiology of deafness in Alport's syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 96: 333-340, 1972.
 74. WINTER, L. E.; CRAM, B. M., y BANOVTZ, J. D.: «Hearing loss in hereditary renal disease». *Arch. Otolaryngol.*, 88: 36-39, 1968.
 75. ZEHENDER, W.: «Eine missgeburt mit hat berwachsenen augen oder kryptophthalmos». *Klin. Mol. Augenheilk.*, 10: 225-234, 1872.
 76. WALKER, B. A.: «A syndrome of nerve deafness, eye anomalies and marfanoid habitus with autosomal dominant inheritance, birth defects», 7, 4: 137-139, 1971.
 77. FLYNN, P., y AIRD, R. B.: «A neuroectodermal syndrome of dominant inheritance». *J. Neurol. Sci.*, 2: 161-182, 1965.
 78. MARSHALL, D.: «Ectodermal dysplasia. Report of kindred with ocular abnormalities and hearing defect». *Am. J. Ophthalmol.*, 45: 143-156, 1958.
 79. HOLMES, L. B., y SCHEPENS, C. L.: «Syndrome of facial anomalies, telecanthus and deafness». *J. Pediatr.*, 81: 552-555, 1972.
 80. MEYER, J. E.: «Uber eine kombinierte systemerkrankung in klein, Mittel und Endhirn». *Arch. Psychiatr. Nervenkr.*, 182: 731-758, 1949.
 81. MULLER, J., y ZEMAN, W.: «D g n rescence syst matique otocochl o-dent le e». *Acta Neuropathol. (Berl n)*, 5: 26-39, 1965.
 82. VAN NOORDEN, G. K., y BALLER, S. R.: «The chamber angle in split pupil». *Arch. Ophthalmol.*, 70: 598-602, 1963.
 83. HARBOYAN, G.; MAMO, J.; DER KALOUSTIAN, V., y KARAM, F.: «Congenital corneal dystrophy. Progressive sensorineural deafness in a family». *Arch. Ophthalmol.*, 85: 27-32, 1971.
 84. HALLERMAN, W., y DOERING, P.: «Prim re bandf rmige hornhautdegeneration, schwerh rigkeit und gest rter

- Calciumumsatz-ein hereditärer symptomkomplex». *Ber. Dtsch. Ophthalmol. Ges.*, 65: 285-288, 1963.
85. BEHR, C.: «Beitrage zur aetiologie des keratokonus». *Klin. Mbl. Augenheilk.*, 51: 281-286, 1913.
86. GREENFIELD, G.; ROKANO, A.; STEIN, R., y GOODMAN, R. M.: «Blue sclerae and keratokonus: Key features of a distinct heritable disorder of connective tissue». *Clin. Genet.*, 4: 8-16, 1973.
87. KEARNS, T. P., y SAYRE, G. P.: «Retinitis pigmentosa, external ophthalmoplegia and complete heart block». *Arch. Ophthalmol.*, 60: 280-289, 1958.
88. BORDLEY, J. E.; BROOKHOUSER, P. E., y TUCKER, G. F. (eds): «Ear, nose and throat disorders in children». New York, Raven Press, pp. 98-148, 1986.
89. MENSER, M. A., y FORREST, S. M.: «Rubella High risk incidence of defects in children considered normal at birth». *Med. J. Aust.*, 1: 123-126, 1974.
90. MENTZ, W. E., y SWEENEY, A.: «Genetics factors in deafness in early life». *Otolaryngol. Clin. North. Am.*, 8: 19-48, 1975.
91. BROOKHOUSER, P. E.: «Early recognition of childhood hearing impairment». *Ear Nose Throat. J.*, 58: 19, 1979.
92. SWIGART, E. T. (ed.): «Neonatal hearing screening». San Diego, College Hill Press, 1986.
93. KONIGSMARK, B. W., y GORLIN, R. J.: «Genetic and metabolic deafness». Philadelphia, W. B. Saunders, 1978.
94. EISENBERG, L. S.; BERLINER, K. I.; THIELEMEIR, M. A., y cols.: «Cochlear implants in children». *Ear Hear*, 4: 41-50, 1983.

CAPITULO X

Hipoacusias genéticas con afectación del sistema nervioso

R. ARROYO GARGALLO, R. CADAVID ZINK y F. ORDOÑEZ MARTINEZ

I. HIPOACUSIA Y ATAXIA

- 1) Síndrome de Telfer:
— Piel de varios colores, ataxia, hipoacusia.
- 2) Síndrome de Rosenberg-Bergstrom:
— Hiperuricemia, ataxia-hipoacusia.
- 3) Síndrome de Lichtenstein-Knorr:
— Ataxia, hipoacusia,
- 4) Síndrome de Richards-Rundle:
— Ataxia, hipogonadismo, deficiencia mental e hipoacusia.
- 5) Síndrome de Jeune-Tommasi:
— Ataxia, hipoacusia, oligofrenia y cambios pigmentarios de la piel.

II. HIPOACUSIA MAS EPILEPSIA

- 6) Enfermedad de Herrmann:
— Fotomioclonia, hipoacusia, diabetes y nefropatía.
- 7) Síndrome de May-White:
— Mioclonia, ataxia, hipoacusia.
- 8) Síndrome de Latham-Munro:
— Epilepsia, mioclonia, hipoacusia.

III. HIPOACUSIA MAS AFECTACION DE LOS PARES CRANEALES O DE LOS NERVIOS PERIFERICOS

- 9) Síndrome de Gardner:
— Neurinoma acústico dominante.
- 10) Síndrome de Denny-Brown:
— Neuropatía radicular sensorial dominante, hipoacusia.

11) Síndrome de Flynn-Aird

- Miopatía dominante, pérdida auditiva, neuropatía periférica y deformidades esqueléticas.

12) Síndrome de Lemieux-Neemeh:

- Atrofia muscular distal familiar, nefritis más hipoacusia.

IV. OTROS SINDROMES

13) Síndrome de Osuntokun:

- Asimbolia del dolor congénita e hipoacusia.

14) Parálisis Bulbo-Pontina más hipoacusia.

Los síndromes hereditarios con afectación auditiva, asociados a lesiones del sistema nervioso, excluyendo los que presentan afectación retiniana, que ya son descritos en la presente obra pero en otro capítulo, los podemos agrupar en cuatro grupos:

- 1) Relacionados a su vez ataxia.
- 2) Relacionados con mioclonia o epilepsia.
- 3) Relacionados con afectación de los nervios craneales o periféricos.
- 4) Relacionados con parálisis bulbar o con asimbolia del dolor.

I. HIPOACUSIA Y ATAXIA

- 1) Síndrome de Telfer:
— Piel de varios colores, ataxia, hipoacusia.
- 2) Síndrome de Rosenberg-Bergstrom:
— Hiperuricemia, ataxia-hipoacusia.
- 3) Síndrome de Lichtenstein-Knorr:
— Ataxia, hipoacusia,
- 4) Síndrome de Richards-Rundle:
— Ataxia, hipogonadismo, deficiencia mental e hipoacusia.

5) Síndrome de Jeune-Tommasi:

- Ataxia, hipoacusia, oligofrenia y cambios pigmentarios de la piel.

I. PERDIDA AUDITIVA CONGENITA Y ATAXIA**1) Síndrome de Telfer:**

Este síndrome fue descrito por TELFER en el año 1971, y se caracteriza por hipoacusia neurosensorial, ataxia y «bicolorismo» de la piel y es transmitido de forma autosómica dominante.

TELFER (1971) hizo un estudio con 10 pacientes, pertenecientes a dos familias de Pensilvania. En la primera familia se pudo constatar una afectación de 11 personas a lo largo de cuatro generaciones, y en la segunda familia sólo estaban afectados un padre y su hija.

La característica fundamental de este síndrome es la ausencia congénita de pigmentación en la piel con localización preferente en la región púbica afectando al vello púbico, un mechón de pelo blanco sobre la cabeza y distintas manchas de despigmentación localizadas sobre la frente, el tronco, brazos y piernas. Esta ausencia congénita de pigmentación afecta al 100 por 100 de los pacientes.

La pérdida auditiva es variable, de los 10 pacientes estudiados por Telfer, seis tenían pérdida auditiva que iba desde una leve pérdida en frecuencias agudas hasta una gran sordera profunda, todos los pacientes la describían como progresiva y no congénita. A su vez variable con afectación irregular en ambos oídos, pasando desde la normalidad en un oído y afectación leve en el otro hasta afectaciones profundas en un oído y pérdidas discretas en el otro.

La ataxia afectaba a siete de los 10 pacientes, coincidiendo en los siete un retraso mental, con coeficientes intelectuales entre 56 y 86. La ataxia se manifiesta al caminar o una mala coordinación, mediante el test de rotación de la mano.

La diferencia del síndrome de Telfer con el síndrome de Waardenburg, aun teniendo pérdidas auditivas similares, mechón blanco, etc., radica en que no se presenta la característica raíz nasal ancha del síndrome de Waardenburg. Igualmente podemos diferenciarlo del síndrome de irregularidades pigmentarias y sordera congénita de transmisión sexual, por la piel albina de este síndrome en el nacimiento, con una progresiva pigmentación posterior y una hipoacusia en este caso congénita y profunda, a diferencia de la evolución progresiva y de intensidad variable del síndrome de Telfer.

2) Síndrome de Rosenberg-Bergsytom:

Este síndrome fue descrito por ROSENBERG y cols. (1970). Se caracteriza por presentar ataxia, hipoacusia neurosensorial, hiperuricemia y función renal alterada. Los autores estudiaron nueve casos detectados en una familia de origen mejicano y pertenecientes a dos generaciones.

En el 90 por 100 de los casos aparece hiperuricemia, la aparición de gota no es frecuente. Solamente aparece un 50 por 100 de los casos con una función renal alterada, lo que hace pensar que la hiperuricemia no es secundaria a la insuficiencia renal.

La hipoacusia neurosensorial comienza entre los 20 y 30 años; en los casos estudiados por Rosenberg, aparecieron dos gemelos de 17 años que no presentaban de momento ninguna alteración audiométrica. En todos los casos la pérdida auditiva es progresiva, pudiendo llegar a un deterioro importante. La ataxia comienza simultáneamente con la hipoacusia, alrededor de los 20 a 30 años y con una progresión lenta, caracterizándose por aparición de disartria, caminar inestable y pobres resultados de las pruebas dedo, nariz y talón-espinilla. Los reflejos propioceptivos y plantares fueron normales.

En cinco de seis pacientes atáxicos estudiados se pudo apreciar una importante atrofia muscular. Uno de los pacientes presentaba una importante atrofia de los músculos esternocleidomastoideos, temporales y músculos maseteros. Las biopsias musculares demostraron en dos casos la aparición de zonas necróticas de fibras musculares, posterior a un proceso neuropático progresivo crónico.

El diagnóstico diferencial del síndrome de Rosenberg se puede hacer con los pacientes con ataxia-telangiectasia, éstos tienen telangiectasias a una temprana edad y con una audición normal, a diferencia de los primeros.

Con el síndrome de Lesch-Nyhan, lo podemos diferenciar, por ser éste de transmisión ligada al sexo, el comienzo congénito, y en el estudio enzimático se aprecia una deficiencia parcial o total de H.G.P.R.T. (hipoxantina guanidina fosforribosiltransferasa), que en el síndrome de Rosenberg es normal.

3) Síndrome de Lichtenstein-Knorr:

Este síndrome fue descrito por LICHTENSTEIN y KNORR (1930) en tres hermanas con unos padres normales, se caracteriza por presentar una hipoacusia neurosensorial progresiva y profunda, a la vez que ataxia.

En estos tres casos la pérdida auditiva se inició en la infancia, para tener una gran afectación hacia los 20 años.

La ataxia empezó algo más tarde, hacia la adolescencia, con una progresión lenta.

PIRES y CARVALHO (1935) describieron cuatro niños afectados, con un inicio variable en la aparición de la hipoacusia, desde un caso en que apareció en la infancia, con una evolución rápida con pérdida profunda a los 20 años, a otros dos casos con pérdida progresiva y lenta en los años escolares, para presentar una pérdida moderada a los 20 años.

En los casos descritos por PIRES y CARVALHO (1935), la ataxia comenzó entre los cinco y 20 años, con una evolución lenta. En todos los casos se observa una disminución de la respuesta de los reflejos tendinales, hipotonía muscular, al igual que hay respuestas del flexor plantar.

En algunos casos se han podido apreciar alteraciones esqueléticas, en especial cifoescoliosis, PIRES y CARVALHO (1935) y LEVY y WITTING (1969). En las tres hermanas descritas por LICHTENSTEIN y KNORR (1930) se apreciaron pies arqueados.

En los casos descritos por PIRES y CARVALHO (1935), uno de los pacientes presentó una catarata bilateral, y otro solamente en un ojo.

En todos los casos descritos, siempre los padres eran normales, lo que sugiere la transmisión recesiva de este síndrome.

El diagnóstico diferencial hay que hacerlo con la enfermedad de Refsum y la enfermedad de Sylvester, por la afectación retinal de estas dos últimas.

Con la enfermedad de Richards-Rundle, además de la ataxia y pérdida auditiva hay que añadir hipogonadismo y deficiencia mental. Con la enfermedad de May y White (1968), además de las características de la enfermedad de Lichtenstein-Knorr, hay que añadir la aparición de mioclonía.

4) Síndrome de Richards-Rundle:

Se caracteriza este síndrome por sordera, ataxia, hipogonadismo y deficiencia mental.

Fue descrito por RICHARDS y RUNDLE (1959) en cinco pacientes dentro de una misma familia, aunque con anterioridad había hecho una descripción de la misma, KOENNECKE (1920), con la aportación de dos casos, en unos hermanos, hijos de padres normales.

Esta enfermedad se transmite de modo recesivo autosómico.

La pérdida auditiva se inició en todos los casos entre los dos y los siete años, con un deterioro progresivo hacia la adolescencia. Los pacientes comenzaron a articular sus primeras palabras, para más tarde deteriorar el lenguaje conforme progresaba la hipoacusia.

Igualmente la ataxia comenzó a aparecer a temprana edad, a pesar de que comenzaron a caminar normalmente alrededor de los 14 meses, presentando algo más tarde una cierta inestabilidad que paulatinamente impedía que se pudiesen sostener sin apoyo. Alrededor de los 30 a 40 años aparece una debilidad motriz generalizada, más marcada en las extremidades, consecuencia de una atrofia muscular progresiva, también con el tiempo desarrollaron pie equinovaro.

Todos los pacientes padecían deficiencia mental con distintos grados de deterioro.

Igualmente el hipogonadismo se daba en todos los pacientes. Los rasgos sexuales secundarios eran inexistentes, falta de desarrollo mamario, genitales externos pequeños, prácticamente ausencia de vello axilar y púbico. Las pruebas bioquímicas mostraron una gran reducción de estrógeno urinario, pregnandiól y de 17-cetosteroides. Las pruebas cromatográficas en orina demostraban un gran aumento de ácido β amino-iso-butírico.

Los padres de los cinco pacientes descritos por RICHARDS y RUNDLE, eran primos segundos.

5) Síndrome de Jeune-Tommasi:

Fue descrito por JEUNE (1963), se caracteriza por la presencia de ataxia, hipoacusia, oligofrenia y cambios pigmentarios en la piel.

Presentó dos casos, en dos hermanos de ocho y 12 años, sus padres eran primos y eran normales. Este síndrome se transmite probablemente de modo recesivo.

La pérdida auditiva se advirtió en ambos niños a la edad de seis años. A los 11 años se había convertido en una hipoacusia neurosensorial bilateral y grave.

La ataxia la comenzaron a desarrollar también a los seis años, con un ligero temblor e hipotonía. Las respuestas de los reflejos fueron disminuyendo con el tiempo, salvo las respuestas plantares de los extensores. Aparecieron atrofas musculares, en especial la musculatura de la mano.

A los 12 años tenían un deterioro mental marcado, con una edad mental de cinco años.

Ambos hermanos tenían manchas pigmentarias en la cara, en los brazos y piernas; la niña

además presentaba zonas de vitiligo en la espalda. También presentaban numerosas caries y los dientes incisivos eran pequeños.

La niña murió a los 12 años como consecuencia de una esclerosis miocardia.

El cuadro desarrollado por la niña es muy similar a la ataxia de Friedreich, con sus implicaciones miocárdicas, pero sin embargo difiere, por tener una edad más temprana en el comienzo del deterioro mental y de la pérdida auditiva.

II. PERDIDA AUDITIVA CONGENITA CON MIOCLONIA O EPILEPSIA

1) Síndrome de Herrmann:

— Fotomioclonia, deterioro mental, hipoacusia y nefropatía.

2) Síndrome de May-White:

— Mioclonia, ataxia, hipoacusia.

Estos dos síndromes se transmiten de una forma dominante.

3) Síndrome de Latham-Munro:

— Epilepsia crónica leve, hipoacusia.

Este síndrome se transmite de forma recesiva.

1) Síndrome de Herrmann:

Este síndrome fue descrito por HERRMANN y col. (1964). Se caracteriza por epilepsia, pérdida auditiva, nefropatía y diabetes mellitus. Esta enfermedad se encontró en 14 miembros de una misma familia y a lo largo de cinco generaciones. La transmisión es autosómica dominante.

Los ataques fotomioclónicos comenzaron en los primeros años de la edad adulta, la máxima incidencia se desencadenaba con destellos lumínicos con una frecuencia de 15 por segundo.

El examen neurológico de dos pacientes de 30 y 40 años no presentaba más anomalías que los ataques fotomioclónicos.

Otro paciente de 40 años tenía una hiporreflexia de los reflejos tendinosos, hipoestesia en los pies y ataxia. Una paciente en estado terminal era sensible al sonido y algo afásica, tenía una ataxia benigna una hemiparesia en el lado derecho, hemianopsia del lado derecho e hemihipoestesia, ausencia de reflejos y había una hipotonía muscular falleció poco tiempo después.

En cuatro pacientes a los 40 años apareció una diabetes mellitus.

Alrededor de los 40 años se pudo apreciar una hipoacusia neurosensorial progresiva.

2) Síndrome de May-White (mioclonia dominante, ataxia e hipoacusia):

Este síndrome fue descrito por MAY y WHITE (1968), lo describió en una madre de 57 años y en su hijo de 32, pero se pudieron constatar en total seis afectados de una misma familia a lo largo de cuatro generaciones, todo esto sugiere una transmisión autosómica con «penetración» variable.

La pérdida auditiva es progresiva. Se inició muy tempranamente en el hijo, ya que tenía cuatro años cuando se le pudo apreciar. A los 23 años tenía una pérdida neurosensorial bilateral del 40 por 100. A los 57 años había perdido algo más, en especial en las frecuencias conversacionales.

En el mismo paciente se le pudo apreciar una cierta incoordinación motora en la adolescencia, junto con una cierta lentitud al hablar, que progresó en los años siguientes.

La madre, cumplidos los 60 años, era incapaz de andar sola a causa de una grave ataxia.

Junto con la aparición de la ataxia comenzaron a aparecer movimientos espásticos bruscos mioclónicos, consistentes en sacudidas repentinas involuntarias que comprendían cabeza, cuello y extremidades que se incrementaban con los movimientos voluntarios.

Los electroencefalogramas efectuados a los dos pacientes presentaban continuas descargas puntiguadas generalizadas por estimulación foto-sensitiva.

El diazepam intravenoso imposibilitó esta descarga fotosensitiva.

Las pruebas dedo-nariz y talón-espinilla revelaron un marcado temblor intencionado.

No se evidenció deterioro mental, y tanto la fuerza como el tacto eran normales.

Uno de los hermanos de la madre estaba afectado con hipoacusia progresiva y ataxia, pero no tenía mioclonía.

Varios miembros de la misma familia padecieron epilepsia solamente, es posible por tanto una afectación incompleta de la enfermedad.

Puede hacerse el diagnóstico diferencial con la Idiocia amaurotica infantil, que también presenta epilepsia mioclónica, pero hay afectación auditiva.

Los pacientes con epilepsia mioclónica de Unverricht tienen audición normal y no presentan ataxia.

En la enfermedad de Lafora, la mioclonía tiene un curso más rápido y hay deterioro mental, en contraste con la progresión lenta de la ataxia, mioclonía y pérdida auditiva neurosensorial del síndrome de May-White.

3) Síndrome de Latham-Munro (Epilepsia mioclónica recesiva y sordera congénita):

Fue descrita por LATHAM y MUNRO (1937) en cinco pacientes de una misma familia compuesta de ocho miembros.

Los padres eran primos segundos, sugiriendo que el síndrome se transmite recesivamente. Los autores sólo pudieron examinar a dos miembros y estudiaron las historias clínicas de los otros tres.

Los síntomas de este síndrome eran una combinación de sordera grave congénita y comienzo en la infancia de una epilepsia gravior con mioclonía.

Los pacientes estudiados eran sordomudos y tenían una sordera profunda congénita, asistían a una escuela de sordos.

La mioclonía seguida de una epilepsia gravior (gran mal) empezó a manifestarse entre los 10 y 12 años. Comenzaron a tener ataques de «sacudidas», que fue aumentando en intensidad gradualmente, que acababan en algunas ocasiones en caídas. Se manifestaban tanto despiertos como dormidos.

Los ataques de gran mal sucedían en ocasiones a los ataques de temblores o sacudidas, presentándose con una frecuencia de hasta uno por semana. Uno de los pacientes, alrededor de los 50 años, quedó totalmente incapacitado para andar. Todos los músculos se movían constantemente, aun durante el sueño, lo que le impedía hasta alimentarse por sí mismo.

Había una notable disminución de las respuestas de los reflejos de los brazos y carentes en las piernas. No había pérdida de la sensibilidad y no había espasticidades musculares.

No había deficiencia mental.

En algunos miembros de la familia hubo otras afecciones, como epilepsia, psicosis, labio leporino. Sin embargo, los pacientes con sordera congénita y epilepsia mioclónica no tenían defectos.

Este síndrome de epilepsia mioclónica y sordera congénita se diferencia de la epilepsia mioclónica de Unverricht y de la enfermedad de Lafora, en que hay deterioro mental.

III. PERDIDA AUDITIVA CONGENITA Y AFECTACION DE LOS PARES CRANEALES O DE LOS NERVIOS PERIFERICOS

- 1) Síndrome de Gardner.
- 2) Síndrome de Denny-Brown.
- 3) Síndrome de Flynn-Aird.

4) Síndrome de Lemieux-Neemeh

Todos estos síndromes se transmiten de un modo dominante.

1) Síndrome de Gardner (neurorinoma acústico dominante):

Este síndrome guarda una estrecha relación con la enfermedad de Von Recklinhausen.

Fue descrito por GARDNER y FRAZIER (1930), tras un estudio de 38 pacientes pertenecientes a una misma familia, a lo largo de cinco generaciones; como característica común en todos ellos fue la aparición de hipoacusia, en dos miembros se pudo apreciar la aparición de neurinomas acústicos bilaterales. En un seguimiento de esta misma familia aparecieron otros cuatro neurinomas acústicos bilaterales en un estudio efectuado por GARDNER y TURNER en (1940).

Posteriormente, MOYES (1968) ha descrito un seguimiento en una segunda familia, con 19 pacientes afectados a lo largo de cuatro generaciones.

La transmisión de este síndrome es dominante. De las dos familias, sobre las que hay un amplio seguimiento, se puede calcular que prácticamente la mitad de sus miembros están afectados por la enfermedad. En la familia descrita por YOUNG (1970) hay 97 personas afectadas de algún modo, ya a lo largo de 12 generaciones. No ha habido ningún salto generacional.

La pérdida auditiva en casi todos los casos comenzó a la edad adulta joven, era bilateral y progresiva, acabando en una hipoacusia profunda en unos 10 años.

Con anterioridad a los cambios audiométricos aparecían alteraciones vestibulares (YOUNG y col. 1970). Hay que destacar que tres pacientes se ahogaron porque perdieron la dirección bajo el agua cuando se encontraban nadando. Varios pacientes estuvieron a punto de ahogarse por el mismo motivo, es posible que fuesen pacientes en los primeros estadios de la enfermedad, con solamente ligeras afectaciones de tipo vestibular.

Dentro de los pacientes estudiados por YOUNG (1970), se pueden encontrar numerosos casos de afectación visual, ocasionada presumiblemente por aumento de la presión intracraneal, consecuencia del aumento del tamaño del tumor, lo que origina un papiloedema. Nunca se han podido detectar tumores que afectasen a los nervios ópticos. Aproximadamente el 50 por 100 de los pacientes fallecidos por esta enfermedad estaban ciegos y un 8 por 100 tenían serios problemas de visión.

Igualmente, y consecuencia de la presión intracraneal, todos los pacientes presentaban frecuentes y fuertes dolores de cabeza.

También es frecuente la aparición de parálisis de nervios adyacentes al tumor y ataxia.

YOUNG (1970) encontró otras localizaciones tumorales en diversos pacientes, en dos de ellos localizó neurinomas de raíz espinal, un astrocitoma y un meningioma.

En ninguno de los casos descritos se pudo apreciar ni escoliosis, ni otras alteraciones esqueléticas tan características en la enfermedad de Von Recklinghausen. Por el contrario sí se pudo apreciar en bastantes casos la aparición sobre la piel de manchas de «café con leche», y en algunos la aparición de nódulos subcutáneos de hasta 3 mm. (figs. 1 y 2).

En los seis casos en que se pudo practicar la autopsia se apreciaron lesiones similares, entre las que incluye la aparición de neurinomas bilaterales entre 1 a 6 cms. de diámetro con invasión del puente y afectación de los pares craneales GARDNER y FRAZIER (1930), GARDNER y TURNER (1940).

Los cortes histológicos de estos tumores presentan unas estructuras celulares idénticas a todos los neurinomas, con unas células alargadas formando empalizadas, que a su vez se entrelazan en forma de racimos.

Aunque el ritmo de progresión evolutiva parece ser más lento que el de los neurinomas acústicos esporádicos, es, de cualquier modo, bastante variable, pues de todos los casos descritos y desde el inicio de los síntomas se han encontrado supervivencias que oscilan entre los dos y los 44 años, con una vida media de 19 años.

El tratamiento idóneo podría ser la extirpación quirúrgica de los tumores, naturalmente dependiendo del estado evolutivo de los mismos. Sin embargo, de los 12 pacientes operados por YOUNG (1970), los resultados no parecen ser muy halagüeños, ya que sólo tres pacientes superaron los cinco años de supervivencia y solamente uno notó una cierta mejoría.

Quizá en el momento actual, con la posibilidad de unos medios diagnósticos muy superiores, sería posible obtener mejores resultados.

2) Síndrome de Denny-Brown (Neuropatía radicular sensorial dominante)

Este síndrome se caracteriza por presentar una pérdida sensitiva periférica progresiva, úlceras en la planta del pie con tendencia a la cronicidad,



FIG. 1.—Áreas cutáneas de hiperpigmentación (manchas de café con leche), características de la enfermedad de Von Recklinghausen.

dolores radiculares punzantes y pérdida auditiva neurosensorial progresiva. Esta enfermedad fue descrita por HICKS (1922), y más tarde DENNY-BROWN (1951) volvió a estudiar a esta familia; este síndrome tiene una transmisión dominante autosómica (DENNY-BROWN, 1951).

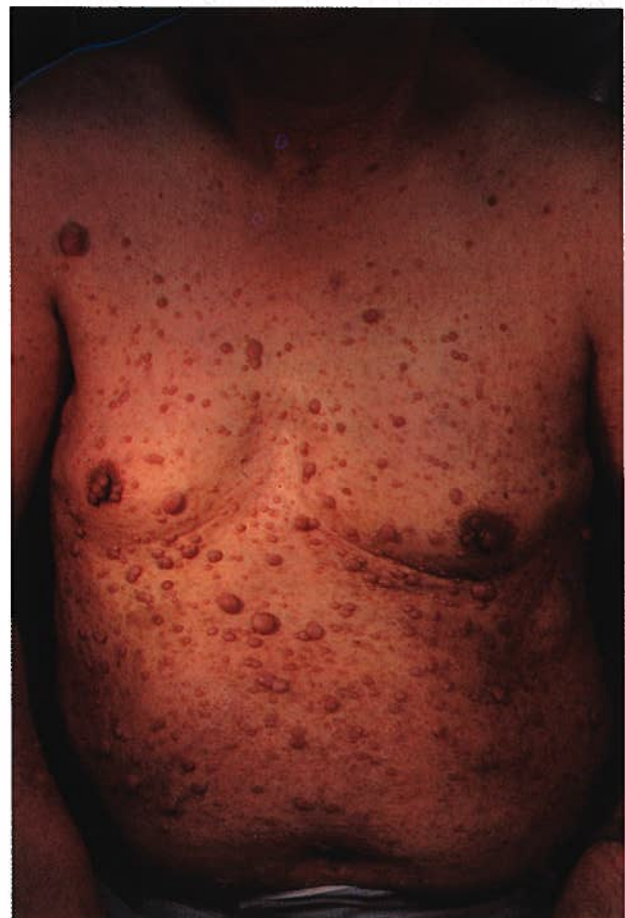


FIG. 2.—Nódulos subcutáneos, características de la enfermedad de Von Recklinghausen.

Todas las personas afectadas eran normales hasta que desarrollaron una pérdida de sensibilidad que afectaba en principio a las zonas distales de las piernas y más tarde aparecía en los brazos. La edad de comienzo era variable, entre los 15 y 36 años. Acompañando a esta alteración sensitiva aparecían unas grandes úlceras en las plantas de los pies que alcanzaban las estructuras óseas.

En el examen neurológico, se podía apreciar una pérdida de la sensibilidad dolorosa, al tacto y para la percepción del frío y del calor, que apareciendo en principio en los pies, finalmente llegaba a afectar a los brazos. Los pacientes se quejaban de fuertes dolores punzantes en la misma localización anterior.

Los reflejos de la rodilla y tobillo se encontraban deprimidos. Los reflejos plantares permanecían sólo para el flexor. La pérdida auditiva en los diez casos descritos por HICKS (1922), con úlceras perforantes en los pies, comenzó al mismo tiempo que la afectación sensitiva de los miembros inferiores, con una evolución lenta y progresiva, con una afectación neurosensorial, hasta llegar a unas pérdidas intensas. Van Bogaert (1953), de los tres hermanos que describió con este síndrome, dos de ellos desarrollaron la hipoacusia en los últimos años de la enfermedad, al igual que algunos de los casos descritos por SPILLANE y WELLS (1969).

El diagnóstico diferencial hay que hacerlo con la siringomielia y la lepra que pueden presentar un cuadro similar al síndrome de Denny-Brown, pero en estos casos no hay pérdida auditiva o historia familiar de padecimientos similares.

Con otras neuropatías radicales sensoriales, recesivas autosómicas, con afectación de numerosos hermanos, con padres normales, y con un cuadro clínico parecido, pero sin hipoacusia. (KONIGSMARK, B. W. 1976).

3) Síndrome de Flynn-Aird (Miopía dominante, pérdida auditiva, neuropatía periférica y deformidades esqueléticas):

Este síndrome se transmite de modo dominante con penetración variable. (FLYNN y AIRD, 1965).

Los defectos oculares comienzan a aparecer entre los 10 y 20 años, en los 15 casos analizados por FLYNN y AIRD (1965), se incluyen miopía aproximadamente en un 90 por 100 de los casos, cataratas bilaterales en el 50 por 100 de los casos, retinitis pigmentaria atípica en un 20 por 100 y ceguera total en un 5 por 100.

La pérdida auditiva neurosensorial bilateral

apareció en todos los casos con una lenta evolución a partir de los 10 años.

Aproximadamente hacia los 20 años comenzaron a aparecer síntomas de afectación neurológica periférica, con aparición de dolores punzantes en miembros y cara, atrofia muscular, disminución de reflejos, pérdida sensorial progresiva y debilidad generalizada.

La mayoría de los pacientes presentaban deformidades esqueléticas, en especial cifoescoliosis, y padecían una marcada osteoporosis.

Hay afectación de la piel con atrofia del tejido subcutáneo en un 85 por 100 de los casos. La piel que cubre los pies y tobillos tiene una gran tendencia a agrietarse y finalmente termina ulcerándose.

La presencia de caries dentales es regla común en todos los casos.

En el síndrome de Flynn-Aird hay que hacer el diagnóstico diferencial con la enfermedad de Usher, ya que tienen en común la retinitis pigmentaria progresiva e hipoacusia, pero en la última no hay miopía ni lesiones en la piel y en el sistema esquelético, además en la enfermedad de Usher, la transmisión es recesiva.

En la enfermedad de Refsum, con su retinitis pigmentaria progresiva, hipoacusia neurosensorial y neuropatía periférica, se parece al síndrome de Flynn-Aird, salvo en el modo de transmisión recesiva de la enfermedad de Refsum y dominante de este último.

4) Síndrome de Lemieux-Neeme (Atrofia muscular distal familiar, nefritis e hipoacusia):

Este síndrome parece ser hereditario con implicación variable, posiblemente con transmisión recesiva autosómica.

Se caracteriza por la aparición en la infancia de una atrofia muscular distal progresiva, nefropatía con proteinuria e hipoacusia neurosensorial progresiva.

Fue descrito por LEMIEUX y NEEMEH (1967), que describieron dos casos, ambos hermanos, de padres normales parece ser que en la misma familia había otros dos hermanos con un cuadro similar. HANSON y col. (1970) describieron un caso esporádico.

La atrofia de la musculatura distal en los tres casos se inició en la infancia y fue progresando lentamente. Asociado a la atrofia muscular apareció una debilidad que producía un deterioro pro-

gresivo de la marcha y a su vez, dificultad para agarrar objetos, consecuencia de la aparición de una «mano en garra».

Esta dificultad en la marcha no podía considerarse una auténtica ataxia.

En los pacientes más jóvenes, los reflejos del bíceps y tríceps eran normales, pero en las rodillas y en el tobillo no eran activos. Con el tiempo todos los reflejos desaparecían. La sensibilidad era normal en todos los casos.

En la electromiografía (HANSON, 1970) no se apreciaba actividad eléctrica en los músculos distales, tanto en reposo como con contracción voluntaria, en contraposición con la actividad normal de la musculatura proximal.

La biopsia muscular se practicó en dos pacientes, en uno de ellos se apreció una clara miopatía y atrofia neural, y en el otro solamente se apreció atrofia neural.

La hipoacusia neurosensorial se apreció en todos los casos, con una evolución progresiva y lenta afectando algo más a las frecuencias más altas.

Los tres pacientes tenían una nefritis caracterizada por proteinuria y hematuria microscópica.

En el paciente más joven, que contaba 16 años, las pruebas de función renal eran normales salvo en la prueba de aclaramiento de creatinina endógena, que se encontraba ligeramente disminuida. En los otros dos casos, que eran los dos hermanos, la proteinuria era el único descubrimiento llamativo, el resto de las pruebas eran totalmente normales.

En las biopsias renales que se hicieron en estos pacientes, todos ellos presentaban focos de túbulos atróficos y en dos de ellos se encontraron numerosos glomerulos opacos.

El diagnóstico diferencial del síndrome de Lemieux-Neemeh, hay que hacerlo, con la enfermedad de Alport y con la polineuropatía urémica.

En la enfermedad de Alport, nefritis e hipoacusia progresiva, no se aprecia la atrofia muscular distal progresiva del síndrome de Lemieux-Neemeh.

En la polineuropatía urémica hay atrofia muscular distal, pérdida sensitiva distal y graves parestesias de los pies con sensación de quemazón; sin embargo, en el síndrome de LEMIEUX-NEEMEH la sensibilidad no se ve afectada y no aparecen parestesias.

IV. OTROS SINDROMES CON PERDIDA AUDITIVA

Son dos síndromes con entidad propia.

1) Síndrome de Osuntokun.

— En este síndrome existe asimbolía del dolor congénita y falta de percepción auditiva.

2) Parálisis bulbo-pontina con pérdida auditiva progresiva.

1) Síndrome de Osuntokun (Asimbolía del dolor congénita y falta de percepción auditiva):

Este síndrome consiste en la falta de precepción auditiva congénita e indiferencia al dolor, fue descrito por OSUNTOKUN (1968) al encontrarlo en dos hermanastros, hijos de un mismo padre, pero de dos madres diferentes.

Los niños, con cuatro y cinco años de edad, podían oír hablar, pero no podían apreciar el significado simbólico de la mayoría de las palabras habladas. El niño de cinco años podía volverse hacia el origen de un sonido pero no entendía las palabras habladas. Era incapaz de hablar correctamente, pero sin embargo tenía un vocabulario limitado. Su vocabulario fue mejorando gracias a la enseñanza que recibió en el hospital. Su hermanastra de cuatro años, presentaba las mismas deficiencias auditivas al hablar.

Presentaban además insensibilidad al dolor. El niño, de cinco años, podía diferenciar pinchazos agudos y suaves, pero no tuvo ninguna reacción de rechazo ni expresión de dolor al ser pinchado con una aguja.

Frente a estos estímulos desagradables, no presentó ni cambios del pulso ni alteración en el tamaño de las pupilas. No había tampoco rechazo al calor.

La biopsia de piel realizada en el niño resultó ser normal, con fibras nerviosas finas en la dermis.

El resto del examen neurológico era normal. El estado mental en ambos niños era normal.

Los padres fueron calificados como normales.

Los autores del trabajo sugirieron que este síndrome se transmitía por un gen dominante con penetración incompleta.

2) Parálisis bulbo-pontina con pérdida auditiva progresiva:

Este síndrome fue descrito por VIALETTA (1936), que presentó a tres hermanas de una familia de padres normales y con 19 hijos. VAN LAERE (1964, 1966) presentó a cuatro hermanos de una familia de 10 y Boudin y col. (1971) presentó dos herma-

nas. Este síndrome se transmite de un modo recesivo autosómico.

La pérdida auditiva neurosensorial progresiva, era generalmente el primer síntoma con un inicio entre los 10 y 35 años.

Poco tiempo después del inicio de la hipoacusia, entre los 20 y 30 años, los pacientes desarrollaban una debilidad progresiva de la musculatura facial, los labios, lengua, laringe, y musculatura en general.

Normalmente los pacientes presentan disfagia y disartria.

Uno de los cuatro hermanos descritos de VAN LAERE (1966) tenía atrofia de los músculos de la mano y parálisis diafragmática. Puede haber otras localizaciones de las atrofas musculares.

Este síndrome se puede distinguir de la esclerosis lateral amiotrófica juvenil, a causa de la notable implicación de la musculatura bulbar y por la pérdida auditiva que le acompaña.

El síndrome de Fazio-Londe de parálisis bulbar progresiva se caracteriza por ser de transmisión recesiva, inicio temprano, curso maligno y audición normal en contraste con el curso más benigno y la consiguiente pérdida auditiva del presente síndrome.

BIBLIOGRAFIA

1. ARNOULD, G.; TRIDON, P.; LAXENAIRE, M.; PICARD, L.; WEBER, M., y BRICHET, G.: «Paralysie bulbo-pontine chronique progressive avec surdité. A propos d'une observation du syndrome de Fazio-Londe». *Rev. Oto-neuro-ophthal.*, 40: 158-161, 1968.
2. BOUDIN, G.; PEPIN, B.; VERNANT, J.; GAUTER, B., y GOUEROU, H.: «Cas familial de paralysie bulbo-pontine chronique progressive avec surdité». *Rev. Neurol.*, 124: 90-93, 1971.
3. DENNY-BROWN, D.: «Hereditary sensory radicular neuropathy». *J. Neurol. Neurosurg. Psychiat.*, 14: 237-252, 1951.
4. FLYNN, P., y AIRD, R. B.: «A neuroectodermal syndrome of dominant inheritance». *J. Neurol. Sci.*, 2: 161-182, 1965.
5. GARDNER, W. J., y FRAZIER, C. H.: «Bilateral acoustic neurofibromas. A clinical study and field survey of a family of five generations with bilateral deafness in thirty-eight members». *Arch. Neurol. Psychiat.*, (Chic), 44: 266-302, 1930.
6. GARDNER, W. J., y TURNER, O.: «Bilateral acoustic neurofibromas. Further clinical and pathologic data on hereditary deafness and Von Recklinghausen's disease». *Arch. Neurol. Psychiat.*, (Chic), 44: 76-99, 1940.
7. HANSON, P. A.; FARBER, R. E., y ARMSTRONG, R. A.: «Distal muscle wasting, nephritis and deafness». *Neurology (Minneapolis)*, 20: 426-434, 1970.
8. HERRMANN, C., Jr.; AGUILAR, M. J., y SACKS, O. W.: «Hereditary photomyoclonus associated with diabetes mellitus, deafness, nephropathy and cerebral dysfunction». *Neurology (Minneapolis)*, 14: 212-221, 1964.
9. HICKS, E. P.: «Hereditary perforating ulcer of the foot». *Lancet*, 1: 319-321, 1922.
10. JEUNE, M.; TOMMASI, M.; FREYCON, F., y NIVELON, J. L.: «Syndrome familial associant ataxie surdité et oligophrenie. Sclerose myocardique d'évolution fatale chez l'un des enfants». *Pediatric*, 18: 984-987, 1963.
11. KOENNECKE, W.: «Friedreichsche Ataxia und Taubstummheit». *Z. ges. Neurol. Psychiat.*, 53: 161-165, 1920.
12. KONIGSMARK, B. W.: «Genetic and metabolic deafness». 322-325, 1976.
13. LATHAM, A. D., y MUNRO, T. A.: «Familial myoclonus epilepsy associated with normal deaf-mutism in a family showing other psychobiological abnormalities». *Ann. Eugen. (Lond.)*, 8: 166-175, 1937.
14. LEMIEUX, G., y NEEMEH, J. A.: «Charcot-Marie-Tooth disease and nephritis». *Canad. Med. Ass. J.*, 97: 1.193-1.198, 1967.
15. LEVY, J. A., y WITTIG, E. O.: «Ataxia heredo-degenerativa asociada a hipoacusia». *Arch. Neuro-psiquiat.* (Habana), 22: 129-133, 1964.
16. LICHTENSTEIN, H., y KNORR, A.: «Über einige fälle von fortschreitender Schwerhörigkeit bei hereditärer Ataxie». *Dtsch. Z. Nervenheilk.*, 114: 1-28, 1930.
17. MAY, D. L., y WHITE, H. H.: «Familial myoclonus, cerebellar ataxia and deafness. Specific genetically determined disease». *Arch. Neurol. (Chic)*, 19: 331-338, 1968.
18. MOYES, P. D.: «Familial bilateral acoustic neuroma affecting 14 members from four generations. Case report». *J. Neurosurg.*, 29: 78-82, 1968.
19. OSUNTOKUN, B. O.; ODEKU, E. L., y LUZZATO, L.: «Congenital pain asymbolia and auditory imperception». *J. Neurol. Neurosurg. Psychiat.*, 31: 291-296, 1968.
20. PIRES, W., y DE CARVALHO, A. H.: «Doença de Friedreich com surdez em dois irmãos». *Rev. Neurol. Psiquiat. S. Paulo*, 1: 435-442, 1935.
21. RICHARDS, B. W., y RUNDLE, A. T.: «A familial hormonal disorder associated with mental deficiency, deaf mutism and ataxia». *J. ment. Defic. Res.*, 3: 33-35, 1959.
22. ROSENBERG, A. L.; BERGSTROM, L.; TROOST, B. T., y BARTHOLOMEW, B. A.: «Hyperuricemia and neurologic deficits: A family study». *New Engl. J. Med.*, 282: 991-997, 1970.
23. SPILLANE, J. D., y WELLS, C. E. C.: «Acrodystrophic neuropathy. A critical review of the syndrome of trophic ulcers, sensory neuropathy, and bony erosion, together with an account of 16 cases in South Wales». London, Oxford Univ. Press, 1969.
24. TELFER, M. A.; SUGAR, M.; JAEGER, E. A., y MULCAHY, J.: «Dominant piebald trait (white forelock and leukoderma) with neurological impairment». *Amer. J. Hum. Genet.*, 23: 383-389, 1971.
25. TRILLET, M.; GIRARD, P. F.; SCHOTT, B.; RAMEL, P., y WOEHRLE, R.: «La paralysie bulbo-pontine chronique progressive avec surdité (a propos d'une observation clinique)». *Lyon med.*, 223: 145-153, 1970.
26. VAN BOGAERT, L.: «Etude histopathologique d'une observation d'arthropathie mutilante symétrique familiale». *Acta Neurol. Bel.*, 53: 37-53, 1953.
27. VAN LAERE, J.: «Paralysie bulbo-pontine chronique progressive familiale avec surdité. Un cas de syndrome de Klippel-trenaunay dans la même fratrie. Problèmes diagnostiques et génétiques». *Rev. Neurol.*, 115: 289-295, 1966.
28. VIALETTO, E.: «Contributo alla forma ereditaria della paralisi bulbare progressiva». *Riv. Sper. Freniat.*, 40: 1-24, 1936.
29. YOUNG, D. F.; ELDRIDGE, R., y GARDNER, W. J.: «Bilateral acoustic neuroma in a large kindred». *J. Amer. Med. Ass.*, 214: 347-353, 1970.

CAPITULO XI

Hipoacusias hereditarias con anomalías de patología extraótica óseas

J. PRADES, M. M. LASSO DE LA VEGA, F. J. GAMBOA y F. OLAIZOLA

Introducción

En este capítulo vamos a describir una serie de síndromes o enfermedades que, junto a la sordera, presentan, como patología principal, alteraciones del esqueleto.

Son muchos los síndromes descritos en la literatura que reúnen estas características, por ello aquí los hemos dividido en cinco grupos.

En el primero hemos incluido los grandes síndromes; en el segundo, los síndromes en los que predomina la patología craneal y de los huesos; en el tercer grupo están los síndromes que presentan hendiduras medio-faciales; el cuarto incluye una serie de enfermedades poco frecuentes, y el quinto son aquellos síndromes en los que la sordera es un hallazgo poco común.

La descripción de cada una de estas enfermedades hace especial hincapié en la patología ósea y ótica, citando más sucintamente las otras alteraciones acompañantes.

El tratamiento y estudio radiológico de las distintas malformaciones del oído se comentan de una forma más completa en otros capítulos.

En definitiva, este capítulo lo único que pretende es servir de punto de referencia al especialista ORL frente a estas enfermedades.

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS O DISOSTOSIS MAXILO-FACIAL

Este síndrome ha sido conocido a lo largo de la historia con distintos nombres, entre los que cabe destacar: síndrome de Franceschetti-Zwahlen-Klein, síndrome de Berry y disostosis facial de Nager y Reynier.

Treacher Collins y Berry hicieron las primeras descripciones a principio de siglo, pero fueron las publicaciones más recientes de Franceschetti, Zwahlen y Klein las que han aportado una descripción más precisa del síndrome (1).

En esta entidad se afectan básicamente estructuras del primer arco braquial pero no es correcto hablar de sde. del primer arco, puesto que también afectan estructuras del segundo arco, como es el estribo. La herencia es autosómica o dominante, con expresividad variable y penetrancia incompleta. GORLIN (2) dice que el gen puede poseer un efecto letal, ya que es común el aborto o la muerte temprana después del nacimiento.



FIGS. 1 y 2

Los rasgos más significativos son: 1) huesos malares hipoplásicos 2) hipoplasia mandibular, 3) sordera de conducción con pabellones malformados, 4) coloboma del párpado inferior, y 5) herencia autosómica dominante.

Clínica

Son pacientes en los que su aspecto es muy característico y permite hacer el diagnóstico. Algunos casos presentan retraso mental.

Facies: Presentan las mejillas hundidas y la barbilla retraída por la hipoplasia de los huesos malares y mandibulares, con falta de fusión de los arcos cigomáticos. La boca es grande, en forma de pez. El 25 por 100 presentan prolongación del pelo hacia la mejilla. La nariz tiene el puente elevado y parece más grande por la hipoplasia facial. Los cartílagos alares pueden ser hipoplásicos con un vestíbulo nasal estrecho y en ocasiones existe atresia de coanas. A nivel de la boca, la mitad de los enfermos presentan bóveda palatina alta o hendida (30 por 100). Según MARSH et al. (3), la hipoplasia malar es el hallazgo más frecuente y además demostraron con TAC la constante asimetría entre las deformidades de un lado de la cara y del otro. También hay que señalar que los senos paranasales son pequeños o están ausentes.

Ojos: Es característica la oblicuidad antimongoloide de las hendiduras palpebrales. El 75 por 100 tienen coloboma en el tercio externo del párpado inferior y en la mitad de los casos hay ausencia de pestañas por dentro del coloboma.

Oídos: Presentan los pabellones malformados, siendo posible encontrar desde una aplasia mayor hasta una lesión mínima (4), pudiendo estar malposicionados y con implantación baja. También están descritos mamelones auriculares supernumerarios y fistulas ciegas. Es frecuente la estenosis de CAE e incluso la agenesia de los mismos. En el oído medio se encuentran desde alteraciones de los huesecillos hasta ausencia del espacio del oído medio.

La malformación más común de la cadena es la fusión del martillo y el yunque, pudiendo estar separados del estribo (5). A este último puede faltarle alguna crura o estar anquilosado o incluso estar ausente junto con la ventana oval. El facial puede tener un recorrido anómalo y por último las mastoides están condensadas y las trompas de Eustaquio pueden estar estenosadas o ausentes (6).

En cuanto al oído interno, en un 25 por 100 de los casos está malformado o ausente, ya sea afectando

al aparato vestibular y/o a la cóclea. Todo esto provoca una sordera, generalmente de conducción, a la que se le puede sumar un componente neurosensorial. Esta sordera suele ser congénita, no progresiva y de intensidad entre moderada y severa.

En cuatro niños intervenidos quirúrgicamente (tres en el hospital de Especialidades Quirúrgicas de Madrid y uno en el hospital de la Cruz Roja de Barcelona) se encontró en tres de ellos una hipoacusia de transmisión y en el cuarto una hipoacusia mixta bilateral. **Caso 1:** Niño de 14 años con hipoacusia de transmisión bilateral de 65 db. en el oído izquierdo y de 45 db. en el oído derecho (figs. 1, 2 y 3). Presentaba un CAE estenótico bilateralmente con el pabellón implantado a nivel inferior al normal. Intervenido del oído izquierdo se encontró un oído medio, rudimentario que contenía restos osiculares formando un conglomerado. La ventana oval no se identificaba y la mastoide estaba escasamente neumatizada (fig. 4). **Caso 2:** Paciente que acude por hipoacusia bilateral de conducción, de 45 db. y 55 db. en el oído izquierdo y derecho, respectivamente. Tenía pabellones en asa y CAE ligeramente estenóticos. Se ha intervenido del oído derecho y en él se encontró un facial dehisciente en toda su segunda porción y que cubría la ventana oval (figs. 5 y 6). No existía cadena osicular. **Caso 3:** Paciente de seis años de edad con hipoacusia de transmisión de 60 db. en el oído derecho, presentaba el pabellón formado por dos muñones y un CAE muy estenótico. El oído izquierdo era normal. Se realiza cirugía reconstructiva del pabellón y se amplía el CAE, encontrándose en caja un martillo pequeño y de forme mientras que el yunque y el estribo son normales y tienen buena movilidad. La audición mejoró hasta 30 db. (fig. 7). **Caso 4:** Este era el caso que presentaba una sordera mixta. El TAC puso de manifiesto una cóclea de tamaño reducido con un conducto semicircular horizontal dilatado y un conducto semicircular superior hipoplásico. En la cirugía se encontró que el yunque estaba ausente y el estribo mal formado pero móvil y sobre él se colocó un PORP (fig. 8).

Diagnóstico

El diagnóstico se hace por el aspecto. Los familiares deben ser examinados meticulosamente puesto que pueden presentar únicamente rasgos mínimos. Por lo que respecta al oído, la evaluación con TAC es imprescindible para decidir las posibilidades quirúrgicas (7).

El diagnóstico diferencial se ha de hacer con: sín-

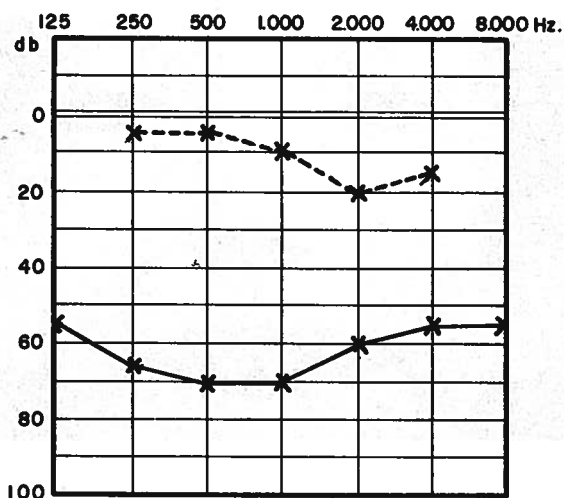
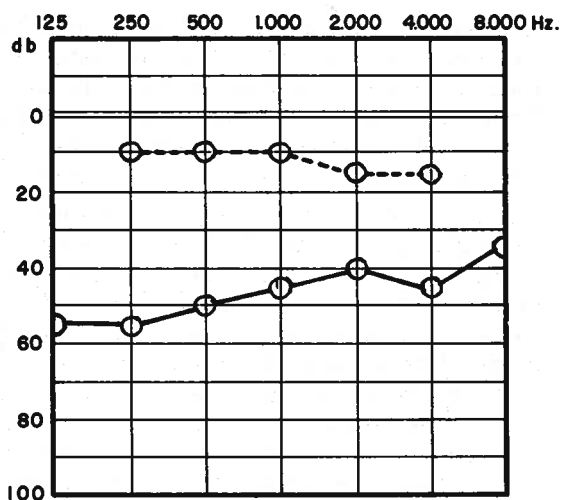


FIG. 3.—Evaluación audiológica del caso n.º 1.

drome de Goldenhar, erróneamente clasificado como disostosis maxilo-facial unilateral en ocasiones con la disostosis cráneo-facial y con el síndrome de Achard (disostosis máxilo-facial + sde. de Marfan).

SÍNDROME OTO-PALATO-DIGITAL

DUDDING (8) y LANGER (9) establecieron las características de esta entidad y propusieron el nombre de síndrome Oto-palato-digital. Previamente TAYBI, en 1962, había realizado la primera descripción.

Las características principales del síndrome son: 1) facies característica, 2) sordera de conducción, 3) estatura baja, 4) hendidura palatina, 5) displasia ósea generalizada y 6) herencia recesiva ligada al cromosoma X, aunque también hay descritas mujeres afectadas. SIRVENT (10) tiene descrito uno de los pocos casos completos, quizá el único del síndrome Oto-palato-digital en una niña, y manifiesta sus dudas sobre las posibles formas de herencia de este cuadro: herencia ligada al cromosoma X, con penetrancia variable para las hembras, o autosómica dominante con expresión varia-

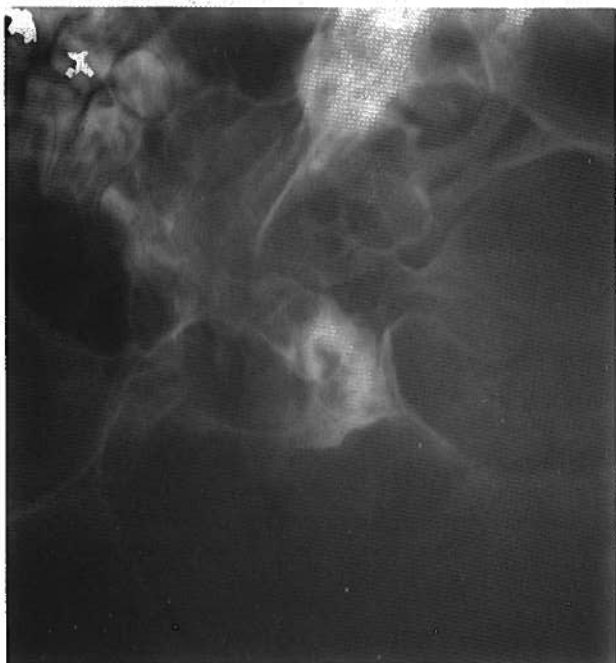


FIG. 4.—En las dos proyecciones de Stenvers; oído derecho y oído izquierdo, respectivamente, se visualiza una agenesia del CAE bilateral, con una cadena osicular y caja timpánica hiperplásica. Asimismo, presenta una hipoplasia de ambas ramas mandibulares. Los CAI y el bloque laberíntico es normal.

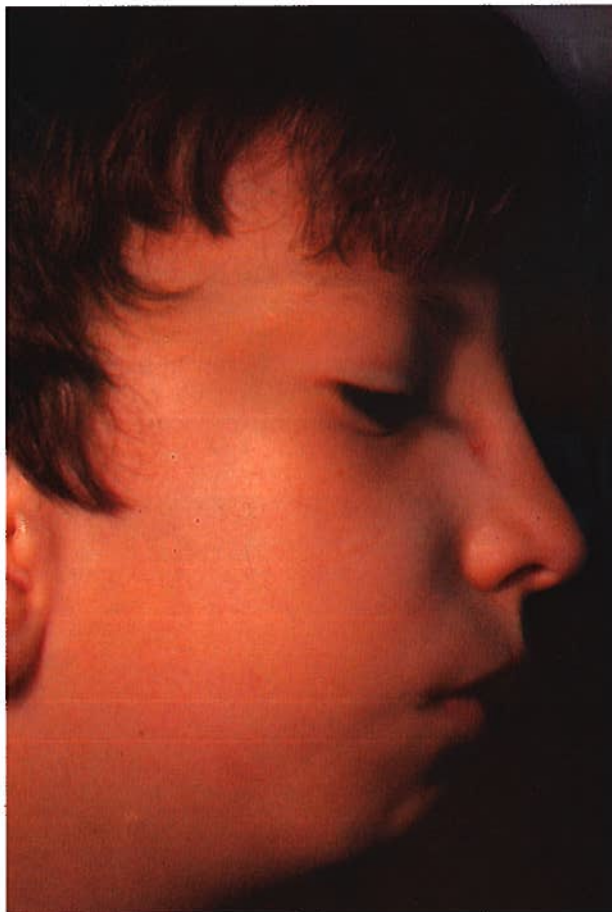


FIG. 5

ble según el sexo. En este síndrome suele existir retraso mental con un CI entre 65 y 90.

Clínica

Cara: Presentan un aspecto característico descrito por algunos autores como cara de boxeador.

Los rebordes supraorbitarios son prominentes, la raíz nasal es ancha y hay hipertelorismo con hendidura palpebral antimongoloide. La comisura bucal se dirige hacia abajo. Los huesos faciales son hipoplásicos y los senos paranasales también. En las mujeres el aspecto es más variable.

Esqueleto: El crecimiento está retardado y reducido en un 20 por 100. Las manos y los pies presentan unas alteraciones características: los dedos gordos están ensanchados en forma de espátula y están separados del resto de los dedos. Los demás tienen formas irregulares y pueden presentar curvaturas y desviaciones. Otras anomalías óseas que podemos encontrar son: falta de fusión de varios arcos vertebrales, huesos iliacos pequeños, coxa valga, tibia incurvada, pectum excavatum y abombamiento frontal y occipital.

Oídos: La sordera se considera un rasgo fundamental del síndrome (8 y 11). Generalmente se describe como una hipoacusia congénita, no progresiva, de leve a moderada, bilateral y de transmisión. BURAN (12) considera que es consecuencia de una mayor o menor alteración de la cadena de huesecillos por la displasia ósea generalizada. Se pueden ver osículos adelgazados o ausentes, sobre todo la rema larga del yunque y las cruras del estribo, la platina anquilosada y la ventana redonda ocupada por hueso, cartílago o tejido fibroso.

Sin embargo, SHAN-RONG (13) describe en un trabajo la posibilidad de que la sordera sea también neurosensorial debido a malformaciones del oído interno, lo cual haría fracasar los intentos de cirugía funcional. Este autor estudió un temporal encontrando una serie de alteraciones que se podían clasificar como un Mondini leve: ligamento espiral malformado, conducto semicircular subdesarrollado en su parte ósea y un defecto a nivel del modiollo que permitía una comunicación entre el espacio subaracnoideo del CAI y la rampa vestibular. Esta comunicación podría provocar en caso de apertura de la platina una salida a chorro de líquido perlinfático y cefalorraquídeo.

SÍNDROME ORO-FACIAL-DIGITAL I

Las características principales de este síndrome son: 1) malformaciones diversas de los dedos, 2) frenillo anormalmente desarrollado, 3) lengua hendida, 4) pseudohendidura del labio superior, 5) hendidura palatina asimétrica (lateral), 6) hipoplasia de los cartílagos alares nasales y 7) retraso mental.

Se transmite con herencia dominante ligada al cromosoma X, limitada a mujeres y letal en varones (14).

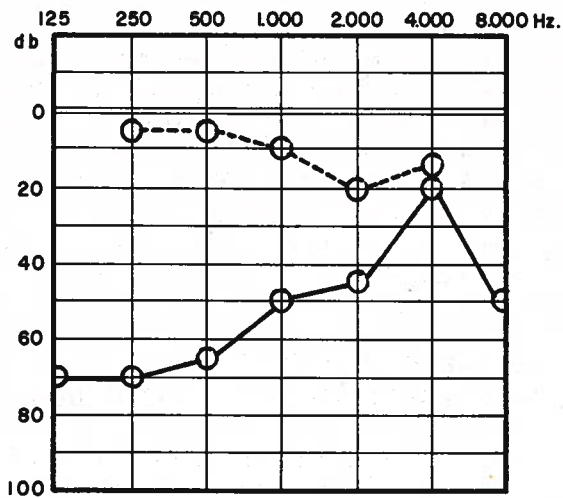


FIG. 6

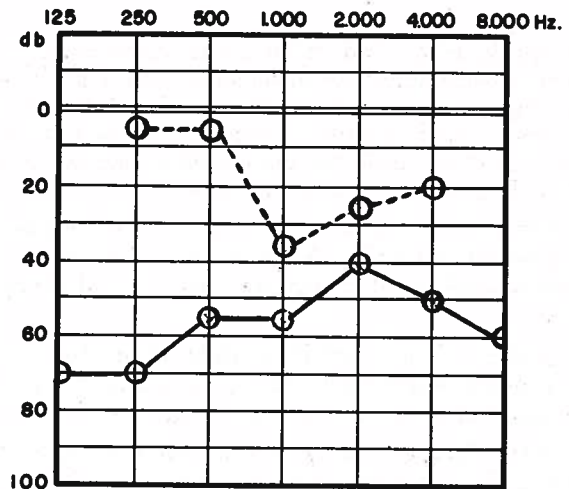


FIG. 8

Clínica

Cara: Son pacientes con una nariz afilada por la hipoplasia de los cartílagos alares, pero con la

nariz ancha. Tienen hundimiento hemifacial por hipoplasia malar. El labio superior está hendido y es corto.

Esqueleto: En las manos podemos encontrar



FIG. 7.—Antes y después de la cirugía en el oído derecho.

braquidactilia, sindactilia o clinodactilia. Radiológicamente se aprecian lesiones quísticas en las falanges. Los huesos largos son irregularmente cortos y gruesos, tanto en las manos como en los pies. El dedo gordo del pie puede presentar clinodactilia peroneal y polisindactilia.

Oídos: Algunos enfermos presentan hipoacusia neurosensorial. La sordera es menos frecuente que en el síndrome Oro-facial-digital II (15).

Orales: Tienen frenillo grande, hamartomas en la lengua, hendidura labial, palatina y lingual (lengua bífida) y alteraciones dentarias.

Otras: Retraso mental en la mitad de los casos, hidrocefalia y granos miliares fugaces en la cara y en las orejas.

El diagnóstico diferencial se ha de hacer con el síndrome de Ellis-Van Creveld, con el síndrome de Waardenburg y con el síndrome de Mohr.

SÍNDROME ORO-FACIAL-DIGITAL II O SÍNDROME DE MOHR

En 1941 Mohr describió una familia que más tarde fue descrita con mayor detalle por CLAUSEN (16). Los rasgos principales de este síndrome son: 1) lengua lobulada, 2) polidactilia en las manos, 3) polisindactilia de los dedos gordos del pie y 4) herencia autosómica recesiva.

Clínica

Facial y oral: Presentan hendidura del labio superior, palatina, de la lengua y de la uvula. También tienen frenillos múltiples, anquiloglosia y hamartomas adiposos sobre el dorso de la lengua. Suelen tener hipoplasia del cuerpo mandibular, maxilar y del arco cigomático. La raíz nasal es ancha.

Esqueleto: Del esqueleto sólo se afectan manos y pies con hexadactilia bilateral cubital y polisindactilia bilateral de los dedos gordos, respectivamente.

Oídos: En este síndrome encontramos sordera de transmisión (17, 18) congénita, no progresiva, moderada y bilateral. Suele ser por malformación de los huesecillos. Como hemos señalado antes, la sordera es más frecuente en el síndrome de Mohr que en el síndrome Oro-facial-digital I.

Otras: Los pacientes tienen una predisposición aumentada a padecer infecciones respiratorias, que pueden ser la causa de su muerte. A nivel del

sistema nervioso pueden tener microcefalia, porencefalia, hidrocefalia interna, hipotonía muscular con coordinación defectuosa y retraso mental (19). Otra patología que también se encuentra es criptorquidia y hernia inguinal.

El diagnóstico diferencial se ha de hacer con el síndrome Oro-facial-digital I y también con el síndrome Frontonasal.

SÍNDROME DE GOLDENHAR O DISPLASIA OCULO-AURICULO-VERTEBRAL

Goldenhar publicó en 1952 un estudio recopilatorio de todos los casos publicados desde el primero, en el año 1853. Es a raíz de ese trabajo que el síndrome se denomina síndrome de Goldenhar. A veces también se llama síndrome del primer y segundo arco branquiales.

Esta entidad se relaciona y se confunde muchas veces con la microsomía hemifacial cuando en realidad son variantes del mismo cuadro. GORLIN (20) distinguió entre una y otra, pero fueron otros autores los que precisaron la presencia de alteraciones viscerales en el síndrome de Goldenhar (21, 22). Las características principales de la microsomía hemifacial son: 1) microtia, 2) macrostomía, 3) hipoplasia unilateral del maxilar inferior. El síndrome de Goldenhar es una microsomía hemifacial a la que se le añade: 1) anomalías vertebrales, 2) dermoides epibulbares, 3) apéndices auriculares supernumerarios y 4) fístulas ciegas. La confusión se produce porque hay muchas formas intermedias entre uno y otro cuadro.

La herencia del síndrome de Goldenhar es heterogénea. La mayoría son casos esporádicos pero también se han observado varios de ellos en generaciones sucesivas. La transmisión puede ser dominante, recesiva o multifactorial. Un caso de Goldenhar visto por nosotros presentaba una alteración cromosómica con una trisomía parcial del 22 (traslocación parial 11/22).

Clínica

Son niños pequeños para su edad, tienen dificultades para la alimentación y destaca su aspecto facial (fig. 9).

Cara: Destaca la asimetría por la hipoplasia unilateral de la rama y el condilo del maxilar inferior, con ausencia de la cavidad glenoidea. También pueden estar hipoplásicos el temporal y el malar. Este déficit se puede corregir con la implantación de una prótesis de silicona previa



FIG. 9.—Síndrome óculo-aurículo-vertebral. Se observa el aspecto facial con coloboma del párpado, hipoplasia del pabellón auditivo, asimétrica facial, micrognatia y cuello corto. (Tomadas del libro «Patología del crecimiento y desarrollo del niño», por el doctor A. Peralta Serrano.)

expansión de los tejidos faciales (23). El maxilar superior puede estar estrechado y el frontal abombado. En un 10 por 100 de los casos el otro lado también está afecto aunque en menor grado.

Boca: Presentan macrostomía y a veces hendidura facial lateral asociada a la hipoplasia maxi-

lar. El 7 por 100 de los niños presentan hendidura palatina o paladar ojival y labio leporino. El caso visto por nosotros presentaba macrostomía con la comisura labial rasgada hacia la oreja y hendidura del paladar blando.

Otras alteraciones que pueden presentar a este



FIG. 10.—Síndrome de Goldenhar. Se observa hipoplasia del pabellón auditivo (este paciente era hipoacúsico), hendidura parpebral antimongólica, asimetría facial, hipoplasia malar e hipertelorismo. (Tomadas del libro «Patología del crecimiento y desarrollo del niño», por el doctor A. Peralta Serrano.)



FIG. 11.—Disostosis craneofacial de Crouzon. Se observa un gran hundimiento del macizo facial medio, hipertelorismo, abombamiento frontal y en vertex craneal, orejas bajas y posteriormente implantados. Pseudoprogнатismo. En la radiografía lateral de cráneo, se aprecia una forma de balón de rugby, hipoplasia intensa del maxilar superior, cavidad faríngea con poco aire, verticalización de la fosa craneal anterior y suturas craneales separadas. (Tomadas del libro «Patología del crecimiento y desarrollo en el niño», por el doctor A. Peralta Serrano.)

nivel son: malocusión dental (24), hipoplasia o parálisis de los músculos palatinos, agenesia de la glándula parótida y fistulas salivales. MIYAMOTO (25) ha sido el primero en describir hiperplasia de la glándula submaxilar y hemihipoplasia de la lengua.

Esqueleto: El 50 por 100 de los pacientes presentan alteraciones de la columna, como: sinostosis parcial o completa de dos o más vertebrales cervicales (anomalía de Klipel-Feil), vertebrales supernumerarias lumbares o torácicas, occipitalización del atlas, vértebras cuneiformes, espina bífida y lumbarización de la primera vértebra sacra (26). En un 20 por 100 de casos existe pie equinóvaro (fig. 10).

Oídos: El pabellón puede presentar desde una microtía o una aplasia hasta estar simplemente desplazado abajo y adelante, a veces de forma bilateral pero generalmente de forma unilateral (24). El CAE en el 40 por 100 de los casos está atrésico o estenótico (20, 25), lo que junto a las alteraciones osiculares y del oído medio, provoca una sordera de conducción en el 40 por 100 de los pacientes. También hay descritas anomalías del oído interno, como dilatación del vestíbulo, alteración de los conductos semicirculares (27, 28) e incluso se ha descrito el caso de una niña de trece años que presentaba una cóclea atrófica visible radiológicamente (29). Estas alteraciones provocan en un cierto

número de pacientes una hipoacusia neurosensorial.

El caso visto por nosotros presentaba microtía con apéndices supernumerarios, CAE estenosado con tímpano normal y una hipoacusia neurosensorial de 50 y 80 db, respectivamente.

Ojos: Hay dermoides y lipodermoides epibulbares. Suelen localizarse en el reborde corneal, unilateral y bilateralmente, respectivamente. Son blancos, sólidos, aplanados y lisos. También pueden presentar parálisis ocular y retracción del globo ocular (síndrome de Duane). Las hendiduras palpebrales son antimongoloides y están bajas, con coloboma del párpado superior y sensibilidad corneal disminuida (24).

Otras: El 10 por 100 de síndromes de Goldenhar tienen retraso mental y en el 10 por 100 hay alguna lesión cardíaca, como tetralogía de Fallot, ductus persistente, coartación aórtica o defectos del tabique interventricular. Nuestro caso tenía una cardiopatía congénita compleja del tipo canal atrio-ventricular.

También pueden estar afectados los pulmones (hipoplásicos) y los riñones (uréter doble y ectopia renal).

El diagnóstico diferencial se ha de hacer básicamente con la microsomía hemifacial y con el síndrome de Wildevanck (presenta anomalía de Kipple-Feil y síndrome de Duane).

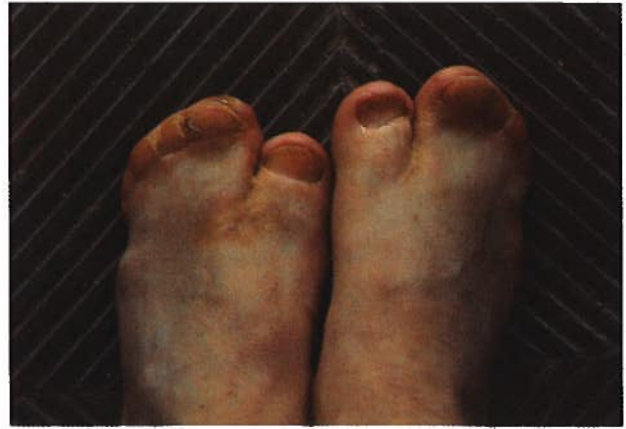
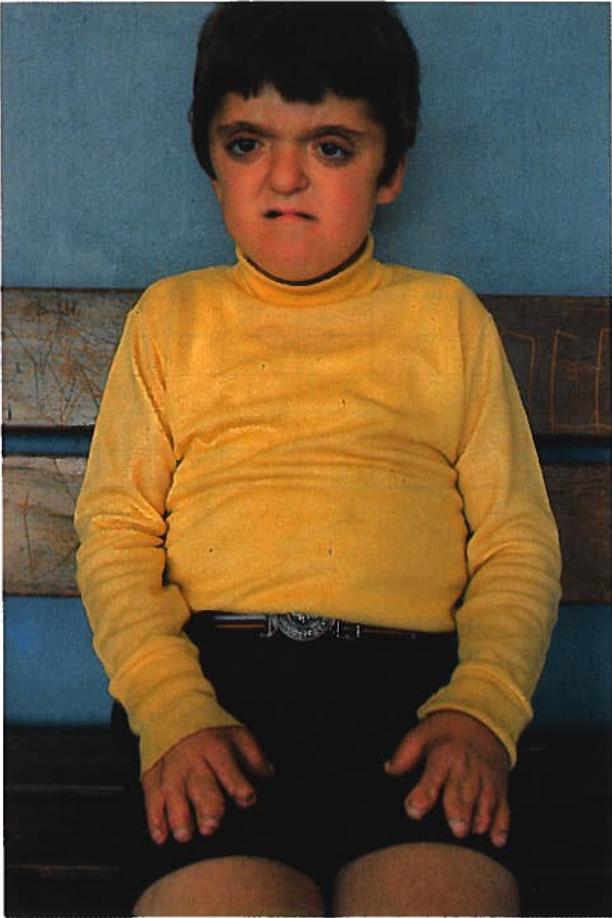


FIG. 12.—*Síndrome de Apert.*

SÍNDROME DE WILDERVANCK O DISPLASIA CERVICO-OCULO-AURICULAR

Es un síndrome parecido al Goldenhar. Sus características principales son: 1) fusión o sinostosis de varias vértebras cervicales (anomalía de Klippel-Feil, 2) parálisis para la abducción y retracción del globo ocular (síndrome de Duane),

3) sordera congénita neurosensorial o de transmisión, 4) hendidura palatina y 5) herencia multifactorial.

Según distintos autores, la herencia puede ser: dominante ligada al cromosoma X (letal para el sexo masculino, por lo que la mayoría de enfermos son del sexo femenino), autosómica dominante con penetrancia escasa y expresividad variable

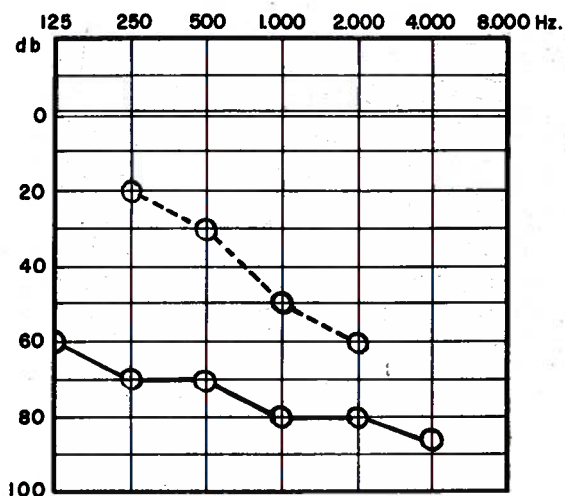
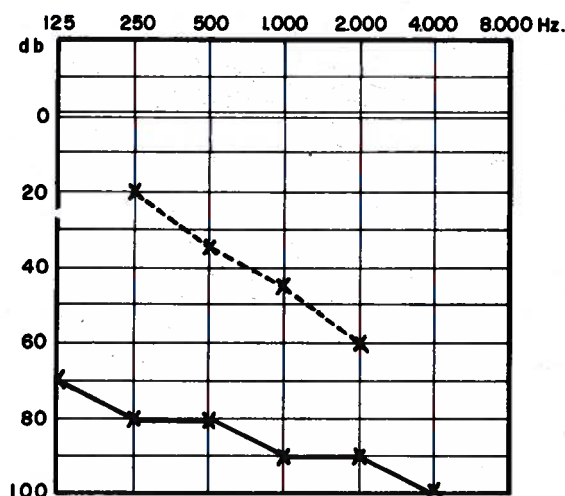


FIG. 13



o autosómica recesiva. En realidad parece ser una herencia multifactorial, lo que explicaría la diversidad de opiniones. Lo que está claro es que afecta mayormente al sexo femenino (30).

Clínica

Esqueleto: Hay fusión de una o más vertebrae cervicales, lo que provoca una disminución de la movilidad de la cabeza. La cabeza parece salir directamente de los hombros y la línea posterior de implantación del pelo está más baja. Todo esto recibe el nombre de anomalía o síndrome de Klippel-Feil y forma parte del síndrome de Wiltse (31).

También puede haber asimetría facial y/o tortícolis, espina bífida que puede ir desde la base del cráneo hasta las primeras vértebras dorsales, elevación de una o dos escápulas (síndrome de Sprengel) y cifosis.

Oídos: El CAE puede estar estenosado o ausente. En el oído medio los osículos pueden ser anómalos y la ventana oval estar ausente. En ocasiones el CAE está estenosado y el laberinto óseo subdesarrollado. La sordera puede ser neurosensorial (32) o de transmisión, unilateral o bilateral y de intensidad entre moderada y severa.

Ojos: Presentan el síndrome de Duane de forma bilateral, en el 18 por 100 de los casos. Este consiste en una parálisis abducens del VI par que hace que en la mirada lateral el globo ocular se retraiga y la hendidura ocular se estreche.

Otras: Hendidura palatina y retraso mental.

El diagnóstico diferencial se ha de hacer con el síndrome de Goldenhar.

SÍNDROME DE CROUZON O DISOSTOSIS CRANEO-FACIAL

En el síndrome de Crouzon las alteraciones se limitan al cráneo y a la cara (33). Los rasgos más importantes son: 1) sinostosis craneal prematura, 2) hipoplasia hemifacial maxilar, 3) hipertelorismo y próptosis ocular, 4) sordera mixta y 5) herencia autosómica dominante.

La transmisión autosómica dominante parece presentar una penetrancia completa, aunque en un principio Crouzon describió una penetrancia incompleta. Un 33 por 100 de los casos corresponden a mutaciones recientes.

Clínica

Cráneo: El cierre precoz de las suturas produce diferentes formas craneales según cuales sean las afectadas: branquicefalia, escafocefalia, trigonocefalia y deformidad en hoja de trébol. A veces no existe craneosinostosis o se manifiesta tardíamente. También hay abombamiento a nivel de la fontanela anterior.

Cara: Hipoplasia hemifacial del tercio medio de la cara con prognatismo mandibular relativo. Presentan nariz en pico de loro. El labio superior es corto y el inferior caído. Las alteraciones de la cara son muy parecidas a las del síndrome de Apert, pero en un grado menor (34) y en muchas ocasiones ambos síndromes se confunden (fig. 11).

Oídos: Pueden tener estenosis o atresia bilateral de CAE (35) y ausencia de tímpano. En un tercio de los casos hay sordera de transmisión o mixta (36, 37) congénita, no progresiva y entre

leve y moderada. Se han encontrado deformidades y anquilosis de los osículos, ventanas más estrechas de lo normal, estrechamiento del espacio del oído medio y facial con trayecto anómalo. A nivel del oído interno se han encontrado deformidades de la pirámide petrosa secundarias a la displasia de la base del cráneo, lo que provoca posiciones oblicuas de los conductos semicirculares y alteraciones del trayecto del CAI.

Ojos: Tienen hipertelorismo con órbitas poco profundas, lo que provoca proptosis y en algunos casos luxación de los globos oculares. También pueden presentar estrabismo divergente, megalo-córnea, ectopia del cristalino y afectación del nervio óptico en el 80 por 100 de los casos.

Otras: Retraso mental y aumento de la presión intracraneal. Anquilosis a nivel de los codos. Paladar estrecho, maloclusión dental, aligodontia y úvula bífida.

Pronóstico

Con el tiempo la hipoplasia hemifacial se va acentuando y la visión binocular se va perdiendo por el aumento del estrabismo y de la atrofia del nervio óptico. Puede llegar a ocurrir proptosis completa de un globo ocular. Esto último se puede prevenir realizando una blefarofimosis. También se puede actuar quirúrgicamente sobre las suturas fusionadas precozmente.

El diagnóstico diferencial se ha de hacer con el síndrome de Apert, con la cefalosindactilia de Vogt (suma de síndrome de Crouzon con síndrome de Apert), con el síndrome de Saethre-Chotzen y con el síndrome de Pfeiffer.

SÍNDROME DE APERT O ACROCEFALOSINDACTILIA

El síndrome de Apert fue descrito en 1906 por M. E. Apert, el cual lo bautizó como acrocefalosindactilia. La etiopatogenia obedece a un defecto hereditario en los tejidos que separan entre sí los diversos esbozos óseos antes de la quinta y sexta semana embrionaria. Se distinguen dos tipos de síndrome de Apert: el típico con las características manos en forma de muñón con sindactilia ósea y de partes blandas, y el atípico, sin estas manifestaciones. La frecuencia en la población es de 1/2000000.

Las características principales son: Craneosinostosis, sindactilia y sinostosis de manos y pies, retraso mental, sordera de conducción y una herencia autosómica dominante.

Clínica

Cara: Las alteraciones craneofaciales son parecidas a las del síndrome de Crouzon, por lo que con frecuencia se han confundido (38) e incluso se ha hablado el síndrome de Apert-Crouzon. Presentan la frente alta, hipoplasia del 1/3 mediofacial con prognatismo mandibular relativo y la nariz tienen forma de pico de loro. Hay hipertelorismo, proptosis y hendidura parpebral antimongoloide. En general el aspecto facial es muy variable. También pueden tener paladar ojival, con hendidura media (30 por 100), úvula bífida, maloclusión dental y labios con forma trapezoidal en reposo.

Esqueleto: La craneosinostosis afecta sobre todo a la sutura coronal. El cráneo es turribraquicefálico, presenta el vértice cerca o incluso por delante de la fontanela anterior y ésta permanece abierta más tiempo del normal.

Las manos y los pies presentan alteraciones simétricas, incluyendo sindactilia de partes blandas en los dedos 2, 3 y 4. En las manos la sindactilia puede afectar también a las partes óseas. Los dedos 1 y 5 pueden estar pegados al 2 y 4 dedo, respectivamente. Los huesos de manos, pies y columna cervical presentan sinostosis progresivas y también puede hacer anquilosis de hombros, caderas y codos.

Oídos: Los pacientes con síndrome de Apert pueden tener pabellones con microtia o con rotación posterior. Presentan una frecuencia aumentada de patología del oído medio (otitis serosas, atelectasias, perforación timpánica...) debido a la disfunción tubárica secundaria a la malformación de la nasofaringe (39). La sordera es de conducción, bilateral, de intensidad variable y progresiva. Fue descrita por GRIMAUD (40), pero CLERC (41) fue el primero en describir la fijación estapedial.

Otras patologías que presentan o pueden presentar son el retraso mental, alteraciones cardiovasculares, acné vulgar (sobre todo en antebrazos), riñones poliquísticos, la atresia esofágica y un sinnúmero de alteraciones.

A continuación describiremos el caso de un niño de nueve años de edad, hijo único, sin antecedentes familiares de anomalías congénitas. Parto distócico que precisó extracción con fórceps debido al aumento de perímetro cefálico. Durante el desarrollo padeció meningocócica a los tres años.

A la exploración ORL se apreciaban tímpanos deslustrados y hundidos. En el esqueleto facial



FIG. 14

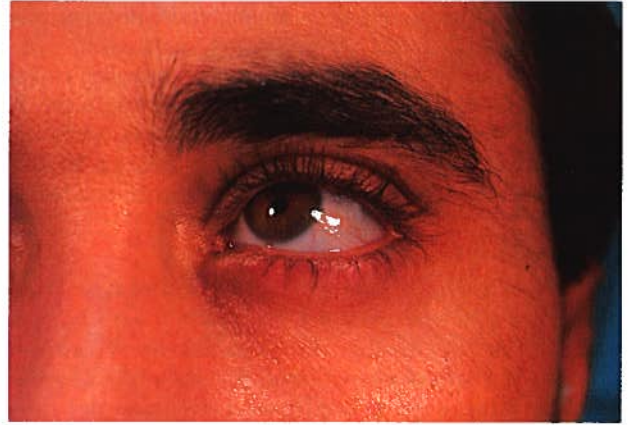
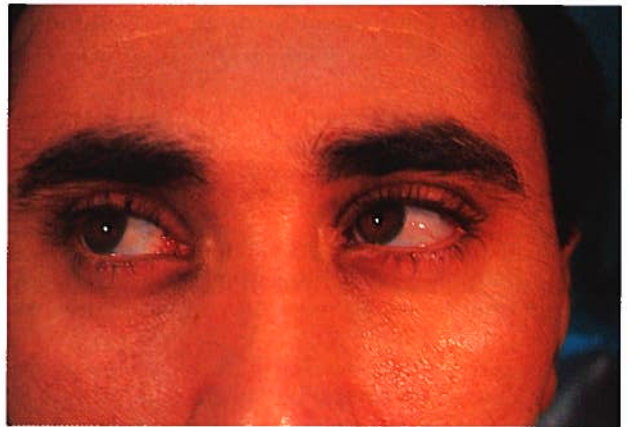


FIG. 15



presentaba: turricefalia, hipertelorismo y exoftalmos, fisura del paladar duro y poco desarrollo del mismo. En las extremidades se apreciaba sindac-

tilia en ambas manos y pies. La evaluación audiológica demostró una hipoacusia mixta que difiere de la hipoacusia conductiva señalada por otros

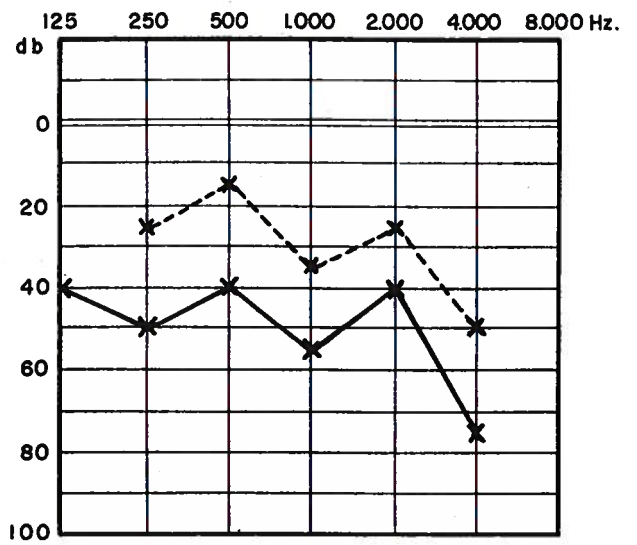
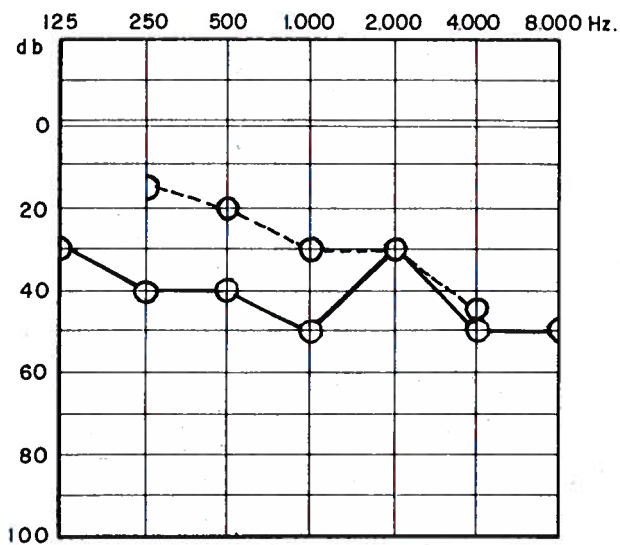


FIG. 16

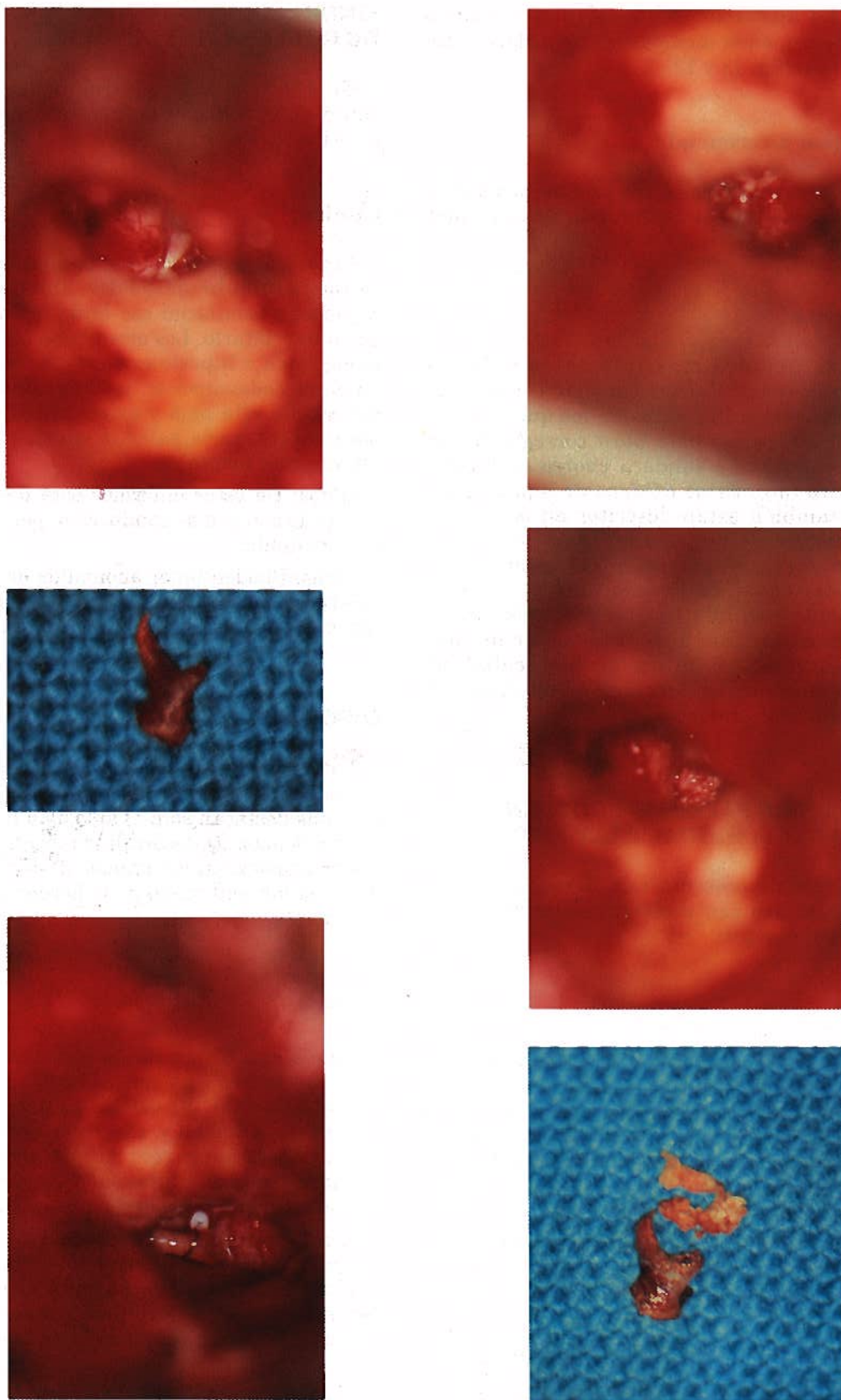


FIG. 17.—Estadios sucesivos de la Estapedotomía realizada en este paciente. 1) Se observa el estribo, 2) Tendón estapedial seccionado, 3) Estribo fuera, 4) Se observa yunque y platina, 5) Pistón, 6) Estribo con platina.

autores. La afectación del oído interno podría tener su origen en la meningitis que padeció a los tres años (42) (fig. 12 y 13).

Diagnóstico diferencial

Se ha de realizar con otras cromosomopatías, como son los síndromes de Crouzon, de Carpenter y de Pfeiffer.

Tratamiento

Las alteraciones maxilofaciales y de las manos se pueden intentar corregir con cirugía plástica. Hay descritos casos en los que al realizarse una estapedectomía para corregir la sordera se provocó una salida a chorro de líquido perilinfático (38). Estos escapes de líquido perilinfático también están descritos en otras fijaciones congénitas del estribo (43), por lo que muchos autores desaconsejan las estapedectomías en estos casos. Se ha relacionado esta salida de líquido perilinfático con distintas alteraciones anatómicas del oído interno; sin embargo, LINDSAY, en un trabajo que realizó, no encontró ninguna malformación específica en relación con este problema.

SÍNDROME DE SAETHRE-CHOTZEN O ACROCEFALOSINDACTILIA TIPO III

Este síndrome presenta una herencia autosómica dominante con penetrancia completa y expresividad variable.

Clínica

Cráneo: Existe craneosinostosis con asimetría facial y plagiocefalia, acrocefalia o escafocefalia. La línea de implantación frontal del pelo es más baja de lo normal. La nariz tiene forma de pico de loro y es frecuente que tengan el septum desviado y los senos paranasales hipoplásicos. A veces hay propptosis y estenosis del conducto lagrimal.

Esqueleto: Son pacientes con estatura baja y sindactilia parcial de partes blandas, acortamientos de los cuartos metacarpianos y sinostosis radiocubital.

Oídos: Presentan orejas con implantación baja y rotación posterior, con el helix plegado o el antehelix prominente. También hay sordera de conducción, a veces mixta, de grado moderado.

SÍNDROME DE GORLIN-CHANDRY-MOSS

En 1960, GORLIN y otros describieron este síndrome. La forma de herencia es autosómica recesiva.

Clínica

Cráneo: Existe sinostosis prematura de la sutura coronal con braquicefalea. También presentan hipoplasia hemifacial con hundimiento del reborde supraorbitario. Los ojos tienen oblicuidad anti-mongoloide e hipertelorismo y a veces coloboma en el párpado superior. La línea de implantación del cabello está baja y existe hipertrichosis. En la boca encontramos paladar ojival, maloclusión y alteraciones mentales.

Oídos: En estos enfermos está descrita la presencia de sordera de conducción, pero no está bien documentada.

Otras: Pueden tener anomalías de los genitales externos, hernia umbilical y alteraciones cardíacas, como ductus arterial persistente.

DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL

La primera descripción meticolosa del síndrome se atribuye a Scheethaver en 1871. Los rasgos que más destacan son: 1) aplasia o hipoaplasia de las clavículas, 2) desarrollado exagerado del diámetro transversal del cráneo, 3) osificación retardada de las fontanelas y 4) herencia autosómica dominante.

Clínica

Esqueleto: Como ya hemos destacado estos enfermos sufren una aplasia unilateral o bilateral de las clavículas. El defecto es más frecuente en el extremo acromial y a veces presentan una hendidura en la parte central que actúa como una pseudoartrosis. La alteración clavicular confiere una gran movilidad a los hombros.

Son pacientes de estatura baja, con el cuello largo y los hombros estrechos y caídos. El cráneo braquicefálico con abombamiento frontal y parietal. Es un cráneo voluminoso y corto que presenta un cierre retardado de las fontanelas.

Oídos: Las mastoides no suelen estar neumatizadas debido a la alteración de la función de los músculos esternocleidomastoideos (44). Pueden presentar una sordera de conducción (45, 46) o

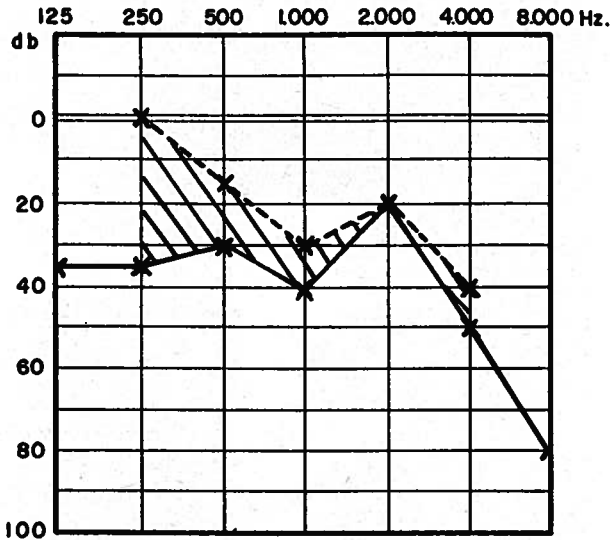


FIG. 18.—Audiometría postestapedectomía del oído izquierdo del paciente, de 25 años, con osteogenesis imperfecta, donde se observa la ganancia auditiva.

mixta (47) en la que influyen la estenosis del CAE y la hipoplasia de la mastoides.

Otras: Presentan paladar ojival o hendidura palatina y falta de unión de las sínfisis del maxilar inferior. También hay alteraciones dentarias. A nivel de los ojos puede haber exoftalmos y hundimiento del techo orbitario.

ENFERMEDAD DE PAGET U OSTEITIS DEFORMANTE

PAGET describió una osteitis crónica que empieza en la edad media y se caracteriza por cambios en la forma, talla y dirección de los huesos afectados, que generalmente son: el cráneo, las extremidades inferiores, la pelvis y las vértebras. Las características más importantes del síndrome son: 1) edad media, 2) afecta al cráneo, huesos largos de extremidades inferiores, vértebras, sacro y pelvis, 3) déficit neurológico por compresión medular, 4) hipoacusia mixta y 5) herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable.

Clínica

Esqueleto: La enfermedad de Paget se puede presentar de forma monostótica o poliestótica. La forma monostótica localizada en el temporal es muy rara, mientras que en las formas poliestóticas avanzadas (15 por 100 de los casos) el hueso temporal se afecta en el 60 por 100 de los casos (48).

Las alteraciones empiezan en la quinta década de la vida y son lentamente progresivas, aunque la mayoría de casos son subclínicos. Se produce un ensanchamiento del cráneo (no les cabe el sombrero) con abombamiento frontal y en las piernas ocurre una cifosis y abombamiento que produce una disminución de la talla (el pantalón les queda largo). Los huesos más afectados son: sacro, pelvis, vértebras lumbares, extremidades inferiores y el cráneo. Son más susceptibles de sufrir fracturas, que consolidan sin problemas.

Entre un 1 y un 3 por 100 de casos sufren degeneración sarcomatosa.

Sistema nervioso: Se puede producir una compresión de la médula por colapso de una vértebra osteoporótica. También se puede afectar el nervio óptico. El 20 por 100 de los enfermos con alteraciones craneales tienen acúfenos y/o vértigo.

Oídos: Cuanto mayor es la alteración craneal mayor es la alteración a nivel de los oídos. Las estadísticas varían entre un 13 por 100 y un 40 por 100 de enfermos con sordera (49). Esta puede ser de transmisión o neurosensorial, siendo la mayoría de veces mixta, con pérdida de transmisión en las frecuencias bajas y neurosensorial en las frecuencias altas. La pérdida neurosensorial va en relación con la severidad de la enfermedad (50) y se explica tanto por estenosis del CAI con compresión del nervio auditivo (49) como por alteraciones a nivel de la cóclea. La hipoacusia de transmisión se produce por el crecimiento óseo a nivel del oído medio que provoca una fijación de los huesecillos de la cadena (48) y también por la estenosis del CAE.

Las pruebas vestibulares son normales en la mayoría de pacientes, encontrándose disfunción vestibular, con respuesta disminuida, en un 20 por 100 de casos (51).

Al hospital de la Cruz Roja de Barcelona vino un paciente de 60 años que presentaba un síndrome de Menière y se le diagnosticó una enfermedad de Paget con afectación craneal a raíz de los estudios radiológicos de rutina que se le realizaron.

Histología del temporal: Los cambios en el temporal parecen obedecer a la invasión de la cápsula laberíntica por hueso anómalo, incluso con obliteración total de la cápsula coclear y vestibular. Al igual que en los otros huesos se produce, primero, una fase osteoclástica para, a continuación, adquirir el hueso afectado una apariencia algodonesca que va siendo reemplazada por unas finas trabéculas con aspecto de mosaico, con formación de un hueso lamelar esclerótico.

Hay un grado variable de degeneración de las células sensoriales de las máculas y de las ampo-

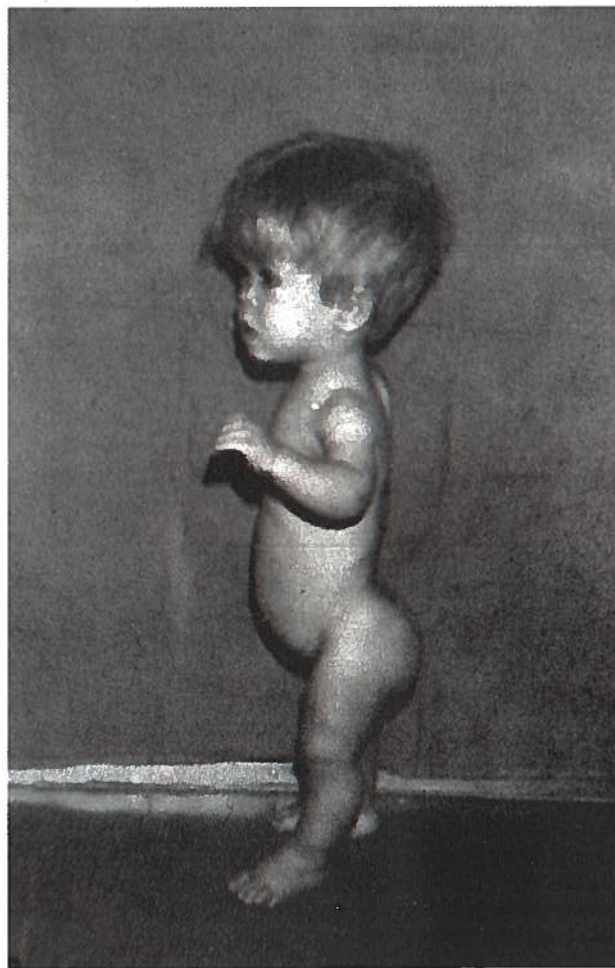
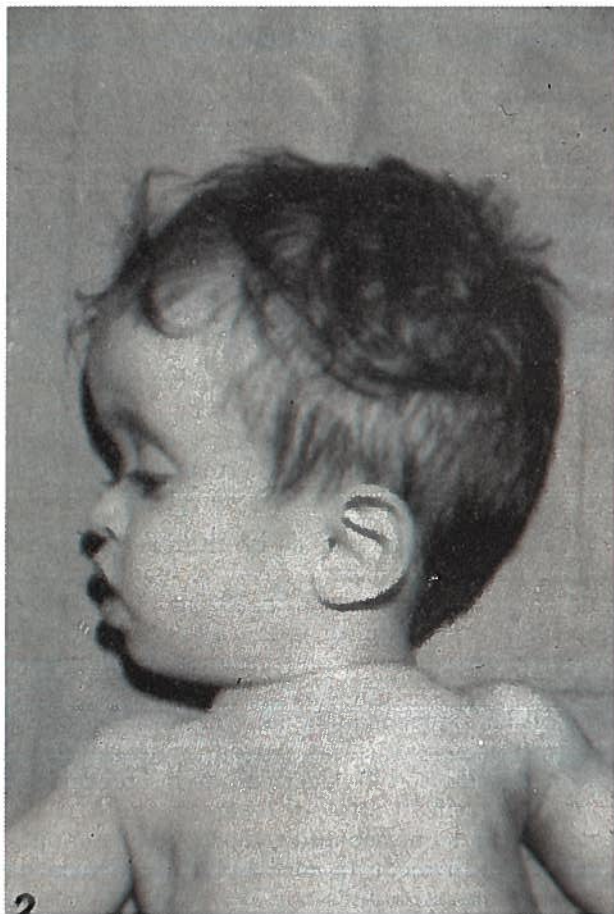


FIG. 19.—Acondroplasia. Se observa macrocefalia, ratz nasal hundida, lordosis lumbar, cortedad de extremidad y tronco normal. (Tomadas del libro «Patología del crecimiento y desarrollo del niño», por el doctor A. Peralta Serrano.)

llas. En el órgano de corti se produce degeneración de la estría vascular y de las células ciliadas, edema de la membrana tectoria y dilatación del ductus coclear.

Radiología del temporal: Se puede ver desmineralización de la pirámide petrosa y alteraciones en su tamaño y posición. En el 60 por 100 de casos la cóclea está desmineralizada y en el 50 por 100 se afectan otras partes de la cápsula ótica.

Analítica: La fosfatasa alcalina sérica y el calcio en orina están aumentados, mientras que el calcio y fósforo en sangre son normales.

Pronóstico: La enfermedad de Paget es lentamente progresiva, pero no acorta la vida. Las complicaciones pueden venir por fallo renal, neurológico o cardíaco y por degeneración sarcomatosa (3 por 100). Son frecuentes las fracturas.

Tratamiento: Para la sordera se recomienda la colocación de una prótesis auditiva, ya que la realización de una estapedectomía en los casos en

que podría estar indicada no suele dar buen resultado. Parece ser que el tratamiento con calcitonina subcutánea (100 Uds/día) y etidionato disódico V. O. (300-600 mg/día) consigue estabilizar la audición en los pacientes con hipoacusia progresiva. Si después del tratamiento la audición vuelve a empeorar hay que reinstaurarlo (52).

Las medidas generales para el tratamiento de la enfermedad de Paget incluyen dieta rica en proteína, vitamina C, ingesta elevada de calcio, corticoides, calcitonina, mitramicina y difosfonatos.

OSTEOPETROSIS O ENFERMEDAD DE ALBERS-SCHONBERG

También se conoce con el nombre de enfermedad de los huesos de mármol. Según KONIGSMAR (53), sólo en la forma con herencia autosómica recesiva se encuentra sordera, pero hay otros trabajos (54) que ponen de manifiesto

que también en la forma dominante hay sordera. La forma dominante acostumbra a ser sintomática o leve y suele diagnosticarse por casualidad.

La osteopetrosis se caracteriza por una densidad aumentada de todos los huesos y por el defecto de absorción ósea, debido a una disfunción de los osteoclastos (55, 56). El defecto puede ser reconocido en el útero o al nacer. La muerte suele ocurrir en los primeros años de la vida por la anemia o por una infección secundaria.

Clínica

Esqueleto: Hay un aumento generalizado de densidad en los huesos y el crecimiento está retardado. Se afectan por igual las epífisis, las metáfisis y las diáfisis. Las fracturas son corrientes. Presentan la cabeza agrandada con abombamiento frontal y parietal. En la cara presentan hipertelorismo, los senos paranasales están pobremente neumatizados y también se ha descrito osteomielitis de los maxilares por aporte sanguíneo insuficiente.

Sangre: Presentan hepato-esplenomegalia por hematópoyesis extramedular con anemia hemolítica, trombocitopenia y linfadenopatías (20 por 100).

Otras: En el 80 por 100 hay pérdida de visión, generalmente durante el primer año y puede progresar a ceguera por atrofia retiniana o atrofia óptica. El 20 por 100 tienen retraso mental. Los niveles de calcio, fósforo y fosfatasas alcalinas y ácidas son normales.

Oídos: Aproximadamente el 50 por 100 de niños tienen sordera, generalmente de transmisión.

El aumento de densidad y grosor óseo en el temporal afecta básicamente a la capa periosteal y provoca el estrechamiento del oído medio del canal de falopio y del CAI (57), lo que provoca parálisis facial (10 por 100) en los primeros años de la vida (58) y sordera neurosensorial (59). La mastoide está probablemente neumatizada, el facial puede estar dehiscente y se han descrito oídos con estribo que conservaba su forma fetal y con la membrana de la ventana redonda engrosada.

Dentro de la forma con herencia dominante se pueden distinguir dos tipos clínicos (I) engrosamiento craneal y predominando en la bóveda y II) de predominio basal) que se relacionan con distintas alteraciones a nivel del oído (54).

- **Tipo I:** Predomina la afectación del VIII par con estenosis del CAI, con sordera de transmisión o neurosensorial y con frecuencia aumentada de otosclerosis.

- **Tipo II:** Se relaciona con patología del facial y con estenosis del CAE.

Tratamiento

La anemia puede requerir esplenectomía o tratamiento con corticoides. La ceguera puede requerir ampliación del foramen óptico y la sordera puede corregirse con un audífono o con cirugía funcional.

Osteogénesis imperfecta

Esta enfermedad se conoce con múltiples nombres: síndrome de Lobstein (tardía), síndrome de Vrolik (congénita), síndrome de Van der Hoeve, displasia periosteal, enfermedad de los huesos de cristal, enfermedad de Adair-Dighton y osteopsartriosis. LOBSTEIN describió en 1833 la fragilidad ósea bautizándola como osteopsartriosis idiopática. VROLIK, en 1849, describió la forma congénita. Adair-Dighton fue el primer autor en señalar la hipoacusia como el tercer gran síntoma (60), pero fue Van der Hoeve el que atribuyó la sordera a otosclerosis (61) llamándose desde entonces síndrome de Van der Hoeve a los casos de osteogénesis imperfecta con hipoacusia.

INTRODUCCION

La OI es un trastorno genético que agrupa un conjunto de alteraciones generalizadas del tejido conjuntivo, sobre todo a nivel de esqueleto, oídos, escleróticas, articulaciones y ligamentos, piel y dientes. El defecto básico se encuentra en la formación del colágeno tipo I (62) pero se desconoce; el componente mucoso parece estar aumentado.

Se presenta con una frecuencia de 1/20.000. La triada clínica clásica incluye: 1) fracturas óseas, 2) escleróticas azules y 3) sordera. Actualmente se divide clínicamente en cuatro tipos distintos con herencias diferentes (63).

- I. Dominante con escleróticas azules (90 por 100). Forma leve.
- II. Mortal perinatal. Forma severa. Herencia autosómica recesiva.
- III. Deformante progresiva. Forma intermedia. Herencia autos. Recesiva.
- IV. Dominante con escleróticas normales.

El tipo I y III corresponden a las clásicamente llamadas formas tardía y congénita, respectivamente (61).

Tipo I

Corresponde a la forma leve (62).

Esqueleto: Hay una alteración en la formación del hueso perióstico que provoca una disminución en el grosor de la cortical ósea. Esto conduce a una fragilidad ósea con fracturas múltiples (60 por 100). Las fracturas suelen aparecer a partir del año de vida y suelen disminuir o desaparecer después de la pubertad, pudiendo reaparecer en la edad madura, con el embarazo, la menopáusea o la inactividad. Suelen afectar a los huesos largos y más en las extremidades inferiores. Puede haber osteoporosis, la estructura suele ser normal y no suelen existir deformidades. Las fracturas curan con rapidez y normalidad.

El cráneo puede ser desproporcionadamente largo. El temporal puede hacer protusión empujando el pabellón hacia fuera y adelante, y las anomalías vertebrales pueden provocar compresión medular.

Ojos: El adelgazamiento de las escleróticas permite ver los pigmentos cororretinianos a su través y es lo que les da la coloración azulada (fig.14). También puede influir el aumento en el contenido de mucopolisacáridos. Esta es la manifestación más común del sde. (90 por 100). Otras alteraciones oculares menos frecuentes son: cataratas congénitas, miopía y coloboma.

Oído: Estos enfermos pueden presentar sordera (sde. de Van der Hoeve). Suele iniciarse en la pubertad o en la 3.^a década de la vida siendo de transmisión en los jóvenes para transformarse en mixta a medida que avanza la edad (64). La frecuencia de presentación va de un 25 por 100 en los menores de 20 años hasta un 50 por 100 en el 6.^o decenio (65). Generalmente es bilateral y simétrica y la severidad va en relación con el grado de afectación ósea.

La OI provoca una displasia ósea de la platina con anquilosis de la misma y puede provocar un adelgazamiento o ruptura de las cruras del estribo y de la rama larga del yunque y su sustitución por tractos fibrosos (66). En el oído el defecto se debe principalmente a un defecto en el desarrollo de la capa perióstica de la cápsula ótica (67).

VAN DER HOEVE dijo que la sordera de la OI era por otoesclerosis y dicha creencia se ha mantenido hasta hace poco, en que se demostró que, aunque clínicamente sean iguales, son dos tipos de displasia ósea distintas, que en ocasiones pueden asociarse (62).

Otras: A veces (30 por 100) existe hiperlaxitud

ligamentosa, lo que provoca luxaciones recidivantes. Los dientes pueden ser pequeños, amarillos y mal formados por hipoplasia de la dentina (50 por 100).

Tipo II

Es la forma severa en la que la muerte se produce durante el parto o días-semanas después. Puede ocurrir por hemorragia o lesión intracraneal o por dificultad respiratoria (62).

Esqueleto: Casi todos los huesos se rompen dentro del útero y nacen con múltiples deformidades por mala consolidación de las fracturas, sobre todo en las extremidades inferiores e incluso en tórax y vértebras. Hay falta de ósificación del cráneo con amplios espacios membranosos vacíos entre los huesos de la bóveda. Presentan cuello corto, costillas en rosario y estatura baja.

Ojos: Tienen escleróticas azules con proptosis ocular.

La herencia es autosómica recesiva, excepto en algunos casos dominantes que obedecen a mutaciones recientes.

Tipo III

Es una forma de severidad intermedia, compatible con la vida (62).

Esqueleto: Suelen tener fracturas múltiples al nacer, pero los huesos están más desarrollados que en el tipo II. La talla y el peso son normales al nacer pero se va produciendo un retraso en el crecimiento y van apareciendo deformidades progresivamente. La frente presenta una forma triangular característica. La muerte se puede producir antes de la infancia.

Ojos: En la infancia las escleróticas son de color azul pálido y luego se vuelven blancas.

La sordera no es frecuente y la herencia, al igual que el tipo II, es recesiva, pero también se encuentran casos de mutaciones recientes dominantes.

Tipo IV

Es como el tipo I, pero con escleróticas normales. Algunos casos se asemejan al tipo III. Raramente desarrollan sordera (61). La herencia es dominante pero también esta descrita herencia autosómica recesiva (62).

Diagnóstico

Se puede hacer un diagnóstico intrauterino de sospecha mediante radiología o ecografía en los casos con antecedentes familiares. El diagnóstico positivo es indicativo de cesárea. Después del parto la radiología nos muestra unos huesos largos anormalmente gráciles y alargados, y también pone de manifiesto los múltiples puntos de fractura. El calcio y el fósforo en sangre son normales.

Tratamiento

El tratamiento es sintomático. Necesitan: atención ortopédica cuidadosa, evitar actividades violentas, evitar la inmovilización que contribuye a la atrofia ósea y mantener una buena nutrición.

En cuanto a la sordera la controversia está en la indicación o no de la estapedotomía. Las opiniones son múltiples y van desde la negativa absoluta hasta los que opinan que está indicada a partir del momento en que cesan las fracturas (68). En dos estudios en los que se realizó un seguimiento a largo plazo (69, 70) (de hasta 17 a) de enfermos con OI operados de estapedectomía, los autores llegaron a la conclusión de que estos enfermos no plantean ningún problema técnico diferente a los que puede plantear una otosclerosis normal. Asimismo, los resultados funcionales que obtuvieron eran buenos tanto a corto como a largo plazo. La edad de los pacientes intervenidos oscilaba entre 15 y 67 años. En dos casos intervenidos por nosotros recientemente el resultado ha sido variable. El primero era un paciente de 19 años que acudió al hospital por una hipoacusia de transmisión de 25 db en el oído izquierdo y de 45 db en el derecho. Además presentaba la clínica característica de escleróticas azules y antecedentes de múltiples fracturas. Se le intervino de estapedotomía del oído derecho encontrándose fractura de las cruras. A los seis meses la audición había subido hasta 20 db, pero no cerró el GAP, y al año la audición se estabilizó en 25 db. El paciente fue reintervenido por deseo suyo y lo único que se encontró fue el pistón al original (18) la audición. El segundo caso era un joven de 25 años (fig. 15) con una hipoacusia mixta de 20 db en el OD y de 45 db en el OI (fig. 16) que presentaba también la clínica característica de la osteogénesis imperfecta. Fue intervenido de estapedectomía del oído izquierdo, quedando un gap de 10 db (fig. 17-18). En la cirugía se encontró la crura posterior fracturada y sustituida por un

tracto fibroso. La ventana oval estaba cubierta por un foco osteogénico de aspecto esponjoso que se deshacía a la presión al quitarlo.

Un tratamiento médico que se ha probado en estos enfermos es la calcitonina (disminuye la reabsorción ósea). PEDERSEN (71), utilizando calcitonina humana, no encontró ningún efecto beneficioso ni mejoría en la audición.

Por el contrario, CANIGGIA (72) y CASTELLS (73) han presentado resultados positivos con calcitonina humana y porcina.

ACONDROPLASIA

El término acondroplasia fue utilizado por primera vez por Parrot en 1878. Se transmite con herencia autosómica dominante, aunque un gran tanto por 100 de casos son debidos a mutaciones recientes y algún caso extraño se hereda de forma recesiva (74). La frecuencia es de 1/10.000 recién nacidos. La etiopatogenia parece asociarse a una disminución cuantitativa en la osificación endocondral, pero manteniendo una tasa de osificación membranosa normal (75).

Clínica

Cráneo: Presentan la cabeza ensanchada con abombamiento frontal y occipital mientras que el maxilar inferior es hipoplásico.

Esqueleto: Hay enanismo rizomélico, más acentuado en las extremidades superiores, con manos cortas, anchas y en tridente. También tienen anomalías vertebrales con cifosis basilar y lordosis lumbar. La pelvis es ancha y corta y las nalgas y el abdomen son prominentes. El desarrollo motor es lento pero acaba siendo normal.

Oídos: Son frecuentes las otitis medias durante los seis primeros años de vida (76). En el oído medio se puede encontrar fusión de la cadena a las paredes de la caja y en el oído interno la cóclea puede estar malformada. La sordera suele ser de transmisión o mixta (74).

DISPLASIA ESPONDILOEPIFISARIA CONGENITA Y SORDERA NEUROSENSORIAL

Esta enfermedad es causa frecuente de consulta pediátrica por enanismo, debido a anomalías a

nivel del tronco y de la parte proximal de las extremidades. Se asocia a sordera neurosensorial y se hereda de forma autosómica dominante, aunque en muchos casos son producto de una mutación.

Clínica

Esqueleto: El tronco, el cuello y la parte proximal de las extremidades son cortas ya desde el nacimiento. Son individuos cuya talla de adulto no sobrepasa los 125 cm. Además el tono muscular está disminuido, lo que, junto a diversas alteraciones óseas que presentan a nivel pélvico, hace que no empiecen a andar hasta los 30 meses o más tarde. Las vértebras están aplanadas en su parte posterior y tienen forma de pera.

En la cara pueden presentar abombamiento frontal, hipertelorismo, nariz en silla de montar y oblicuidad mongoloide de las hendiduras palpebrales.

Oídos: Existe sordera neurosensorial de moderada a severa, más intensa en los tonos altos (77). Según Konigsmark la sordera aparece en el 30 por 100 de estos enfermos (78).

Otras: Son frecuentes los problemas oculares durante la adolescencia: miopía intensa, estrabismo, cataratas y glaucoma secundario. Otros hallazgos son hendidura palatina y en un 10 por 100 retraso mental.

Pronóstico

La marcha está cada vez más dificultada y la escoliosis aumenta con la edad. Los casos de mortalidad neonatal ocurren por fallo respiratorio, pero en conjunto la expectativa de vida no está disminuida.

ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODERMICA, HENDIDURA LABIOPALATINA Y SORDERA MIXTA

Se transmite con herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable, aunque no se puede descartar una forma recesiva. El hecho más característico es la deformidad en pinza de langosta de manos y pies.

Clínica

Esqueleto: La ectrodactilia o deformidad en pinzas de langosta suele afectar a las cuatro extremidades en grado y forma variable. A veces hay sindactilia cutánea, que afecta más a los pies.

Boca: Un 60 por 100 de casos presentan hendidura palatina. Hay oligodontia o anodontia y las mucosas están secas y susceptibles a la infección por candidas.

Oídos: La sordera es un síntoma relativamente poco frecuente. Es progresiva y de intensidad variable. Puede ser neurosensorial (79) o mixta con predominio del componente de transmisión (80). Se han hallado malformaciones de cadera y de oído interno y existe una depresión de la función vestibular (80, 81).

Otras: En los ojos puede haber obstrucción del conducto lagrimal con blefaritis, dacriocistitis y queratoconjuntivitis. La piel presenta cambios albinoides y el pelo es ralo. Los riñones y los uréteres pueden estar malformados y un 20 por 100 de enfermos tiene retraso mental y/o microcefalia.

SINFALANGISMO DOMINANTE Y SORDERA DE CONDUCCION

Se caracteriza por presentar sinfalangismo afectando a las articulaciones interfalángicas proximales y sordera de conducción. La herencia es autosómica dominante.

Clínica

Esqueleto: Las articulaciones interfalángicas proximales, los huesos del carpo y los del tarso están fusionados (82), con la consiguiente disminución de su movilidad. Las falanges medias pueden ser más cortas y anchas de lo normal. El pulgar y las articulaciones metacarpofalángicas no se afectan. Algunos pacientes presentan clinodactilia del dedo meñique. La sinfalangia o fusión interfalángica se manifiesta en la adolescencia o a veces antes y aumenta con la edad.

Oídos: Sordera de leve a severa por fijación de la platina. Puede manifestarse en el momento de nacer o en la infancia (83). No parece ser progresiva.

ENFERMEDADES CON ALTERACIONES EN EL CRANEO Y EN LOS HUESOS TUBULARES

DISPLASIA FRONTOMETAFISARIA SÍNDROME DE GORLIN-HOLT

Las primeras y principales descripciones del sed. corresponden a GORLIN y COHEN (84), siendo luego completado con las aportaciones de Holt (85). A diferencia de las otras displasias craneotubulares, ésta parece obedecer a un problema metabólico de almacenamiento.

Las características principales son : 1) facies singular con mentón puntiagudo y rebordes supraorbitarios prominentes, 2) atrofia muscular de brazos y piernas con deformidades en flexión. 3) cambios característicos del esqueleto. 4) sordera mixta. 5) herencia autosómica dominante o recesiva ligada al cr. X.

Clínica

Esqueleto: La cara presenta un aspecto característico con los rebordes supraorbitarios prominentes ya antes de la pubertad, la raíz nasal ancha y el mentón pequeño y puntiagudo. Hay atrofia muscular en brazos y piernas, sobre todo en las manos.

En los huesos largos hay un aumento de densidad en las diáfisis con falta de modelación metafisaria y deformidad en forma de frasco de Erlenmeyer. Se producen deformidades progresivas en los dedos (dedos en martillo) y en las muñecas y se reduce el movimiento de extensión de los codos y la dorsiflexión de las muñecas. También hay alteraciones vertebrales, con escoliosis y con costillas y vértebras irregulares.

Oídos: Puede existir una sordera mixta con predominio del componente de transmisión. Es progresiva y suele aparecer antes de la pubertad. Estudios con tomografía realizados por AREMBERG (86) han puesto de manifiesto que la displasia ósea afecta a la cápsula ótica y especialmente a su capa endostal. Esta alteración puede tener un efecto tóxico que justificaría el componente neurosensorial de la hipoacusia.

Otras: Retraso mental, sensibilidad reducida en las áreas inervadas por el V par, úvula bífida, ausencia de dientes permanentes, criptorquidia, bloqueos de rama e hipertrofia ventricular derecha.

Diagnóstico

Además de la clínica, estos enfermos presentan como hallazgo característico metacromasia en fibroblastos cultivados. El diagnóstico diferencial se ha de hacer con las otras displasias craneotubulares y con la disostosis metafisaria de Jansen.

DISPLASIA CRANEO-DIAFISARIA

Los hallazgos principales de esta enfermedad son: 1) esclerosis y agrandamiento de los huesos craneales, faciales, costillas y clavículas. 2) cilindrización de los huesos largos y endostosis diafisaria. 3) estenosis de los forámenes craneales, con sordera y ceguera. 4) fosfatasas alcalinas aumentadas. 5) sordera mixta o neurosensorial, y 6) herencia autosómica recesiva.

Clínica

Esqueleto: Destaca el engrosamiento de los huesos faciales y craneales. Presentan hipertelorismo, achatamiento de la nariz, maloclusión dental y estenosis coanal bilateral. Los senos paranasales están pobremente neumatizados. Las costillas y las clavículas también están engrosadas, mientras que, por su parte, los huesos largos tienen forma de porra de policía con endostosis diafisaria. Los huesos cortos de manos y pies presentan cilindrización.

Oídos: Pueden presentar sordera mixta o neurosensorial, seguramente congénita (87). KONIGSMARK (88) opina que la sordera existe en el 100 por 100 de los casos. Las mastoides están escasamente neumatizadas.

Otras: Compresión de pares craneales con disminución de la agudeza visual por atrofia óptica. Retardo mental progresivo e hipertensión endocraneal (89). Falta de maduración sexual. Las fosfatasas alcalinas están aumentadas y el calcio y el fósforo son normales en sangre.

Pronóstico

El pronóstico es malo, ya que progresa lentamente a retraso mental y somático severo, ceguera, sordera y muerte prematura. Son frecuentes las infecciones de vías respiratorias superiores durante los primeros meses-años de vida.

DISPLASIA CRANEO-METAFISARIA

Muchas veces es llamada erróneamente enfermedad de Pyle, cuando en realidad ésta es la displasia metafisaria aislada. Cuando se acompaña de displasia craneal hablamos de displasia craneo-metafisaria. Los primeros casos fueron descritos por BROGUN y HARPER en 1946, pero antes MALPIGHI y VIRCHOW la habían descrito con el nombre de Leontiasis ósea.

Las anomalías principales son: 1) hiperostosis craneal y facial. 2) ensanchamiento de los extremos metafisarios (90, 91). La causa parece ser un fallo en la reabsorción ósea. Se divide, según la herencia, en dominante y recesiva, siendo esta última más severa en sus manifestaciones.

Clínica

Esqueleto: Dentro de los primeros años de vida se produce un cambio facial característico y más marcado en la forma recesiva. Adquieren facies leonina con: hipertelorismo, raíz nasal ancha, prognatismo y obstrucción nasal. Hay hiperostosis frontal y occipital, con aumento de densidad de la base del cráneo y disminución de la neumatización de los senos paranasales y mastoides. Los huesos largos adquieren forma de porra con las metáfisis ensanchadas y las diáfisis pueden presentar esclerosis que desaparece con la edad.

Oídos: Casi todos los pacientes tienen hipoacusia y muchas veces es el síntoma de presentación: empieza en la infancia y es lentamente progresiva hasta la tercera-cuarta década en que puede llegar a ser de 90 db. Acostumbra a ser mixta predominando el componente de transmisión (92). En la forma recesiva es más severa (93). En la cadena podemos encontrar anquilosis de la platina o disminución de la movilidad de los huesecillos por crecimiento exagerado de los mismos. El componente neurosensorial de la sordera puede ser por compresión del VIII par en el CAI (92) o por depósitos óseos en la cóclea (94).

Otras: Parálisis facial periférica, sensibilidad disminuida del V par y ceguera, progresivas por compresión de los respectivos pares craneales.

Tratamiento

La sordera se puede corregir con un audífono o mediante cirugía. SHEA (95) publicó el primer caso de un paciente con anquilosis completa de la cadena, por displasia craneometafisaria, al que después de extraerle toda la cadena le practicó un

pequeño agujero en la ventana oval que cubrió con vena. Le colocó un *torp* y mejoró la audición.

La parálisis facial requiere descompresión del Falopio en sus tres porciones, aunque a veces la primera es difícil de abordar por los cambios anatómicos que sufre el temporal. El momento para operar, para algunos autores, sería el mismo instante en que se presenta la parálisis (96), mientras que otros recomiendan esperar hasta que se complete el desarrollo (92).

DISPLASIA OCULO-DENTO-OSEA

También llamada Sde. Oculo-dento-digital, fue reconocido por Lohmann y descrito posteriormente por MEYER-SCHWICKERATH.

Se transmite de forma autosómica dominante (97) y presentan la siguiente clínica:

Esqueleto: Nariz estrecha con alas hipoplásicas e hipertelorismo. En las manos hay sindactilia y camptodactilia del cuarto y quinto dedos y en los pies, sindactilia del tercer y cuarto dedos, e hipoplasia de las falanges medias de uno o más dedos. Existe falta de modelación del área metafisaria de los huesos largos (98).

Oídos: Presentan pabellones malformados y sordera de conducción de grado variable (9).

Otras: Hay múltiples alteraciones en los ojos: microcornea por anomalías del iris, glaucoma secundario, pupilas excéntricas, microftalmos con órbitas y hendiduras palpebrales pequeñas. También hay hendidura labiopalatina e hipoplasia del esmalte.

DISPLASIA DIAFISARIA PROGRESIVA O ENFERMEDAD DE CAMURATI-ENGELMANN

Se transmite de forma autosómica dominante y presentan la siguiente clínica:

Esqueleto: Se manifiesta en la primera infancia con dolor en las piernas, andar de pato y atrofia muscular (más en las extremidades inferiores). Se produce un agrandamiento diafisario bilateral en los huesos largos, mientras que las epífisis y las metáfisis son normales. La base del cráneo presenta densidad aumentada. Son niños con pubertad retrasada.

Oído: En esta enfermedad la sordera es un hallazgo poco frecuente y mal documentado. Para unos autores es de transmisión o mixta, mientras que para otros es neurosensorial y progresiva (99).

HIPEROSTOSIS CORTICAL GENERALIZADA O ENFERMEDAD DE VAN BUCHEM

Los rasgos principales de esta enfermedad son: 1) crecimiento osteosclerótico generalizado. 2) estenosis de los forámenes craneales con parálisis de pares craneales. 3) fosfatas alcalinas sérica aumentadas, y 4) herencia autosómica recesiva.

Clínica

Esqueleto: La hiperostosis produce un engrosamiento del cráneo, clavículas, costillas y del maxilar inferior. Hay hiperplasia del cortex diafisario de los huesos largos y cortos. Las alteraciones se desarrollan lentamente, pero se manifiestan antes de la segunda década (el aumento del cráneo y del maxilar inferior se suele ver a los 10 años). Se produce parálisis facial, ceguera y sordera provocadas por la estenosis de los forámenes craneales. El canal medular también puede estar estenotizado. La parálisis facial se puede manifestar de forma transitoria durante los primeros años de vida (100).

Oídos: Presentan sordera mixta o neurosensorial que suele aparecer alrededor de los 15 años, progresando lentamente hasta que a los 40 años ya suele ser severa. Es bilateral (101, 102).

OSTEOSCLEROSIS

Los rasgos más característicos de esta enfermedad son: 1) mandíbula cuadrada, 2) osteosclerosis generalizada e hiperostosis de la bóveda craneal, mandíbula, pelvis y clavículas, 3) sindactilia cutánea asimétrica del índice y del dedo medio, 4) crecimiento óseo de los forámenes craneales produciendo parálisis nerviosa, y 5) herencia autosómica recesiva.

Clínica

Esqueleto: Presentan desde la infancia una fisonomía característica con frente alta, hipertelorismo, exoftalmos, raíz nasal ancha, hipoplasia medifacial y mandíbula cuadrada y prognática. El cráneo, las clavículas y costillas están ensanchadas y la talla está aumentada. El 90 por 100 de pacientes presentan sindactilia cutánea asimétrica de dedo índice y medio, afectando generalmente sólo a las falanges proximales. Las uñas de los dedos afectados suelen ser displásicas.

Las alteraciones son progresivas hasta el final de la tercera década.

Oídos: Pueden tener sordera de transmisión, mixta o neurosensorial. Puede obedecer a fijaciones de la cadena (103) o a compresión del VIII par en el CAI. Es progresiva y para algunos autores está siempre presente en la osteosclerosis (104).

Otras: Podemos encontrar parálisis facial que generalmente se presenta de forma unilateral en la infancia y se bilateraliza en la adolescencia tardía. La sensibilidad de la primera y segunda rama del V par está disminuida. Otro par craneal que se puede afectar es el nervio óptico produciéndose una atrofia óptica con disminución de la agudeza visual. En algunos casos también hay compresión del plexo cervical.

Las fosfatasas alcalinas séricas casi siempre están aumentadas.

HIPERFOSFATASIA CONGENITA

También llamada hiperostosis cortical juvenil deformante o enfermedad de Paget juvenil. Es una deformidad progresiva del esqueleto que se hace aparente durante el segundo o tercer año de la vida. Fue descrita primeramente por LE GRAND-LAMBLING en 1938.

Las características principales son: 1) ensanchamiento progresivo de la cabeza y de los huesos largos de las extremidades, 2) aumento de las fosfatasas ácidas y alcalinas séricas, 3) puede acompañarse de sordera mixta, y 4) la herencia es autosómica recesiva.

Clínica

Esqueleto: La hinchazón de las extremidades empieza durante el primer año de vida y puede acompañarse de dolor y curvamiento hacia adelante. Posteriormente se produce el engrosamiento del cráneo, cuya imagen radiológica se asemeja a la de la enfermedad de Paget. Las costillas y la columna pueden ser osteoporóticas y suele haber cifoescoliosis, tórax en tonel y coxa vara. Hay debilidad muscular, que provoca un retraso en el andar y que puede hacer necesario el uso de silla de ruedas.

Oídos: Los CAES son estenóticos y puede haber sordera mixta progresiva (105) o sordera neurosensorial (106).

Otros: Puede haber atrofia del nervio óptico con disminución de la agudeza visual.

Tratamiento

Se ha intentado la administración de fluoruro sódico (1 mg/kg/día) con resultados bastante esperanzadores (105).

ENFERMEDADES CON HENDIDURAS MEDIO-FACIALES

SINDROME DE PIERRE ROBIN

Fue descrito por primera vez en 1822 por ST. HILAIRE y, luego, por PIERRE ROBIN en 1926. Según GORLIN, se puede considerar una anomalía inespecífica que aparece de forma aislada o formando parte de un síndrome más complejo.

Hay una detención del desarrollo que provoca una hipoplasia del maxilar. Esta impide el normal descenso de la lengua entre las dos valvas del paladar (107). Es básicamente una anomalía del primer arco branquial, aunque en algunos casos se encuentran alteraciones del estribo (segundo arco branquial) (108). Son niños con cara de pájaro con tres rasgos característicos: 1) retrognatia o micrognatia, 2) glosptosis y 3) hendidura palatina.

Clínica

Son niños que ya desde el nacimiento presentan problemas respiratorios a la inspiración por la caída de la lengua sobre la epiglotis. También tienen dificultad para la deglución debido a la falta de control sobre la lengua.

Esqueleto: Presentan una facies característica con el maxilar pequeño y retraído simétricamente y la base de la nariz ancha. Pueden tener pie equinovaro, luxación de cadera, sindactilia y anomalías costales y esternales (109).

Oídos: Los pabellones están malformados (110) y a veces con implantación baja. El oído medio puede presentar malformaciones de la cadena (111), como el caso descrito por BERGSTROM en (112) el que encontró un estribo deformado con persistencia de la arteria estapedial. IGARASHI (108) realizó un estudio más completo de otro caso describiendo múltiples anomalías: estribo malformado, facial dehiscencia, CAE estenosado y semicirculares y cóclea malformados. La sordera está presente en el 8 por 100 de los casos (113) y puede ser neurosensorial, de transmisión o mixta.

Otras: El 20 por 100 presentan soplos congéni-

tos o enfermedad cardíaca. En los ojos pueden tener glaucoma congénito, microftalmia y miopía. Un 20 por 100 tienen retraso mental.

Tratamiento

Exige una combinación de cirugía y medidas mecánicas con un buen cuidado postural para superar el problema respiratorio y de deglución. Con un buen tratamiento tiene buen pronóstico. La sutura de la lengua al labio no suele dar buen resultado. Los casos refractarios pueden requerir intubación o traqueostomía hasta que el crecimiento mandibular sea suficiente para permitir la decanulación (114).

SINDROME DE STICKLER O ARTRO-OFTALMOPATIA HEREDITARIA

Es una enfermedad progresiva con alteraciones epifisarias, diafisarias y faciales junto con hendidura palatina y sordera. Se transmite con herencia autosómica dominante.

Clínica

Esqueleto: La cara presenta hipoplasia mediofacial con nariz en silla de montar, hendidura palatina (50 por 100) y micognatia (anomalía de Robin).

Los tobillos, las rodillas y las muñecas sufren un ensanchamiento durante los primeros años de vida, que contrasta con el adelgazamiento diafisario que sufren los huesos largos. Las articulaciones pueden ser dolorosas al uso y quedar rígidas al reposo, con dificultad para la marcha. Otras anomalías que se pueden encontrar son cifosis torácica y vértebras aplanadas.

Oídos: El 15 por 100 de los enfermos presentan sordera. Generalmente es neurosensorial (115) a veces mixta (116, 117) y más raramente de transmisión (118).

Otras: El 70 por 100 de los casos tiene miopía congénita progresiva y desprendimientos de retina, otro 10 por 100 pueden presentar cataratas, glaucoma o queratopatías.

SINDROME DE KNIEST

El caso descrito por KNIEST en 1952 era un paciente que presentaba un enanismo despropor-

cionado con rodillas prominentes, hendidura palatina y puente nasal hundido. Es una enfermedad con herencia autosómica dominante (119) en la que los enfermos van sufriendo deformaciones progresivas.

Clínica

Esqueleto: Son enfermos con la cara redonda, el puente nasal hundido y el 50 por 100 tienen hendidura palatina. El cuello es corto y la cabeza parece salir directamente del tórax.

Es característico el enanismo desproporcionado (no pasan de 140 cm.) con extremidades cortas, los pies en forma de porra y las rodillas prominentes, todo ello ya desde el nacimiento. Hacia los cuatro años la mayoría de las articulaciones están engrandecidas, rígidas y dolorosas, lo cual provoca retraso en el andar y andar de pato. La columna vertebral también puede tener alteraciones: lordosis lumbar, cifosis dorsal y platispondilia.

Oídos: La sordera, cuando se presenta, suele hacerlo antes de la pubertad y puede ser de transmisión (119) o neurosensorial (120).

Otras: La miopía acostumbra a ser elevada y a acompañarse de desprendimiento de retina.

DISPLASIA FRONTO-NASAL O SÍNDROME FACIAL DE LA HENDIDURA MEDIA

Descrita por primera vez por HOPPE en 1859, fue SEDANO (121) quien le dio el nombre de displasia fronto-nasal. Se considera esta enfermedad no un sde. bien definido, sino un complejo con múltiples anomalías poco frecuentes que dan una amplia cantidad de variedades (122). Las principales alteraciones vienen de una falta de desarrollo de la cápsula nasal, cuyo espacio es ocupado por la vesícula cerebral primitiva.

La transmisión se realiza por mutaciones recientes. La frecuencia de gemelaridad en estas familias es alta y algunos autores piensan que este cuadro podría ser una forma incompleta de gemelaridad. Las alteraciones principales son: 1) raíz nasal ancha con falta de formación de la punta y hendidura de las alas nasales, 2) hipertelorismo ocular, 3) hendidura media de nariz, labio superior y paladar y 4) cráneo anterior bifido oculto.

Clínica

Cara: Destacan las alteraciones nasales ya des-

critas debidas a la falta de desarrollo de la cápsula nasal y la hendidura labial.

Esqueleto: Presentan un cráneo bifido con encefalocele anterior voluminoso, también pueden tener craneosinostosis coronal, hidrocefalia y retraso mental. A nivel de los dedos podemos encontrar polidactilia, sindactilia, clinodactilia y braquidactilia.

Oídos: A veces existe sordera de conducción (121) y es posible encontrar colgajos preauriculares (123) y pabellones malformados y mal posicionados.

Otras: Los ojos pueden presentar múltiples anomalías: hipertelorismo, estrechamiento de las hendiduras palpebrales, cataratas congénitas y coloboma del párpado superior.

HENDIDURA PALATINA, FIJACION DEL ESTRIBO Y OLIGODONTIA

Son enfermos que sufren malformaciones del tarso y del carpo. Presentan una fusión de los huesos cuneiformes, del escafoides y del astrálogo. El dedo gordo de los pies está en dorsiflexión, separado de los otros dedos y está acortado, siendo el dedo más largo el tercero. Las manos presentan los huesos naviculares subdesarrollados. Hay sordera de conducción por fijación congénita del estribo. Es bilateral y se manifiesta antes de la pubertad. La estapedectomía produce buenos resultados en estos enfermos. Las anomalías orales incluyen oligodontia, ausencia de dientes permanentes y de rebordes alveolares y hendidura del paladar blando.

Se transmite con herencia autosómica dominante.

HENDIDURA PALATINA Y ENANISMO MICROGNATICO

Son enfermos con enanismo micromélico, con el maxilar inferior pequeño y que presentan un ensanchamiento de las metafisis de los huesos largos. Esto se acompaña de hipoacusia neurosensorial. Este cuadro se transmite con herencia autosómica recesiva.

OTOCEFALIA

Representa la malformación más severa del primer y segundo arco branquial. Es una alteración incompatible con la vida y presenta como

anomalías más importantes: 1) agnotia o falta de formación del arco mandibular, 2) sinotia o fusión de los oídos en la región de la línea media en el lugar que debería ocupar el maxilar, 3) microstomía o boca diminuta de 2 ó 3 mm. de diametro y 4) aglosia o ausencia de lengua.

Puede persistir la membrana bucofaringea y a veces existe ciclopia.

SINDROMES POCO FRECUENTES

SINDROME DE KEIPERT

Este síndrome se hereda de forma autosómica recesiva o ligada al cr. X. Destaca el ensanchamiento de todas las falanges terminales de los dedos del pie y de las de primero, segundo y tercer dedos de la mano, los quintos dedos son cortos y tienen clinodactilia. El aspecto facial es característico con una nariz voluminosa con el puente elevado, la columela redondeada y las alas nasales prominentes. El labio superior hace protusión, recibiendo el nombre de curva de Cupido.

Todo esto se puede acompañar de hipoacusia neurosensorial unilateral o bilateral de intensidad de moderada a severa.

SINDROME DE MARSHALL

Son enfermos que presentan miopía, cataratas, nariz en silla de montar y sordera neurosensorial. La sordera se presenta en la primera infancia. Acostumbra a ser neurosensorial y en ocasiones es mixta, con una intensidad entre 30 y 60 db.

La nariz es pequeña, con el puente hundido y las ventanas en anteversión. El cráneo presenta engrosamiento de la calota, calcificaciones intracraneales e hipoplasia hemifacial con ausencia de senos frontales. La herencia es dominante, bien autosómica o bien ligada al cr. X.

SINOSTOSIS MULTIPLES Y SORDERA DE CONDUCCION

Entidad descrita por MAROTEAUX en 1972 y por HERRMANN en 1974. Se hereda de forma autosómica dominante y se caracteriza por: 1) nariz chata, 2) sinfalangismo digital, 3) anquilosis carpal y tarsal, 4) subluxación de las cabezas radiales y 5) sordera de conducción progresiva.

Clínica

Esqueleto: Se afectan fundamentalmente las manos y los pies. Presentan sinfalangismo proximal del segundo, tercero, cuarto y quinto dedo y a veces también se afecta la articulación distal del cuarto y quinto dedo. Las falanges distales pueden estar hipoplásicas, lo que determina que los dedos sean cortos. Otras sinostosis pueden afectar a los huesos del pie, a distintas vértebras y a la articulación radio-humeral, en la que es frecuente que la cabeza radial esté subluxada. Son enfermos que caminan con el borde externo del pie.

Oídos: Existe sordera de conducción, que aparece en la primera infancia o en la adolescencia (124, 125) y que es progresiva. Se produce por anquilosis del estribo o por malformación de los otros huesecillos de la cadena.

Otras: La nariz es larga, estrecha y chata, con forma hemcilíndrica. A veces hay estrabismo.

Pronóstico: El sinfalangismo, la sordera y otros síntomas son progresivos.

DISOSTOSIS METAFISARIA, RETRASO MENTAL Y SORDERA DE CONDUCCION

Síndrome descrito por RIMOIN en tres hermanos de una familia (126). Son niños que presentan sordera de conducción con retraso mental leve y talla corta. La herencia es autosómica recesiva.

Clínica

Esqueleto: La alteración principal está a nivel de las metafisis de los huesos largos que están ensanchadas y tienen zonas de calcificación irregular que determinan que las epífisis se fusionen precozmente. Esta disostosis metafisaria hace que sean niños con talla corta. El cráneo, en proporción al resto del cuerpo, es grande. Los pies y las manos son cortos y anchos y la columna puede estar desviada.

Oídos: En la adolescencia presentan sordera de conducción no progresiva, bilateral y de intensidad moderada. En estudios tomográficos se han encontrado CAIS en posición anómala, con angulación hacia arriba.

Otras: Retraso mental, estrabismo y cataratas.

MANO ARTROGRIPOTICA Y SORDERA NEUROSENSORIAL

Este sde. fue descrito por STEWART y BERGSTROM (127). Las alteraciones esqueléticas se limitan a las manos y a los brazos. Son pacientes con peso y talla inferiores al normal. El trastorno se hereda de forma autosomía dominante con expresividad variable y penetrancia completa.

Clínica

Esqueleto: Presentan artrogriposis en las manos con disminución de la movilidad articular. La flexión-extensión de los dedos y la pronación-supinación de las muñecas están dificultadas. La extensión del codo también está limitada. Además presentan hipoplasia muscular interósea y de las eminencias tenar e hipotenar.

Oídos: Tienen sordera neurosensorial congénita, de moderada a profunda, y unilateral o bilateral.

Pronóstico: Tanto la sordera como las alteraciones de las manos no son progresivas.

DISPLASIA EPIFISARIA FEMORAL, MIOPIA SEVERA Y SORDERA NEUROSENSORIAL

PFEIFFER y otros (128) describieron un sde. con displasia epifisaria de las cabezas femorales. Estas adquieren formas irregulares y están fragmentadas. Además presentan hipermotilidad articular y centros de osificación en el carpo. La miopía es severa y aparece alrededor de los cinco años. La hipoacusia es neurosensorial con caída brusca para las frecuencias superiores a 3.000 Hz.

La displasia epifisaria mejora con el tiempo y la sordera no progresa. La herencia es autosómica recesiva, existiendo consanguinidad en los casos publicados.

CALCIFICACION DE CARTILAGOS, BRAQUITELEFALANGIA, ESTENOSIS PULMONAR Y SORDERA MIXTA

Este cuadro incluye una serie de anomalías que habían sido descritas anteriormente por separado, hasta que KEUTEL las agrupó en una sola entidad. La herencia es autosómica recesiva.

Clínica

La calcificación de cartílagos afecta a la nariz, tráquea, bronquios, y costillas. Las falanges terminales están acortadas y los dedos gordos son cortos y rechonchos. A la exploración cardíaca se halla una estenosis pulmonar periférica múltiple. En los oídos hay sordera moderada, más acentuada para los tonos agudos. Es mixta, siendo el componente de transmisión secundario a las múltiples infecciones recidivantes que presentan estos enfermos. Los pabellones auriculares son grandes y prominentes.

HIPOPLASIA DE EXTREMIDADES SUPERIORES, ARRITMIA CARDIACA, PABELLONES MALFORMADOS Y SORDERA DE CONDUCCION UNILATERAL

Este es otro ejemplo de entidad que agrupa una serie de malformaciones, entre las que se encuentra sordera. La sordera encontrada es de transmisión, unilateral y profunda, con malformaciones a nivel de estribo y de la ventana oval. El pabellón puede estar malformado y el CAE estenosado.

La hipoplasia de extremidades superiores incluye al húmero, radio, huesos del carpo y a los dedos. La arritmia cardíaca es de origen sinusal. Se sospecha herencia autosómica dominante, pero por los pocos casos existentes no puede afirmarse con seguridad.

FUSION ARTICULAR, INSUFICIENCIA MITRAL Y SORDERA DE TRANSMISION

Los raros casos descritos de esta enfermedad presentan fusión de las vértebras cervicales y de los huesos del carpo y del tarso. Las falanges están acortadas y la estatura es inferior a la normal.

Es característica la presencia de insuficiencia mitral y de pecas en la cara; a esto se añade la sordera de transmisión por fijación de la platina, que puede ser congénita y generalmente de intensidad moderada. Todas estas lesiones no son progresivas. La herencia es autosómica dominante.

FISTULAS DEL PALADAR BLANDO LATERAL Y ANOMALIAS ASOCIADAS

Este cuadro incluye defectos del paladar blando, como fistulas, generalmente simétricas y bila-

terales asociadas a: Ausencia o hipoplasia de una o ambas amígdalas, fistulas preauriculares, sordera y estrabismo. Suele ser familiar y se sospecha que se trata de una irregularidad en el desarrollo de la segunda bolsa branquial.

ENFERMEDADES QUE PRESENTAN SORDERA OCASIONALMENTE

SINDROME DE PFEIFFER

El Sde. de Pfeiffer incluye: 1) craneosinostosis, 2) pulgares y dedos gordos del pie anchos, 3) sindactilia de partes blandas y 4) herencia autosómica dominante. Se asemeja al Sde. de Appert y se discute si podría ser una forma menor de éste, pero parece que, tanto por su nosología como por su genética, son entidades distintas (129).

Clínica

Esqueleto: Existe una craneosinostosis con turribraquicefalia y a veces tienen cráneo en hoja de trébol. La cara presenta prognatismo relativo por hipoplasia del maxilar superior y el puente nasal hundido. A veces tienen atresia de coanas. Los ojos tienen la hendidura palpebral antimongoloide y con hipertelorismo. En las manos y pies se encuentran los dedos gordos ensanchados y cortos, sindactilia de partes blandas de los tres primeros dedos y sinostosis de los huesos del carpo y del tarso.

Oídos: Las alteraciones del esqueleto se pueden acompañar de distintas anomalías viscerales y en ocasiones de sordera. La sordera no es severa y generalmente es de transmisión (130).

Las anomalías acompañantes pueden ser: Estenosis pilórica, válvula aórtica bicúspide y hernia umbilical.

DISCONDROTEOSIS, DEFORMIDAD DE MADELUNG O ENFERMEDAD DE LERI-WEILL

Se transmite con herencia autosómica dominante y se presenta con mayor frecuencia en el sexo femenino (4:1).

Clínica

Consiste en una deformidad distal de radio y cúbito y proximal de los huesos del carpo que provo-

ca un enanismo mesomiélico. También hay escoliosis, costillas cervicales y espina bífida oculta. Se manifiesta en la adolescencia por la deformidad y por dolores durante el período de crecimiento.

En algunos casos puede existir sordera de transmisión moderada, por hipoplasia de los huesecillos de la cadena y por estenosis del CAE (131).

SINDROME DE MARFAN

El Sde. de Marfan es un trastorno hereditario, autosómico dominante del tejido conectivo.

Clínica

Los hallazgos más importantes son: 1) aracnodactilia, 2) escoliosis, 3) hiperlaxitud articular, 4) anomalías cardíacas y 5) luxación del cristalino. En algunos casos se ha descrito sordera de conducción por las otitis de repetición neurosensorial por las alteraciones cocleares (132). KELEMEN (133) estudió un hueso temporal, encontrando múltiples malformaciones a nivel del oído interno.

DISTROFIA MUSCULAR OCULO-FARINGIA Y SORDERA NEUROSENSORIAL

Estos enfermos presentan una miopatía facial que suele aparecer a la mitad de la vida. La musculatura facial está debilitada hasta el punto de que existe una parálisis flácida. La afectación de los músculos masticatorios produce un hundimiento del área temporal (por hipoplasia muscular) y un combamiento de la mandíbula. Además existe: blefaroptosis, dificultad para comer y beber y sordera neurosensorial, lentamente progresiva, en algunos casos. El trastorno se hereda de forma autosómica dominante.

FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA

Es una alteración del tejido conectivo que se hereda de forma autosómica dominante, con penetrancia reducida. Estos enfermos presentan: 1) microdactilia de los dedos gordos del pie y de los pulgares; anquilosis progresiva de la columna cervical y osificación de los músculos paravertebrales, y 2) la sordera, cuando existe, puede ser neurosensorial o de conducción (134).

BIBLIOGRAFIA

1. BOURDINIÈRE, J.; JEZEQUEL, J.; LE MAREC, B.; SALON, A., y BOURGUET, S.: «Le syndrome de Franceschetti». *Cahiers d'ORL*. T. 8, n°: 751-762, 1973.
2. GORLIN, R.; PINDBORG, J., y COHEN, M.: «Síndromes de la cabeza y cuello». Ed. Toray. Barcelona, 71, 1979.
3. MARSH, J. L.; CELIN, S. E.; VANNIER, M., y GADO, M.: «The skeletal anatomy of mandibulo-facial dysostosis (Treacher-Collins syndrome)». *Plast. Reconstr. Surg.*, 78: 460-468.
4. OMBREDANE, M.: «Aplasies de l'oreille dans le syndrome de Franceschetti». *Ann. Otolaryngol.*, 87: 309-320, 1970.
5. PHELPS, P. D.; POSWILLO, y LLOYD, G.: «The ear deformities in mandibulo facial dysostosis». *Clin. Otolaryng.*, 6: 15-28, 1981.
6. PERRIN, P. L.: «Surdites de transmission et dysmorphie faciale». *Les cahiers d'ORL*. T. XXII, n. 8: 530-561, 1988.
7. JAMRSOER, R.; YEAKLEY, J.; AGUILAR, E., y COLE, R.: «Treacher collins syndrome. An otologie challenge». *Ann. Otorhinolaringol.*, 98: 807-812, 1989.
8. DUDDING, B.; GORLIN, R., y LANGER, L.: «The oto-palato-digital syndrome. A new simpton complex consisting of deafness, devarfism, cleft palate, characteristic facies and a generalized bone dysplasia». *Am. J. Dis. Child.*, 113: 214-220, 1967.
9. LANGER, J.: «The roentgenographic features of the oto-palatodigital syndrome». *Am. J. Roentgenol.*, 100: 63-70, 1967.
10. SIRVENT, J.; RODRIGUEZ, G.; ALFAYATE, S., y POMBO, F.: «Síndrome oto-palato-digital. Aportación de un caso en el sexo femenino». *An. Esp. Pediatr.* 20, 9: 905-910, 1984.
11. TAYBI, H.: «Generalized skeletal dysplasia with multiple anomalies». *Am. J. Roentgenol.*, 88: 450-457, 1962.
12. BURAN, D. J., y DOVA, A. J.: «The oto-palato-digital (opd) syndrome». *Arch. Otolaryng.*, 85: 394-399, 1967.
13. SHAN-RONG, SMI.: «Temporal bone findings in a case of oto-palato-digital syndrome». *Arch. Otolaring.* vol. III, feb.: 119-121, 1985.
14. THULINE, M. C.: «Current status of family previously reported with the oral-facial-digital syndrome birth defects». 5 (2): 102-104, 1969.
15. BOEGE, T. C.: «Studies of a family with the oral-facial-digital syndrome». *N. England J. Med.*, 271: 1.073-1.080, 1964.
16. KONIGSMARK: «Genetic and metaboli deafness». pp. 138, 1976.
17. GOLDSTEIN, E., y MEDINA, J. L.: «Mohr syndrome or oral-facial-digital II; report of two cases». *J. Am. Dent. Assoc.*, 89: 377-382, 1974.
18. RIMOIN, D. L., y EDGERTON, M. T.: «Genetic and clinical heterogeneity in the oral-facial-digital syndrome». *J. Pediatr.*, 71: 94-102, 1967.
19. GUSTAVSON, K. R.; FRENGER, A., y PETERSON, P.: «Syndrome characterized by lingual malformation, polydactyly, tachypnea and asychomotor retardation (Mohr syndrome)». *Clin. Genet.*, 2: 261-266, 1971.
20. GORLIN, R. J.; IVE, K. L.; JACOBSEN, V., y GOLDSCHMIDT, E.: «Oculo-auriculo-vertebral syndrome». *J. Pediatr.*, 63: 991-999, 1963.
21. OPITZ, J. M., y FAITH, G. C.: «Visceral anomalies in an infant with the Goldenhar Sed». *Birth Defects*, 5 (2): 104-105, 1969.
22. POSWILLO, D.: «Otomandibular deformity pathogenesis as aguidé to reconstruccion». *J. Maxilofac. Surg.*, 2: 64-72, 1974.
23. DA MATTA, A., y PASTOR, R.: «Atrofia hemifacial en el síndrome de Goldenhar. Reconstrucción de la hipoplasia hemifacial con expansor de tejidos». *Revista Española de Cirugía oral y Maxilofacial.*, 179-183, 1988.
24. POMERLEAU, D., y AMYOT, M.: «Le syndrome oculo-auriculo-vertebral». *L'union medicale du Canada.*, 101. Mars: 462-465, 1972.
25. MIYAMOTO, R. T.; HAMAKER, R. C., y LINGEMAN, R. E.: «Goldenhar syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 102: 313, 1976.
26. ORZINCOLO, C.; CORCIONE, S.; BIGHI, S., y VITA, G.: «Oculo-auriculo-vertebral dysplasia». *Case report Pediatr. Radiol.*, 17: 330-332, 1987.
27. KIRKHAM, T. H.: «Goldenhar syndrome with inner ear defects». *S. Laryngol. Otol.*, 84: 855, 1970.
28. BUDDEN, S. S., y ROBISON, G. S.: «Oculo-auriculo-vertebral dysplasia». *Am J. Dis. Child.*, 125: 431, 1973.
29. GONZALEZ-SUAREZ, y DOMINGUES-DIAZ.: «S. de Goldenhar». *Acta Otorrinolaringológica*, 81-86, 1976.
30. GOODMAN, R. M., y GORLIN, R. J.: «Atlas of the face in genetic disorders». Ed. St. Louis. CV. Mosby, 1977.
31. WINDLE-TAYLOR, P.; EMERY, P., y PHELPS, P.: «Ear deformities associated with the klipfer-feil syndrome». *Ann. Otol.*, 90: 210-216, 1981.
32. BARTUAL, R.: «Cromosomopatías en Otolología. Ponencia oficial VI». Congreso Nacional de Otorrinolaringología. Barcelona, Nov. 1966.
33. KONIGSMARK: «Genetic and metabolic deafness». pp. 191, 1976.
34. KITZ, C., y NOYEK, A.: «Contemporary radiology in congenital craniofacial disorders». The otolaryngologic clinics of North America. Feb.: 77, 1981.
35. BALDWIN, J. L.: «Dysostosis craniofacials of Crouzon». *Laryngoscope*, 78: 1.660-1.676, 1968.
36. COHEN, M. M.: «An etiologic and nosologic overview of cranyosianostosis syndromes birth defects», 11 (2): 137-139, 1979.
37. BOEDTS, D.: «La surdité dans la dysostosis craniofacial on maladie de Crouzon». *Acta Otorrinolaryngol. Belg.*, 21: 143-155, 1967.
38. BERGSTROM, L.; NEBLE, T. T., y HEMENWAY, W.: «Otológic manifestations of acrocephalosyndactyly». *Arch. Otolaryngol.*, 96, Aug. 117-123, 1972.
39. PETERSON-KALZONE; BRUZANSKY, S., y PARRIS, P.: «Nasopharyngeal dysmorphologie in the syndrome of Apert and Crouzon». *Curr. Palate. J.*, 18: 237-250, 1981.
40. GRIMAUD, R.; MOUNIER-KUHN, P., y GIGNOUX, M.: «Dysostose cranio-faciale et acrocephalosyndactilie in troubles de l'appareil auditif et manifestation ophtalmologiques associes». Societe Française d'Oto-shino-laryngologie, París: 108-114, 1962.
41. CLERC, P., y DEUMIER, R.: «Deafness in osseous dysplasia and craneofacial dysmorphie». *Ann. Otol.*, 74: 852-874, 1958.
42. OLAIZOLA, F.; BARAJAS, J.; GOMEZ-ULLATE, R., y MARISCAL, M.: «Hipoacusias neurosensoriales y malformaciones congénitas». *Acta Otorrinolaringologica Española*, año XXVII, ponencia oficial, 242-243, 1986.
43. HOUSE, H. P.: «Congenital fixation of the stapes footplate». *Otolaryng. Clin. N. Amer.*, 2: 351-361, 1969.
44. GORLIN: «Otológic. Manifestations of acrocephalosyndactyly». *Arch. Otolaryng.*, 96: 117-123, aug: 1972.

45. FONS, M.: «Ear malformation in cleidocraneal dysostosis». *Acta Otolaryngol.* (Estocolmo), 67: 483-487, 1969.
46. FORLAND, M.: «Cleidocraneal dysostosis». *Am. J. Med.*, 33: 792-799, 1962.
47. WHETNALL, E., y FRY, D. B.: «The deaf child William Heinemann». *Mediac Books-limited*. London: 108, 1971.
48. NAGER, G. T.: «Paget's disease of the temporal bone». *Ann. Otolrhinol. Laryngol.*, 22 (suppl.): 1-32, 1975.
49. APLEBAUM, E. L., y CLEMIS, J. D.: «Temporal histopathology of Paget's disease with sensorineural hearing loss and narrowing of the internal auditory canal». *Laryngoscope*, 87: 1.753-1.759, 1959.
50. CLEMIS, J. D.; BOYLES, J., y HARFORD, E. R.: «The clinical diagnosis of Paget's disease of temporal bone». *Am. J. Otolrhinol-laryngol.*, 76: 611-623, 1967.
51. HARNER, S.; ROSE, D., y FASER, G.: «Paget's disease and hearing loss». *Otolaryngology*, 86: 869-874, 1978.
52. LANDO, M.; HOOVER, L., y KINERMAN, G.: «Stabilization in hearing loss in Paget's disease with calcitonin and etiodinate». *Arch. Otolaryngol. Head Neck Surg.*, 114, Aug, 1988.
53. KONIGSMARK: «Genetic and metabolic deafness». pp. 156, 1976.
54. BOLLERSLEN, S.; GRONTUED, A., y ANDERSEN, P.: «Autosomal dominant osteopetrosis. An Otoneurological investigation of the two radiological types». *Laryngoscope*, 98: 411-413, 1988.
55. JOHNSTON, C. Jr.; LAYY, N., y LORD, T.: «Osteopetrosis. A clinical genetic metabolic and morphologic study of the dominantly inherited benign form». *Medecine* (Baltimore), 47: 149-167, 1968.
56. MARKS, S. Jr.: «Morphologic evidence of reduced bone resorption in osteopetrotic mice». *Am. J. Anat.*, 163: 157-167, 1982.
57. SUGA, F., y LINDSAY, J.: «Temporal bone histopathology of osteopetrosis». *Ann. Otol.*, 85: 15-24, 1976.
58. BOLLERSLEV, J.; GRODUM, E., y GRONTED, A.: «Autosomal dominant osteopetrosis a family study». *J. Laryngol. Otol.*, 101: 1.088-1.091, 1987.
59. NELSON, W. E.: «Text book of pediatrics». Philadelphia W. B., Saunders, 1964.
60. ADAIR-DIGHTON, C.: «Four generations of blue sclerotics». *Ophthalmoscope*, 10: 188-189, 1912.
61. PEDERSEN, V.: «Osteogenesis imperfecta. Clinical features hearing loss and stapedectomy». *Acta otolaryngol. Suppl.* (stock.), 415: 1-36, 1985.
62. NAGER, G.: «Osteogenesis imperfecta of the temporal bone and its relation to otosclerosis». *Ann. Otol. Rhino. Laryngol.*, 97: 585-593, 1988.
63. ROWE, D.: «Osteogenesis imperfecta». Vol. I Cecil text book of medicine 18th ed. Wyangardin, J. B.; Smith, L. H., eds. Philadelphia: W. B. Saunders, 1.180-1.181, 1988.
64. RIGDNER, E.; LEVIN, S., y HOLLIDAY, M.: «Hearing patterns in dominant osteogenesis imperfecta». *Arch. Otolaryngol.*, 106: 737-740, 1980.
65. BERGSTROM, L.: «Osteogenesis imperfecta otologic and maxilo-facial aspects». *Laryngoscope*, 87 (suppl. 6), 1977.
66. SANDO, I.; MYENS, D.; HARADA, T.; HINOJOSA, R., y MYERS, E.: «Osteogenesis imperfecta tarda and otosclerosis. A temporal bone histopathology report». *Ann. Otol. Rhino. Laryngol.*, 90: 199-203, 1981.
67. SCHUKNECHT, H.: «Pathology of the ear». Harvard University Press, Cambridge, 1974.
68. KOSOY, J., y MADDOX, H.: «Surgical findings in the van der Haaves syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 93: 115-122, 1971.
69. PEDERSON, U., y ELBROND, O.: «Surgical findings and results of stapedectomy in patients with osteogenesis imperfecta». *J. Laryngol. Otol.*, 105: 207-211.
70. SHEA, J., y POSTMA, D.: «Findings and long term surgical results in the hearing loss of osteogenesis imperfecta». *Arch. Otolaryngol.*, 108: 467-470, 1982.
71. PEDERSON, U.; CHARLES, P.; HANSEN, H., y ELBROND, O.: «Lack of effects of human calcitonin in osteogenesis imperfecta». *Acta Orthop. Scand.*, 56: 260-264, 1985.
72. CANNIGGIA, A., y GENNARI, C.: «Calcitonin treatment in Ekmann-Lobstein disease». *Calcif. Tissue Res.*, 9: 243-244, 1972.
73. CASTELLS, S.; COLBET, C.; CHAKRABARTI, C.; BACHTELL, R.; KASSNER, E., y YASUMURA, S.: «Therapy of osteogenesis imperfecta with synthetic salmon calcitonin». *J. Pediatr.*, 95: 807-811, 1979.
74. SANDO, I.; SUEHIRO, S., y WOOD, R.: «Congenital anomalies of the external and middle ear». Chap 14. *Bluestone and Stool, Pediatric Otolaryngology*. Ed., W. B. Saunders, Co. 1983.
75. RIMOIN, D.: «Histopathology and ultrastructure of cartilage in the condrodystrophies birth defects». 10 (9): 1-18, 1974.
76. GORLIN, R.; PINDBORG, J., y COHEN, M.: «Síndromes de la cabeza y el cuello». Ed. Toray, Barcelona, 12, 1979.
77. MICHAELIS, E.; KEMPERDICK, H., y SPRANGER, J.: «Dysplasia spondylo-epiphysaire congenita». *Fortschr Roentgenstr.* 119: 429-438, 1973.
78. KONIGSMARK: «Genetic and Metabolic deafness». pp. 206, 1976.
79. WILDERVANCK, L.: «Perceptive deafness asociated with split-hand and foot. A new syndrome». *Acta Genet.* (Basel), 13: 161-169, 1963.
80. ROBINSON, G.; WILDERVANCK, L., y CHIANE, T.: «Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleff-lip-palate. Its association with conductive hearing loss». *J. Pediatr.*, 82: 107-109, 1973.
81. BYSTROM, E.; SANGER, R.; STWAT, R., y EEC: «Heterogeneity in a syndrome of mesoectodermal dysmorphia». *J. Dent. Res.*, 53: 188, 1974.
82. KONIGSMARK: «Genetic and Metabolic deafness». pp. 139, 1976.
83. GORLIN, R.; KIETZER, G., y WOLFSON, J.: «Stapes fixation and proximal symphalangism». *Z. Fuides Heilk.*, 108: 102-106, 1970.
84. GORLIN, R., y COHEN, M.: «Fronto metaphyseal dysplasia a new syndrome». *Am. J. Dis. Child.*, 118: 487-494, 1969.
85. HOLT, J.; THOMPSON, G., y ARENBERG, K.: «Frontometaphyseal dysplasia a new syndrome». *Radiol. Clin. N. Am.*, 10: 225-243, 1972.
86. ARENBERG, K.; SHAMBAUGH, Jr. G., y VALVASSORI, G.: «Otolaryngologic manifestations of frontometaphyseal dysplasia». *Arch. Otolaryngol.*, 99: Jan, 52-58, 1974.
87. STRANSKY, E.: «On Paget's disease with leontiasis ossea and hypothyreosis starting in early childhood». *Ann. Pediatr.*, 199: 393-408, 1962.
88. KONIGSMARK: «Genetic and Metabolic deafness». pp. 151, 1976.
89. McPHERSON, R.: «Craniodiaphyseal dysplasia a disease or group of disease». *J. Can. Assoc. Radiol.*, 25: 22-23, 1974.

90. GORLIN, R., y KOSZALKA, M.: «Pyle's disease». *J. Bone Jt. Surg.*, 37: 52-63, 1950.
91. KIM, B.: «Roentgenography of the eye and ear in Pyles disease». *Arch. Otolaryngol.*, 99: 458-466, Jun. 1974.
92. KIETZER, G., y PAPARELLA, M.: «Otolaryngological disorders in craneometaphyseal dysplasia». *The laryngoscope*, 79: 921-941, 1969.
93. JACKSON, W.; ALBRIGTH, F.; DREWRY, G.; HAVE-LIN, J., y RUBIN, M.: «Methaphyseal dysplasia, epiphy-seal dysplasia and realted constitution». *Arch. Intern. Med.*, 94: 871-885, 1954.
94. GLADNEY, J., y MONTELEONE, P.: «Methaphyseal dysplasia». *Arch. Otolaryngol.*, 92: 147-153, 1970.
95. SHEA, J.; GERBER, R., y AYANI, N.: «Craneometaphy-seal dysplasia: The first succesful surgical treatment for associated hearing loss». *The Laryngoscope*, 91: 1.369-1.373, 1981.
96. GARCINO, M.; CAGNOL, C., y MAGNAN, J.: «Le dys-plasie cranio-metaphysaire de Pyle: Une nouvelle obser-vation». *J. F. O. R. L.*, 24: No. 2, 1975.
97. REISNER, S.: «The oculo dento-digital dysplasie syn-drome». *Am. J. Dis Child.*, 118: 600-607, 1969.
98. BUDGEON, J., y CHISOLM, J.: «Oculo-dento digital dys-plasie». *Trans. Ophthalmol. Soc. V. K.* 94: 203-210, 1974.
99. TRUNK, G.; NEWMAN, A., y DAVIS, T.: «Progressive and hereditary diaphyseal dysplasie». *Arch. Inter. Med.*, 123: 417-422, 1969.
100. VAN BUCHEM, F.: «Hyperostosis corticalls generalisa-ta. Eight new cases». *Acta Med. Scand.*, 189: 257-267, 1971.
101. VAN BUCHEM, F.; MADDERS, H.; HANSEN, J., y WOLDRING, M.: «Hyperostosis corticalis generalitasa». *Am. J. Med.*, 33: 387-397, 1962.
102. VAN DER WOULDEN, A.: «Deafness caused by hype-rostosis corticalis generalisata». *Pract. Otorhi-nolaryngol.*, 30: 91-92, 1968.
103. BEIGHTON, P.; HAMERSMA, H., y DURR, L.: «The cli-nical features of sclerosteosis. A review of manifestation in 25 affected individual». *Ann. Intern. Med.*, 84: 393-397, 1976.
104. KONIGSMARK: «Genetic and Metabolic deafness». p. 172, 1976.
105. EYRING, E., y EISENBERG, E.: «Congenital huper-phosphatasia: A clinical pathological and biochemical study of two cases». *J. Bone Jt. Surg.*, 50-A: 1.099-1.117, 1968.
106. THOMPSON, R.; GAULL, G.; MORWITZ, S., y SCHENK, R.: «Hereditary hiperphosphatasia. Studes of two sigblings». *Am. J. Med.*, 47: 209-219, 1969.
107. LATHAM, R.: «The pathogenesis of cleft palate associa-ed with the Pierre Robin syndrome». *Br. J. Plast. Surg.*, 19: 205-214, 1966.
108. IGARASHI, M.: «Temporal bone findings in Pierre Robin syndrome». *Laryngoscope*, 1.679-1.687, 1976.
109. ROUTLEDGE, R.: «The Pierre Robin syndrome. A sur-gical emergency in the neo-natal period». *Br. 5 Plast. Surg.*, 13: 86-91, 1973.
110. SMITH, J., y STOWE, F.: «The Pierre Robin syndrome». *Pediatrics*, 27: 128-133, 1961.
111. DERRIN, Ph.: «Surdites de transmission of dysmorphie faciale». *Les Cahiers d'ORL.*, TXXIII: No, 8, 1988.
112. BERGSTROM, L.; HEMENWAY, W., y SANDO, I.: «Pathological changes in congenital deafness». *Laryngoscope*, 82: 1.777-1.792, 1972.
113. MCKENZIE, J.: «The first Apert syndrome». *Arch. Dis. Child.*, 33: 477-486, 1958.
114. CRYSDALE, W.: «Otorhinolaringologic problems in patiens with craniofacial anomalies», p. 149. Symposium on congenital disorders in Otolaryngology. The Otolaryngologic clinics of North America, Feb. 1981.
115. STICKLER G., y PUGH, D.: «Hereditary progressive arthroophthalmopathy II. Additional observation on vertebral anomalies. A hearing defect, and a report of similar case». *Mayo Clin. Proc.*, 42: 495-500, 1967.
116. KONIGSMARK: «Genitic and Metabolic deafness». p. 200, 1976.
117. HERRMANN, J.: «The stickler syndrome». *Birth Defects*, II (2): 76-103, 1975.
118. SPRANGER, J.: «Arthro-ophthalmopatia herreditaria». *Ann. Radiol.*, (Paris), 11: 359-364, 1968.
119. MAROTEAUX, P., y SPRANGER, J.: «La maladie de Kniest». *Arch. Franc. Pediatr.*, 30: 735-750, 1973.
120. GORLIN, R.; PINDBORG, J., y COHEN, M.: «Síndromes de la cabeza y el cuello». Ed. Toray, Bar-celona, p. 146, 1979.
121. SEDANO, M.: «Frontonasal dysplasie». *J. Pediatr.*, 76: 906-913, 1970.
122. GORLIN, R.; PINDBORG, J., y COHEN, M.: «Síndromes de la cabeza y el cuello». Ed. Toray, Bar-celona, p. 103, 1979.
123. PETERSON, M.: «Comments on frontonasal dysplasia, ocular hypertelorism and dystopia canthorum». *Birth Defects*, 7, (7): 120-124, 1971.
124. MAROTEAUX, P.; BOUVET, J., y BRIARD, M.: «La maladie des synostosis multiple». *Nouv. Presse Med.*, I: 3.041-3.047, 1972.
125. HERRMANN, J.: «Symphalangism and brachydactily syndrome». *Birth Defects*, 10 (5): 23-54, 1974.
126. RIMOIN, D., y CALISTER, W.: «Metaphyseal dysosto-sis, conductive hearing loss and mental retardation a recessively inherited syndrome». *Birth Defects*, 7 (4): 116-122, 1971.
127. STEWART, J., y BERGSTROM, L.: «Familiar hand abnormality and sensorineural deafness. A new syndro-me». *J. Pediatr.*, 78: 102-110, 1971.
128. PFEIFFER, R.; JUNEMANN, G.; POLSTER, J., y BAYER, M.: «Epiphyseal dysplasie of the femoral head sever myopia and perceptive hearing loss in three bro-thers». *Clin. Genet.*, 4: 141-144, 1973.
129. GORLIN, R.; PINDBORG, J., y COHEN, M.: «Síndromes de la cabeza y el cuello». Ed. Toray, Bar-celona, p. 677, 1979.
130. KONIGSMARK: «Genetic and Metabolic deafness». p. 222, 1976
131. NASIK, R.; HARBOYAN, M., y MADELUNG'S: «Deformity with conductive hearing loss». *Arch. Otolaryngol.*, 91: 175-178, Feb. 1970.
132. DESFONS, J.; PORTMAN, M.; LAFON, J., y MOR-GON, A.: «Les troubles de l'audition chez l'enfant». p. 38. Libraire Arnette. Paris, 1965.
133. KELEMAN, G.: «Marfan'ssyndrome and hearing organ». *Acta. Otolaryngol.* (Stockh) 59: 23-32, 1965.
134. LETTS, R.: «Myositis ossificans progressive». *Can. Med. Assoc. J.*, 99: 856-862, 1968.

CAPITULO XII

Hipoacusias hereditarias con anormalidades de patología extraótica renal.

F. J. GAMBOA, J. HORNA, J. PRADES, M. M. LASSO DE LA VEGA, R. CADAVID y F. OLAIZOLA

Reunimos aquí un conjunto de síndromes caracterizados por asociar sordera genética y enfermedad renal. El más importante de todos ellos es el síndrome de Alport —nefritis hereditaria y sordera—, que por ser el más frecuente ha sido objeto de numerosos estudios. Le dedicamos una especial atención por su importancia intrínseca y porque la comprensión de su fisiopatología podría ayudar a entender la patogenia de otras hipoacusias neurosensoriales.

Algunos de los síndromes aquí incluidos tienen un perfil clínico variable e incluso podría cuestionarse un carácter hereditario; sin embargo, lo describimos pretendiendo establecer una clasificación clara.

Existen síndromes que cumplen la doble condición que expresa el título del capítulo de una manera muy ocasional y que están caracterizados por síntomas que los clasifican en otras secciones de esta misma ponencia.

NEFRITIS Y SORDERA NEUROSENSORIAL (SÍNDROME DE ALPORT)

ALPORT (1) describió, en 1927, un síndrome que afectaba más intensamente a los varones, compuesto por nefritis crónica con hematuria intermitente o continua e insuficiencia renal progresiva y sordera neurosensorial progresiva.

Actualmente se estima que el síndrome de Alport representa, aproximadamente, el 1 por 100 de los casos de hipoacusia de origen genético (2).

Puede que GUTHRIE lo describiera con anterioridad (1902), pero en la literatura médica es conocido como síndrome de Alport (3).

Clínica

La enfermedad suele empezar en la infancia o adolescencia, apareciendo antes en los varones.

Inicialmente existe una hematuria microscópica intermitente o persistente que puede pasar a hematuria macroscópica de forma espontánea tras el ejercicio físico o después de una infección respiratoria inespecífica (4). Puede aparecer durante los primeros años de la vida, asociada a albuminuria y piuria asintomáticas, pero más a menudo ocurre durante la primera o segunda década. la hipertensión y la insuficiencia renal ocurren, especialmente en los varones, durante la segunda década. El curso natural de la enfermedad suele conducir a la muerte de los hombres afectados, tras uremia lentamente progresiva, antes de los treinta años de edad. Las mujeres tienen una enfermedad renal menos severa, pero tienden a presentar toxemia grave en el embarazo (5, 6). No es raro que se presente aborto espontáneo (15 por 100). Sin embargo, la esperanza de vida de las mujeres afectadas es normal (2).

Lo más habitual es la presentación, a lo largo de la segunda década de la vida, de una pérdida auditiva neurosensorial, bilateral, simétrica y progresiva, que afecta las frecuencias medias y especialmente las frecuencias altas. En conjunto la pérdida auditiva es ligera o moderada y, raramente, requiere el ingreso del paciente en una escuela especial (7, 8).

CASSIDY y cols. (9), en 1965, estudiaron siete familias con síndrome de Alport y encontraron pérdida auditiva en cerca del 55 por 100 de los hombres y en el 40 por 100 de las mujeres. Resultados similares fueron comunicados por CHIRICOSTA y cols. (6) (1970), FERGUSON y RANCE (10) (1972) y HAUSER (11) (1974); señalaron proporciones ligeramente inferiores. Sin embargo, según DI BONA (4) (1987), la pérdida de audición se ve en, aproximadamente, dos tercios de los pacientes, y FLINTER y cols. (12) (1988) señalan que el 83 por 100 de los varones y el 57 por 100 de las mujeres presentan hipoacusia neurosensorial en los tonos altos. Coinciden, no obstante, los autores en que la incidencia, gravedad y velocidad de progresión de la sordera es mayor en los varones. Los niños

afectados presentan, antes de los diez años, un audiograma normal. En la segunda década se constatan pérdidas auditivas de unos 50 dB, afectándose más las frecuencias altas. La discriminación audioverbal suele ser buena y las pruebas de SISI y tone decay sugieren que la pérdida es de origen coclear (13, 14).

Se admite, en general, que la función vestibular no está alterada, pero MILLER y cols. (14) han observado casos con vértigo y se han encontrado respuestas hiporrefléxicas a la estimulación calórica en algunos pacientes (14, 15).

Además de los trastornos otológicos y renales, un 10 por 100 de los pacientes tienen alteraciones oculares (2). El lenticono anterior fue descrito asociado a nefritis, por primera vez, por JAWORSKI (16) en 1910, pero asociado específicamente con el síndrome de Alport, fue descrito por ARNOTT y cols. (17) en 1966. Otras anomalías oculares incluyen esferofaquia, catarata polar anterior o cortical anterior y lenticono posterior o algún otro tipo de catarata posterior (18). Otros signos oculares importantes son los cambios retinianos, como el moteado blanco amarillento perimacular y la ausencia de reflejo macular, descrito más recientemente (19). Las respuestas electrorretinográficas son normales (20). Los cambios maculares acompañan al lenticono anterior, siendo la patología ocular más grave en los varones (4).

Pruebas complementarias

En pacientes con enfermedad renal severa, la pielografía intravenosa muestra atrofia renal y, en alguna medida, riñones lobulados.

El análisis de orina muestra un grado variable de hematuria, proteinuria y piuria. El nivel de nitrógeno ureico se incrementa conforme la enfermedad se hace más severa (2).

La investigación habitual de laboratorio para buscar trastornos inmunológicos muestra sistemáticamente resultados negativos, y no existe ningún marcador bioquímico de la enfermedad en sangre u orina (4).

Anatomía patológica

Los cambios renales en el síndrome de Alport, muestran características combinadas de glomerulonefritis crónica, pielonefritis y nefritis intersticial, pero careciendo de alguno de los rasgos de estas entidades patológicas. Los riñones son pequeños y tienen una textura granular fina y pálida. La superficie de corte de la corteza puede

mostrar trazos lineales amarillentos (2). Al microscopio óptico los hallazgos son inespecíficos. En niños la biopsia renal puede ser normal, excepto por un aumento de los glomérulos inmaduros (4). La lesión inicial se caracteriza por proliferación epitelial en el glomérulo focal y segmentaria, fibrosis intersticial o dilatación focal con atrofia tubular que se da prácticamente de manera simultánea (2, 4). La matriz mesangial también aumenta, y se produce un engrosamiento segmentario y difuso con duplicación de la pared capilar glomerular. La enfermedad glomerular progresiva se caracteriza por una glomeruloesclerosis segmentaria y global; la formación de semilunas es rara (4). Células espumosas cargadas de lípidos, derivadas de las células epiteliales tubulares, están presentes en la mayoría de los casos. Estas células espumosas pueden llenar los tejidos intersticiales, sobre todo en la capa profunda de la corteza, apareciendo como líneas o nidos. En la mayoría de los casos, células plasmáticas y linfocitos, así con depósitos de calcio se encuentran en el tejido intersticial. Los cambios tubulares consisten en atrofia epitelial y dilatación de algunos túbulos. Ocasionalmente hay nefritis intersticial sin afectación de los glomérulos (21, 22). Estos cambios sugieren síndrome de Alport pero no son específicos de la enfermedad. La inmunofluorescencia suele ser normal (4).

La microscopia electrónica es el método más fiable para establecer el diagnóstico. Las alteraciones más precoces son el adelgazamiento y engrosamiento focales de la membrana basal glomerular. Este engrosamiento es irregular y sus alteraciones estructurales se han definido con diversos términos como: rotura, astillamiento, replicación, reticulación o laminación de la lámina densa, en cuyo interior se observan zonas electrolúcidas claras, que contienen granulaciones electrodensas redondas y pequeñas (4, 23, 24). Ocasionalmente se observan lesiones similares en las membranas basales de la cápsula de Bowman y en las células tubulares. La rotura difusa y amplia de la membrana basal glomerular es muy indicativa del síndrome, y en una revisión de 366 biopsias renales de 310 niños con diversos trastornos la rotura difusa y amplia de la membrana basal glomerular se encontró en 24 de los 27 pacientes con síndrome de Alport y sólo en 17 de los 283 pacientes con otros trastornos renales (4), (ver fig. 1).

Respecto a la anatomía patológica otológica, WINTER y cols. (25) (1968) encontraron que todas las estructuras estaban conservadas, excepto las células del ganglio espiral, que presentaba una pérdida celular cercana al 50 por 100 en la espiral basal de la cóclea. GREGG y BECKER (26) (1963) y BABAI y BETTEZ (27) (1968) describieron degeneración de la estría vascular y células ciliadas en el



FIG. 1.—Micrografía electrónica en la que se observa un capilar glomerular que presenta laminación de la membrana basal ($\times 27500$). Cortesía del Dr. A. Barat. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

órgano de Corti, especialmente en la espira basal de la cóclea. MILLER y cols (14) (1970) hallaron alteraciones en el órgano de Corti con una membrana de Reissner normal y una membrana tectoria hialinizada y retraída. Se ha descrito la degeneración parcial de la estría vascular con depósito de sustancias basófilas (28). Las alteraciones de las células ciliadas o del ganglio espiral fueron observadas sólo en los casos en que la estría vascular estaba completamente atrofiada (29, 30). Otros autores señalan la ausencia de cambios anatomopatológicos específicos del síndrome de Alport (31, 32, 33, 34).

El estudio histológico de las crestas vestibulares muestra un neuroepitelio normal, pero con espacios quísticos dilatados inmediatamente por debajo (14).

Al microscopio óptico, la cápsula anterior del cristalino presenta, en el síndrome de Alport, un adelgazamiento con una disminución de células epiteliales (19, 35). STREETEN (36) comunica un caso en el que la cápsula anterior del cristalino tenía un tercio del grosor normal en su parte central, presentando, asimismo, numerosas dehiscencias capsulares parciales que contenían material fibrilar y vacuolas.

Ocasionalmente, en la retina de pacientes con síndrome de Alport aparece un moteado blanco amarillento perimacular, que tendría una localización característicamente superficial (20).

Patogenia

QUICK y cols. (37) y ARNOLD y WEIDAUER (38) señalaron la similitud que existe entre la cóclea y el riñón, en varios aspectos —balance de fluidos y electrolitos y la existencia de drogas que resultarían tanto nefro como ototóxicas— y demostraron, mediante estudios inmunohistoquímicos la existencia de una antigenidad compartida entre el riñón y la cóclea. SPEAR (39) considera que podría existir un defecto genético en un locus, responsable de alguna proteína estructural común para la membrana basal del glomérulo, la cápsula anterior del ojo y alguna estructura del oído interno que podría ser la lámina tectoria.

Existen datos que sugieren que el síndrome de Alport está causado por un defecto molecular en la composición de la membrana basal. Se ha demostrado una disminución en el contenido de hidroxiprolina, hidroxilisina y cistina en membranas basales glomerulares aisladas de pacientes con síndrome de Alport (40, 41). Dado que la hidroxiprolina sólo se encuentra en el colágeno, debemos suponer que en el síndrome de Alport existe una alteración en la composición y/o el metabolismo del colágeno de la membrana basal glomerular (4). Se han comunicado aumentos en la excreción urinaria de los glicósidos de hidroxilisina, que es especialmente abundante en la molécula de colágeno tipo IV presente en la membrana basal glomerular, en pacientes con síndrome de Alport (42, 43). Sin embargo, SCHRODER (44) (1986) no encuentra diferencias en la excreción urinaria de glicósidos de hidroxilisina entre sujetos normales y enfermos. ASKENASI (45) estima que el parénquima renal sería el responsable de aproximadamente el 10 por 100 de los glicósidos de hidroxilisina excretados en orina, siendo por tanto el aumento de su excreción un pálido reflejo de la patología renal.

En los últimos años han sido descritos varios componentes antigénicos de la membrana basal glomerular, uno de ellos es el antígeno goodpasture, que se define por una reacción específica de la membrana basal glomerular con suero de pacientes del síndrome de Goodpasture (nefritis anti membrana basal glomerular y hemorragia pulmonar). Recientes trabajos han demostrado que este antígeno está presente en la fracción globular no colágena del colágeno tipo IV (46, 47, 48). Mediante estudios de electroforesis, se ha apreciado la ausencia de la fracción monomérica de 28 kilodaltons de la parte no colágena de la molécula de colágeno tipo IV en los pacientes con síndrome de Alport (49). Todo esto coincide con que en los pacientes con síndrome de Alport, este antígeno parece haberse perdido o al menos no reacciona

con el suero proveniente de pacientes con síndrome de Goodpasture (50-53).

La causa que explicaría la existencia de lenticono anterior sería la fragilidad de la cápsula que ha producido, en casos excepcionales, la rotura del lenticono (35, 36). El mayor desplazamiento de la parte anterior de la cápsula del cristalino, durante la acomodación, explicaría la mayor incidencia de patología en esta área —lenticono anterior y catarata subcapsular anterior— y tal vez el crecimiento del cristalino suponga un esfuerzo adicional que condicione la aparición de esta patología en la segunda o tercera década de la vida (36).

El moteado macular ha sido descrito en pacientes con síndrome de Alport de edades comprendidas entre los cinco y 54 años (19, 20, 54-57). Algunos investigadores consideran que los cambios retinianos son secundarios al fallo renal (55, 57) sin embargo, otros han descrito moteado blanco amarillento perimacular en pacientes con función renal normal (19, 20, 54, 56).

El mecanismo patogénico responsable de las manifestaciones clínicas y de los cambios anatómopatológicos ópticos descritos anteriormente es desconocido, pero no cabe duda que es una cuestión de particular interés, ya que su conocimiento podría ayudar a esclarecer la fisiopatología de otras hipoacusias neurosensoriales. Hay tres aspectos que debemos considerar:

1. Al microscopio electrónico las células marginales de la estría vascular presentan gran concentración de mitocondrias y esto también ocurre en las células de la parte proximal del asa de Henle (58). Los estudios bioquímicos revelan que en ambos complejos celulares se produce un consumo de oxígeno muy alto (59). Además, el retículo endoplásmico de las células marginales está en estrecho contacto con los capilares de la estría y de manera similar, podemos observar cómo el retículo endoplásmico del epitelio tubular del riñón se abre a los capilares subyacentes (60).
2. Tanto en la estría vascular del oído interno como en el epitelio tubular del riñón, actúa una bomba iónica. En la estría se bombea potasio hacia la endolinfa, en el asa de Henle se reabsorbe activamente sodio. Mediante ouabaína, ácido etacrínico o furosemida se bloquea la reabsorción de sodio en el riñón (es el efecto terapéutico buscado) y a dosis más altas el efecto ocurre en el oído interno (61).
3. Algunos trabajos prueban que ciertos tejidos renales y del oído interno reaccionan inmunológicamente de manera similar (62-64).

Los cambios histológicos del oído interno, en el síndrome de Alport, incluidos los depósitos de

sustancias basófilas en la estría vascular no son específicos y pueden observarse en casos de degeneración o de displasias hereditarias del oído interno (65-67). Según ARNOLD (28) (1983), las otras alteraciones del oído interno son consecuencia de la atrofia de la estría vascular.

Está fuera de discusión el origen genético del síndrome, pero cabe preguntarse si las alteraciones del oído interno están desencadenadas por la mala función renal. Los estudios del oído interno son post mortem, de manera que no hay biopsias del oído en pacientes con buena función renal.

MCDONALD y cols (68) constataron la mejoría de la audición en pacientes con síndrome de Alport, después de recibir un trasplante renal, lo cual implica que el daño en el oído es reversible al menos en alguna medida. Sin embargo esta mejoría podría deberse tanto a la resolución de una situación de insuficiencia renal que intoxica el oído interno, como a la inmunosupresión asociada al trasplante que frenaría un hipotético proceso autoinmune, determinado genéticamente contra el oído interno.

DIBONA (4) considera que en conjunto el trasplante consigue la estabilización de la hipoacusia.

Los pacientes con insuficiencia renal (no específicamente por Alport) presentan hipoacusia consecutiva al tratamiento de hemodiálisis; esta hipoacusia parece depender del aumento de creatinina en sangre, de manera que si este nivel se normaliza (por ejemplo, después del trasplante), la pérdida auditiva puede mejorar (69). Contrariamente después del trasplante, puede presentarse hipoacusia independiente del nivel de creatinina en sangre, que está dentro de la normalidad (28).

BERGSTROM y cols. (70, 71) estiman que el 40 por 100 de los pacientes que sufren hemodiálisis crónicamente presentan sordera. ODA y cols. (67) señalan que la hipoacusia no se produce hasta cumplir al menos 95 sesiones de hemodiálisis y que sobrepasada esta cifra se producen alteraciones auditivas y vestibulares.

La sordera en la insuficiencia renal es de percepción, presentando pruebas de reclutamiento negativo (72, 73). RANSOME (74) señala que un 70 por 100 de los pacientes con insuficiencia renal presenta hipoacusia. Sin embargo, sólo el 33 por 100 presentó hipoacusia en la serie de TRASERRA (75). Como ya vimos, el porcentaje de hipoacusia en los pacientes con síndrome de Alport también varía de una serie a otra, en estas circunstancias no puede asegurarse en qué medida la hipoacusia es consecuencia de la mala función renal. Por otra parte, el defecto genético del colágeno tipo IV (46-48) puede condicionar el desarrollo de síntomas allí donde exista membrana basal afectada, de

manera que al menos en parte la hipoacusia sería independiente de la insuficiencia renal.

Herencia

Se han propuesto varios modelos de transmisión: autosómica dominante, autosómica dominante con segregación anormal del cromosoma X, autosómica recesiva, etc. (4). Desde los trabajos de FLINTER y cols. (12) (1988) parece demostrado que el síndrome de Alport presenta una herencia ligada al cromosoma X, situándose el locus afectado en el brazo largo de este cromosoma en la región Xq 21-22.

Se calcula que el 18 por 100 de todos los recién nacidos con genotipos Alport son mutantes nuevos (4).

Diagnóstico

En un paciente con hematuria persistente está indicada la realización de una biopsia renal para practicar estudios de microscopía electrónica. El hallazgo de lesiones características en la membrana basal glomerular llevará a la realización de los estudios complementarios en el paciente y su familia.

La enfermedad de Berger, o nefropatía por IgA, causa frecuente de hematuria en niños, adolescentes y adultos jóvenes, se puede distinguir por la biopsia renal, ya que en esta enfermedad el hallazgo característico en microscopía óptica es un área de hiper celularidad con aumento de células y matriz mesangial que con frecuencia sólo afecta un lóbulo de un glomérulo dado, respetando los adyacentes. La inmunofluorescencia revela un depósito difuso de inmunoglobulinas en el mesangio de todos los glomérulos. El principal constituyente de estos depósitos es la IgA, cuya presencia debe demostrarse para establecer el diagnóstico (4).

La superficialidad del moteado perimacular y las pruebas electrorretinográficas que son normales, contribuyen al diagnóstico diferencial con lesiones maculares de otras etiologías (20).

Tratamiento

Ningún tratamiento disminuye la progresión a la insuficiencia renal terminal. Es aconsejable tratar de forma agresiva y precoz las infecciones urinarias y oculares (4).

El trasplante renal proporciona unos resul-

tados similares a los obtenidos en pacientes con insuficiencia renal debida a otras causas (76, 77). Algunos pacientes transplantados desarrollan una glomerulonefritis mediada por anticuerpos antimembrana basal glomerular que podría estar condicionada por la ausencia de antígeno Goodpasture en la membrana basal glomerular de los pacientes con síndrome de Alport (50-53). Esta glomerulonefritis no se presenta en el período inmediato postrasplante probablemente debido al uso de altas dosis de inmunosupresores (78). La aparición de anomalías en la orina debe hacer sospechar esta posibilidad, cuyo desarrollo puede evitarse incrementando la inmunosupresión (78). FLEMING y cols. piensan que la glomerulonefritis del trasplante en el síndrome de Alport podría desencadenarse tras una infección por citomegalovirus. TERUEL y cols (80) describieron esta glomerulonefritis con semilunas, mediada por IgG antimembrana basal glomerular, en uno de sus pacientes.

Es importante señalar que una vez producida esta complicación, si el tratamiento médico es eficaz, las posibilidades de tener éxito realizando un retransplante son grandes (77).

El trasplante de córnea y la extracción del cristalino pueden ser útiles (4).

Aunque el trasplante renal puede producir una mejoría auditiva (2, 68), es esencial valorar la posibilidad de adaptar un audífono.

Pronóstico

Es muy variable pero mucho mejor en las mujeres; los varones afectados llegan a la insuficiencia renal severa alrededor de los treinta años de edad (4).

Resumen

1. Transmisión ligada al cromosoma X.
2. Nefritis progresiva que lleva a los varones a una insuficiencia renal severa en la tercera o cuarta década de la vida.
3. Anomalías oculares como lenticono anterior, catarata, esferofaquia o moteado perimacular en aproximadamente el 10 por 100 de los casos.
4. Sordera neurosensorial bilateral progresiva desde la segunda década de la vida.
5. Representa el 1 por 100 de los casos de sordera hereditaria.

HIPERTENSION SEVERA, FALLO RENAL, ESTEROIDOGENESIS ANORMAL, HIPOGENITALISMO Y SORDERA NEUROSENSORIAL

El síndrome fue descrito por HAMET y cols. (81) en 1973.

Clínica y anatomía patológica

La insuficiencia renal es progresiva, llegando a ser severa en la cuarta década de la vida. En los casos descritos por HAMET y cols. (81), la autopsia reveló nefroesclerosis maligna en un varón y nefritis focal en su hermana.

La hipertensión tiene lugar al final de la adolescencia.

Existe criptorquidea, con testículos de pequeño tamaño y espermatogénesis reducida o amenorrea primaria con bridas cicatriciales en ovarios y útero infantil.

La hiperplasia de la zona glomerular de la glándulas adrenales es posiblemente el resultado inespecífico de la insuficiencia renal (2).

La pérdida auditiva puede iniciarse en la infancia y llegar a cofosis, pero también puede aparecer más tarde y progresar hasta una hipoacusia neurosensorial bilateral de grado medio (2).

Pruebas complementarias

Existen alteraciones tanto en la 17 como en la 11 hidroxilación en la cápsula suprarrenal.

La edad ósea aparece retrasada.

Herencia

Se trata de una herencia autosómica recesiva (2).

Diagnóstico

El síndrome de Alport puede excluirse, pues carece de hipogenitalismo, herencia recesiva o hipertensión.

También debe diferenciarse del síndrome de «Disgenesia gonadal XX e hipoacusia neurosensorial congénita», que es autosómico recesivo (82, 83).

Tratamiento y pronóstico

La base del tratamiento es el control con anti-

hipertensivos. Deben adaptarse prótesis auditivas. El riesgo de hemorragia cerebral ensombrece el pronóstico.

Resumen

1. Herencia autosómica recesiva.
2. Insuficiencia renal progresiva.
3. Hipertensión severa que aparece en la adolescencia.
4. Hipogenitalismo con criptorquidea y amenorrea primaria.
5. Sordera neurosensorial que suele aparecer en la adolescencia.

SINDROME DE CHARCOT-MARIE-TOOTH, NEFRITIS Y SORDERA NEUROSENSORIAL (SINDROME DE LEMIEUX-NEEMEH)

LEMIEUX y NEEMEH (84) (1967) describieron un síndrome que afectaba a dos familias y que se caracteriza por la aparición, en la adolescencia, de atrofia progresiva de músculos distales, nefropatía con proteinuria y hematuria e hipoacusia neurosensorial.

Clínica y anatomía patológica

Existe nefritis con proteinuria y hematuria microscópica pero sin insuficiencia renal. La biopsia renal revela focos de atrofia tubular y glomérulos hialinizados. Ocasionalmente se ven células espumosas hialinizadas (84).

La atrofia de músculos distales comienza en la adolescencia y progresivamente se produce debilidad con dificultad para andar y sostener objetos. Los músculos proximales de los miembros permanecen normales y no existen lesiones sensitivas. Las biopsias del nervio sural no muestran anomalías. Las biopsias musculares del tibial, gastrocnémico y vasto lateral mostraron cambios compatibles con miopatía y atrofia neural (84).

La pérdida auditiva es neurosensorial, progresiva y comienza en la adolescencia.

Pruebas complementarias

La velocidad de conducción en nervios motores, como el cubital o el mediano, está reducida aproximadamente a la mitad de la normal (20-25 metros de segundo). La electromiografía revela la

falta de actividad eléctrica en reposo o cuando el paciente hace el intento de contracción voluntario de los músculos distales. Los músculos proximales muestran potenciales normales. Los hallazgos corresponden a una lesión de la musculatura distal de causa neurógena (85).

Las pruebas calóricas tuvieron una respuesta muy hiporrefléxica en un caso descrito por HANSON y cols. (85).

Herencia

Parece tratarse de herencia autosómica dominante (2).

Diagnóstico

Está basado en la asociación de síntomas.

Tratamiento

Debe adaptarse una prótesis auditiva y efectuar un seguimiento de la función renal (2).

Pronóstico

No se tienen datos suficientes respecto al pronóstico nefrológico. El síndrome de Charcot-Marie-Tooth parece evolucionar de manera bastante clásica (2).

Resumen

1. Probablemente la herencia es autosómica dominante.
2. Nefropatía con atrofia tubular y hialinosis glomerular.
3. Síndrome de Charcot-Marie-Tooth.
4. Sordera neurosensorial progresiva que comienza en la adolescencia.

MACROTROMBOCITOPATIA, NEFRITIS Y SORDERA NEUROSENSORIAL

La combinación de enfermedad renal, hipoacusia neurosensorial y macrotrombocitopatía fue descrita, por primera vez, en 1972 por EPSTEIN y

cols. (86). Desde entonces se han comunicado varios casos: ECKSTEIN y cols. (87) en 1975, PARSA y cols. (88) y BERNHEIN y cols. (89) en 1976, HANSER y cols. (90) 1978, CLARE y cols. (91) en 1979. En 1985 una variante con inclusiones leucocitarias fue descrita como síndrome de FLECHTNER (92).

Clínica

Los pacientes son aparentemente normales, excepto por presentar edema facial u orbital y hematomas subsiguientes al menor trauma.

La afectación renal se pone de manifiesto al principio de la adolescencia con la aparición de albuminuria y hematuria microscópica. Luego viene el progresivo deterioro renal y la hipertensión. A diferencia del clásico síndrome de Alport, este desorden es clínicamente tan severo en mujeres como en hombres.

Durante la infancia o la adolescencia temprana se evidencia la tendencia al sangrado con la aparición de hematomas tras traumatismos leves y ocasionalmente epístaxis severas. Esta tendencia al sangrado suele disminuir espontáneamente con la edad (2).

Pruebas complementarias

La mayoría de los pacientes tienen anemia hipocrómica. Hay trombocitopenia (los recuentos plaquetarios pueden ser tan bajos como 25.000 por milímetro cúbico) con plaquetas gigantes, tiempo de hemorragia prolongado y pobre retracción del coágulo. Además de déficit de agregación de liberación de nucleótido de adenosina y disminución en la actividad del factor III plaquetario, se encuentran anomalías ultraestructurales tanto de las plaquetas como de los megacariocitos. La función plaquetaria fue normal, sin embargo, en los casos de ECKSTEIN y cols. (87). La médula ósea examinada mostró un incremento en el número de megacariocitos y promegacariocitos.

Hay hematuria microscópica y albuminuria. El estudio de los riñones en la autopsia revela hialinización extensa de los glomérulos y formación de medias lunas. Las paredes arteriales y arteriolas están engrosadas e hialinizadas y la fibrosis intersticial con infiltración focal y difusa de células redondas es marcada (2).

Herencia

Parece ser autosómico dominante (2).

Diagnóstico

Los cambios microscópicos en el riñón semejan a los del síndrome de Alport. Sin embargo, no se han confirmado las alteraciones ultraestructurales vistas en el síndrome de Alport. Además la severidad del síndrome que aquí discutimos es tan marcada en mujeres como en hombres, a diferencia del Alport.

Tratamiento

La esplenectomía no consigue mejorar la trombocitopenia. El plasma intravenoso y la prednisona tampoco se han mostrado eficaces. Se han llevado a cabo trasplantes renales (2). Debe valorarse la posibilidad de adaptar un audífono.

Pronóstico

Algunos pacientes presentan insuficiencia renal severa en la tercera década de la vida (2).

Resumen

1. Herencia dominante, probablemente autosómica.
2. Nefropatía similar a la del síndrome de Alport.
3. Plaquetas gigantes con trombocitopenia.
4. Hipoacusia neurosensorial de moderada a severa.

ACIDOSIS TUBULAR RENAL INFANTIL Y SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA

COHEN y cols. (93) describieron este síndrome en 1973, en cuatro pacientes producto de matrimonios consanguíneos. Otros casos fueron documentados por NANCE y SWEENEY (94) y por DONCKERWOLCKE y cols. (95).

Clínica

Hay marcado retraso en el crecimiento, encontrándose los pacientes por debajo del tercer percentil.

Presentan al nacer o en el período neonatal vómitos, deshidratación, polidipsia, poliuria e hipostenuria.

Se ha demostrado hipoacusia neurosensorial marcada en la infancia y se sospecha que existe desde el nacimiento (2).

Pruebas complementarias

Mediante pielografía intravenosa, se ha evidenciado calcinosis renal durante la infancia. Existen signos radiológicos de raquitismo a los dos años de edad (2).

Existe acidosis hiperclorémica y la prueba de sobrecarga con cloruro amónico produce disminución del contenido en sangres de dióxido de carbono, manteniéndose alto el pH de la orina. La disfunción parece localizarse en el túbulo contorneado distal (2). Pudo demostrarse una deficiencia específica de la anhidrasa carbónica B en los individuos afectados (93).

Herencia

La herencia es claramente autosómica recesiva.

Diagnóstico

Debe distinguirse de la acidosis tubular renal del adolescente o adulto joven, que presenta una hipoacusia neurosensorial lentamente progresiva. La acidosis tubular renal infantil también se presenta como un desorden aislado, con herencia autosómica recesiva, que ha podido observarse en un gran número de asociaciones sindrómicas (94).

Tratamiento

Solución alcalinizante y sobrehidratación. Prótesis auditiva.

Pronóstico

La esperanza de vida no parece estar disminuida si la enfermedad se reconoce y trata precozmente. El retraso en el crecimiento, sin embargo, es persistente (93).

Resumen

1. Herencia autosómica recesiva.

2. Acidosis tubular renal infantil manifestada por hipercloremia e incapacidad para acidificar la orina normalmente.
3. Retraso en el crecimiento.
4. Sordera neurosensorial profunda congénita.

ACIDOSIS TUBULAR RENAL DEL ADOLESCENTE O ADULTO JOVEN Y SORDERA NEUROSENSORIAL LENTAMENTE PROGRESIVA

KONIGSMARK (2) describió en 1966 los casos de una mujer de 17 años y su hermano de 20, con acidosis tubular renal y sordera neurosensorial, lentamente progresiva, desde la adolescencia.

Clínica

El crecimiento y desarrollo son normales. Hay tendencia a formar cálculos renales, siendo la acidosis de grado medio (96).

La hipoacusia neurosensorial es lentamente progresiva y más acusada en las frecuencias agudas. Es una sordera moderada. La buena discriminación audioverbal y el reclutamiento evidenciado en la prueba de SISI sugiere que el daño es coclear (2).

Pruebas complementarias

Los estudios radiográficos muestran calcinosis renal. Hay acidosis hiperclorémica y la sobrecarga con cloruro amónico no disminuye el pH urinario (96).

Herencia

Es autosómica recesiva (2).

Diagnóstico

Debe distinguirse de la acidosis tubular renal infantil y sordera neurosensorial congénita (2).

Tratamiento

Soluciones alcalinizantes y sobre hidratación (97).

Pronóstico

El pronóstico es relativamente bueno y la calcinosis renal puede tratarse con eficacia (97).

Resumen

1. Herencia autosómica recesiva.
2. Acidosis tubular renal de grado medio que comienza en la adolescencia o algo más tarde.
3. Sordera neurosensorial lentamente progresiva.

ENFERMEDAD RENAL, HIPERPROLINURIA, ICTIOSIS Y SORDERA NEUROSENSORIAL

GOYER y cols. (98) describieron este síndrome en 1968 en una serie de 23 familias que presentaban una combinación de los síntomas que lo conforman.

Clínica

Algunos de los pacientes estudiados presentaron astenia y bajo peso para su edad, con albuminuria y hematuria en la adolescencia.

Casi todos los pacientes tienen piel seca y algunos —un 25 por 100 aproximadamente— presentan ictiosis con descamación parduzca.

La hipoacusia neurosensorial es lentamente progresiva, haciéndose severa sólo en las últimas décadas de la vida (98).

Pruebas complementarias

Mediante pielografía se han evidenciado quistes o cálculos renales.

En algún caso existe aumento del nivel plasmático de prolina y también aumento de la excreción urinaria de prolina e hidroxiprolina. A veces el nivel urinario de prolina está elevado siendo normal el nivel plasmático, lo cual sugiere una reabsorción tubular renal alterada (98).

Anatomía patológica

Existe esclerosis glomerular y gran infiltración del tejido intersticial por linfocitos. Las arterias muestran hipertrofia medial y esclerosis subendo-

telial. En microscopía electrónica se aprecia un engrosamiento de la membrana basal mesangial con depósitos densos en la matriz (98).

Herencia

Autosómica dominante con expresión variable (2).

Diagnóstico

Los pacientes con el síndrome de hiperprolinemia, anomalías renales y sordera (hiperprolinemia tipo I) no tienen ictiosis como en el síndrome que describimos aquí. Además la hiperprolinemia I-se hereda de forma autosómica recesiva si bien podría haber formas incompletas (sin sordera) transmitidas de forma autosómica dominante (99).

Tratamiento

Audífono cuando sea preciso. La enfermedad renal sólo requiere tratamiento en los casos severos (2).

Pronóstico

En general, la esperanza de vida no está limitada (2).

Resumen

1. Herencia autosómica dominante con expresión variable.
2. Nefropatía de grado variable.
3. Hiperprolinuria.
4. Ictiosis.
5. Sordera neurosensorial lentamente progresiva.

NEFRITIS, URTICARIA, AMILOIDOSIS Y SORDERA NEUROSENSORIAL (SÍNDROME DE MUCKLE-WELLS)

El síndrome, caracterizado por episodios recurrentes de fiebre y urticaria, hipoacusia neurosensorial progresiva, amiloidosis y fallo renal, fue descrito por MUCKLE y WELLS (100) en 1962.

Clínica

Suele comenzar en la adolescencia con ataques de urticaria, fiebre y dolor en las extremidades. La urticaria, que afecta todo el cuerpo, suele ser más pronunciada en las extremidades. Posteriormente, entre la tercera y cuarta década de la vida, los pacientes desarrollan un síndrome nefrótico con uremia, anemia, proteinuria y edema de tobillos.

Se han descrito casos en los que la hipoacusia está presente a los siete años de edad (101, 102), pero en general comienza en la adolescencia y alcanza un grado severo entre la tercera y la cuarta década de la vida (2). MUCKLE y WELLS (100) describieron esta hipoacusia en dos terceras partes de los pacientes de su serie.

Hay que señalar que la intensidad y desarrollo de este conjunto de síntomas varía mucho de unas familias a otras (103).

Pruebas complementarias

En los pacientes mayores, la cifra de hemoglobina puede ser ligeramente baja y el nitrógeno ureico del suero puede estar elevado. Suele encontrarse albuminuria y velocidad de sedimentación globular alta; en algunos casos está aumentada la cifra de globulinas séricas y existe hiperglicinuria (2).

Anatomía patológica

Los riñones son pequeños con múltiples adherencias en su superficie. Los cortes histológicos muestran amiloidosis por todo el parénquima, la sustancia amiloide está en la mayoría de los glomerulos y en muchos túbulos, así como en las paredes de los vasos. También se han encontrado depósitos amiloideos en el parénquima, folículos y vasos del bazo. En testículos, aparte de una disminución de tamaño, se aprecian túbulos seminíferos atrofiados e infiltrados por amiloide. En hígado y corteza suprarrenal, el amiloide afecta a los vasos. También se ha descrito la presencia de amiloide en nervio ciático y en raíces dorsales (100).

En el oído interno falta el órgano de Corti y el epitelio sensorial vestibular, el nervio coclear es atrófico y la membrana basilar está dosificada, pero se demostró la presencia de amiloide (100).

Herencia

Es autosómica dominante con expresión variable (2, 100, 102).

Diagnóstico

La amiloidosis sistémica puede transmitirse de forma dominante en varios síndromes que asocian neuropatía con opacidad del humor vítreo, neuropatía con síndrome del túnel carpiano, neuropatía con cutis laxa, etc. (104, 105), pero estos pacientes no presentan urticaria ni sordera.

Aproximadamente el 25 por 100 de los casos de fiebre mediterránea familiar se complican con amiloidosis renal; en estos casos aparece uremia, pero no hipoacusia. No obstante, MAMOU y cols. (106) han señalado la asociación de fiebre mediterránea familiar y síndrome de MUCKLE-WELLS.

Tratamiento

Consiste en la adaptación de prótesis auditivas y tratamiento de la insuficiencia renal. Los corticoides alivian los dolores en las extremidades (2).

Pronóstico

La enfermedad, lentamente progresiva, conduce a una sordera severa y a una insuficiencia renal severa entre la tercera y quinta década de la vida (2).

Resumen

1. Transmisión autosómica dominante con expresión variable.
2. Crisis que comienzan en la adolescencia con urticaria, fiebre y dolor en extremidades y articulaciones.
3. Amiloidosis que produce nefropatía y uremia.
4. Sordera neurosensorial progresiva que comienza en la adolescencia.

ANOMALIAS RENALES, GENITALES Y DE OIDO MEDIO

WINTER y cols. (107) describieron este síndrome en 1968 en cuatro pacientes de sexo femenino, hermanos entre sí.

Clínica y anatomía patológica

Los cuatro enfermos descritos por WINTER y cols. (107) tenían anomalías renales. Dos de ellos pre-

sentaron agenesia renal bilateral, ausencia o hipoplasia ureteral y vejigas hipoplásicas. La agenesia renal bilateral se asocia a oligohidramnios y a muerte, horas después del nacimiento tras presentar episodios de disnea, apnea y cianosis (2). En los otros dos pacientes la pielografía intravenosa reveló un riñón normal en un lado y ausencia o hipoplasia del riñón y el uréter contralateral. TURNER (108) comunicó un caso con agenesia renal unilateral y hemiapiplasia de vejiga ipsilateral.

Las anomalías genitales incluyen ovarios adelgazados o hipoplásicos, trompas de Falopio torsionadas, útero hipoplásico, vagina atrófica o sin orificio externo, meato uretral posterior y recto estenosado con desplazamiento anterior (2, 107).

Los conductos auditivos externos son estrechos y a veces hay implantación baja de las orejas. Todo esto se asocia a una hipoacusia de transmisión por malformación del yunque, y fijación del martillo y el yunque al ático en algún caso o por ausencia del yunque en otros casos (107).

También se han comunicado anomalías cardíacas asociadas, como son la comunicación interauricular o la persistencia del ductus arteriosus (2).

Herencia

Parece tratarse de transmisión autosómica recesiva (2).

Diagnóstico

Los pacientes con «enfermedad renal, anomalías genitales e hipoacusia de conducción» descrito por BRAUN y BAYER (109), tienen falanges distales bulbosas y úvula hendida, que no se han observado en el síndrome que nos ocupa.

Tratamiento

La sordera puede mejorar mediante reconstrucción osicular. La aplasia vaginal requerirá cirugía plástica.

Resumen

1. Herencia autosómica recesiva.
2. Hipoplasia o agenesia renal uni o bilateral.
3. Afectación genital variable con hipoplasia ovárica, tubárica o vaginal.

4. Sordera de conducción moderada por malformación osicular.

ENFERMEDAD RENAL, ANOMALIAS DIGITALES Y SORDERA DE TRANSMISION

El síndrome caracterizado por anomalías renales, nefrosis, anomalías digitales, úvula bífida y pérdida auditiva de conducción fue descrito por BRAUN y BAYER en 1962 en cinco hermanos, todos ellos varones.

Clínica

Puede haber nefrosis con proteinuria severa. Se han descrito obstrucciones ureterovesicales, duplicación de pelvis renal y parte superior del uréter y, en ocasiones, mediante pielografía intravenosa, no se ha conseguido visualizar pelvis renal ni uréter (109).

Los pulgares y dedos gordos de los pies pueden estar acortados y ensanchados con apariencia bulbosa. Puede haber úvula bífida y existe hipoacusia de transmisión de 30-40 dB (2).

Pruebas complementarias

La radiografía de los dedos anormales muestra falanges distales rudimentarias y cortas, con bifurcación del extremo distal.

Puede existir proteinuria y la pielografía intravenosa muestra las anomalías que se describieron anteriormente (109).

Herencia

Tal vez sea herencia ligada al sexo, aunque también puede tratarse de transmisión autosómica recesiva (2).

Diagnóstico

El síndrome descrito por WINTER y cols. (107) caracterizado por anomalías renales, genitales y de oído medio, puede que tenga más similitudes que diferencias en relación al síndrome que describimos aquí. Otras enfermedades que asocian enfermedad renal e hipoacusia, son fáciles de distinguir, ya que el síndrome que nos ocupa presenta una hipoacusia estable y de transmisión por malformación del oído medio.

Tratamiento

Está en función de la severidad de los síntomas renales u otológicos.

Pronóstico

Es bastante pobre en los casos de nefrosis.

Resumen

1. Herencia ligada al sexo o autosómica recesiva.
2. Pulgares y dedos gordos de los pies presentan falanges distales acortadas y ensanchadas.
3. Las anomalías renales incluyen constricciones ureterales y duplicación de pelvis renal.
4. Úvula bífida.
5. Sordera de conducción congénita entre ligera y moderada.

AGENESIA RENAL BILATERAL (SÍNDROME DE POTTER)

La agenesia renal bilateral se conoce como síndrome de POTTER desde 1946 (110), pero fueron BERGSMAN (111) y SAITO y cols. (112) quienes describieron las alteraciones otológicas presentes en el síndrome. Su incidencia aproximada es de un caso por cada 4.000 nacidos vivos (110) y, aunque el factor hereditario no está claro, lo incluimos en este capítulo de sordera genética y enfermedad renal.

Clínica

La agenesia renal se acompaña de alteraciones del oído medio y externo que incluyen orejas de implantación baja, con desarrollo rudimentario de cartílagos auriculares, conducto auditivo externo hipoplásico, ausencia de osículos, atresia de la ventana redonda y curso anormal del nervio facial. Los hallazgos en el oído interno incluyen hipoplasia de la espira basal de la cóclea membranosa del laberinto (111, 112).

Otras anomalías asociadas incluyen piel redundante y deshidratada, hipertelorismo, pliegues que parten del canto interno de cada ojo, puente nasal hundido, retromicrognatia y expresión facial de niño avejentado (110-112) (fig. 2).

Pueden existir múltiples malformaciones, como hipoplasia pulmonar bilateral, malformaciones gastrointestinales, anomalías de órganos genita-



FIG. 2.—a) *Facies Potter*, aspecto envejecido, hipertelorismo, surco supraorbitario marcado, ratz nasal hundida, micrognatia y orejas displásicas con implantación baja. b) *Presentan rigideces articulares* (frecuentes en oligoamnios). Tomado de «*Patología del crecimiento y desarrollo del niño*», del Dr. A. Peralta Serrano, 1976.

les, arteria umbilical única y deformidades mayores de la región inferior del tronco o de las extremidades inferiores (113). Se trata de un proceso letal cuya causa inmediata de muerte neonatal suele ser la hipoplasia pulmonar (110).

Pruebas complementarias

En un cuadro de estas características la ecografía prenatal puede conducir a un diagnóstico notablemente precoz, pero son signos negativos los que conducen al diagnóstico —ausencia de riñones o de vejiga, ausencia de líquido amniótico, falta de movimientos fetales, etc.—, por lo que deben ser exploraciones repetidas las que lo confirmen (110).

Herencia y patogenia

Aunque algunos autores (114, 115) sugieren

una causa genética, la mayor parte de los investigadores piensan que son factores exógenos que actúan entre la cuarta y la sexta semana de vida embrionaria (período de diferenciación renal) los que producen el síndrome (110).

Los mecanismos patogénicos quedan esquematizados en la figura 3, que está tomada de CARREIRA y cols. (116). Se trata de una secuencia de cambios funcionales y estructurales a partir de la situación de oligohidramnios: agenesia renal u obstrucción uretral, oligoamnios, compresión fetal, deformidades fetales, hipoplasia pulmonar, distrés respiratorio.

Diagnóstico

Como ya se mencionó al hablar de las pruebas complementarias, puede realizarse el diagnóstico prenatal mediante ecografía. En caso de que el embarazo progrese, suelen nacer por cesárea, ya

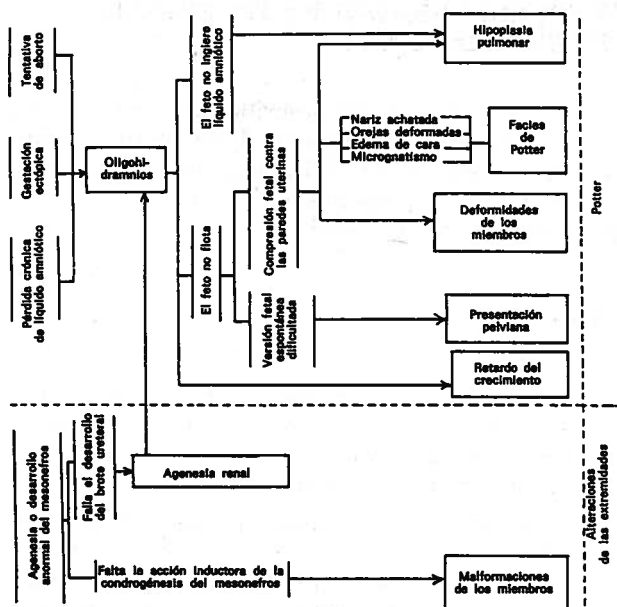


FIG. 3.—Secuencia de Potter. Tomada de «Diagnóstico prenatal», del Dr. J. M. Carrera y cols. Salvat Editores, S. A. Barcelona, 1987.

que la prematuridad, la presentación podálica y el sufrimiento fetal por compresión funicular son comunes (110).

El síndrome de malformaciones renales, genitales y de oído medio descrito por WINTER y cols (107) con herencia autosómica recesiva, podría representar un grado menor de la agenesia renal bilateral.

Tratamiento y pronóstico

Es una enfermedad letal que actualmente no tiene tratamiento.

Resumen

1. No es seguro que exista un factor genético.
2. Agnesia renal bilateral.
3. Malformaciones faciales, como hipertelorismo retromicrogénita o hundimiento del puente nasal.
4. Malformaciones de oído externo, medio e interno.
5. Malformaciones pulmonares, gastrointestinales y deformidades de la región inferior del tronco y extremidades inferiores.
6. Es un proceso letal.

ANOMALIAS CONGÉNITAS MÚLTIPLES CON PANCITOPENIA APLÁSICA (SÍNDROME DE FANCONI)

Clínica

Alrededor de la mitad de los niños afectados presentan evidentes anomalías congénitas; especialmente frecuentes son la microcefalia y la ausencia de radios y pulgares (fig. 4). Las anomalías oculares, cardíacas y renales son relativamente frecuentes. Algunos pacientes no presentan defectos anatómicos graves, pero su crecimiento longitudinal es deficiente y presentan una peculiar pigmentación oscura de la piel (117).

El primer indicio de enfermedad hematológica es la formación de equimosis, que se advierte entre los dos y los 12 años de edad. Posteriormente se presentan anemia y leucopenia progresivas (117).

Se han descrito anomalías del oído externo, fundamentalmente atresia, y del oído medio, en el que se encuentra fijación de la platina (118). En el oído interno, podemos apreciar un desarrollo deficiente de la primera espira de la cóclea y una disminución de la longitud del conducto coclear (119).

Pruebas complementarias

En sangre periférica es evidente la pancitopenia. La médula ósea es notablemente hipocelular, con disminución de todos los tipos de células y aumento del tejido graso. El análisis de la hemoglobina revela un aumento de la Hb F del orden del 5 al 15 por 100. Este aumento de la Hb F suele ser anterior al desarrollo de la aplasia medular. Los estudios cromosómicos muestran un porcentaje, anormalmente alto, de roturas cromatínicas y un tipo de alineamiento cromosómico poco frecuente. Los mismos cambios se observan en los cultivos de tejidos fibroblásticos y es posible el diagnóstico prenatal mediante amniocentesis (117).

Herencia

Se trata de herencia autosómica recesiva (113).

Diagnóstico

Está basado en la clínica y en las pruebas complementarias.



FIG. 4.—Alteración del dedo pulgar en un paciente con síndrome de Fanconi. Cortesía de la Dra. Navarro. Hospital La Paz. Madrid.

Tratamiento

Además del tratamiento sintomático con transfusiones de sangre y antibióticos, la medicación con esteroides androgénicos resulta beneficiosa. Esta medicación conlleva los riesgos de masculinización y hepatotoxicidad (117).

Pronóstico

La experiencia con el tratamiento androgénico no es suficientemente grande como para saber cuál pueda ser el pronóstico final. Antes solían morir en los últimos años de la infancia por hemorragia, infección o complicaciones transfusionales (117).

Resumen

1. Herencia autosómica recesiva.
2. Anomalías congénitas que pueden incluir microcefalia, ausencia de radios y pulgares, malformaciones oculares, cardíacas y renales.
3. Retraso mental.
4. Pigmentación cutánea.
5. Ocasional atresia del conducto auditivo externo, fijación de platina y/o deficiente desarrollo de la primera espira de la cóclea, produciéndose habitualmente sordera de conducción.
6. Pancitopenia aplásica que empieza a manifestarse a partir de los dos años de edad.

DISPLASIA BRANQUIO-OTO-RENAL (SÍNDROME B.O.R.)

En 1864 HEUSINGER describió por primera vez la asociación de pits preauriculares, fistulas branquiales y sordera. En 1976 MELNICK (121) describió las anomalías renales que completan esta displasia branquio-oto-renal.

Clínica

La sordera puede ser moderada o severa. En el 50 por 100 de los casos es de carácter mixto, en el 30 por 100 es de transmisión, siendo neurosensorial en el 20 por 100 restante (122).

Puede haber pits preauriculares, y las deformidades auriculares más frecuentes son las orejas en asa. Fístulas o quistes cervicales laterales son característicos. Las anomalías renales incluyen riñones poliquísticos, hipoplásicos o agenésicos (122). También se han descrito lesiones glomerulares y reflujo vesico-ureteral que conduce al fallo renal (123). Otras anomalías asociadas son la estenosis del conducto lacrimal, parálisis del nervio facial o anomalías vestibulares (124).

La pérdida auditiva puede estar presente en el momento de nacer o desarrollarse en la infancia o adolescencia. El componente de transmisión se debe a la fijación o deformidad osicular, mientras que en los casos de hipoacusia neurosensorial se ha demostrado la existencia de displasia de Mondini (121).

Pruebas complementarias

Deben practicarse las pruebas encaminadas a confirmar la asociación sintomática: análisis de orina, pielografía, exploración clínica, exploración audiológica, etc.

Herencia

Es autosómica dominante con gran penetrancia y expresión variable. Su manifestación con frecuencia es asimétrica (124).

Diagnóstico

Se basa en la asociación sintomática confirmada por las pruebas complementarias.

Tratamiento

Es variable en cada caso.

Pronóstico

Fundamentalmente depende de la intensidad de las alteraciones renales.

Resumen

1. Herencia autosómica dominante.
2. Sordera mixta de conducción o neurosensorial.
3. Pits preauriculares y deformidades auriculares.
4. Quistes o fístulas cervicales laterales.
5. Malformaciones renales.
6. Anomalías asociadas lacrimales, vestibulares o del nervio facial.

SINDROME CHARGE

Las siglas CHARGE corresponden a la asociación de coloboma, defectos cardíacos (heart), atresia coanal, retraso en el crecimiento, hipoplasia genital en los varones y anomalías óticas (ear) con sordera (125). La etiología es desconocida y se ignora el factor hereditario, por lo que; la inclusión en este capítulo es cuestionable sin embargo, lo mencionamos porque entre los componentes menores (infrecuentes) de esta asociación se encuentran, además de parálisis facial y microcefalia, malformaciones renales.

SINDROME DE LEVY-HOLLISTER

El síndrome de Levy-Hollister tiene una herencia autosómica dominante y se caracteriza por malformaciones lacrimales, orejas en asa, sordera, hipodontia, displasia del esmalte y malformaciones de miembros superiores (126). Las anomalías renales se presentan de manera variable y no caracterizan el síndrome, que será comentado más extensamente en otros capítulos.

ENFERMEDAD DE ALSTROEM

Consiste en retinopatía pigmentaria, diabetes, obesidad, capacidad mental normal e hipoacusia

neurosensorial. La enfermedad produce pérdida visual severa, en la primera década de la vida y se comenta extensamente en el capítulo correspondiente. En relación con la edad y de manera variable aparecen signos de enfermedad renal, que es probablemente la causa de muerte más frecuente en estos pacientes (127).

BIBLIOGRAFIA

1. ALPORT, C. A.: «Hereditary familial congenital haemorrhagic nephritis». *Br. Med. J.*, 1: 504-506, 1927.
2. KONIGSMARK, B. W., y GORLIN, R. J.: «Genetic hearing loss with renal disease». En *Genetic and metabolic deafness*. W. B. Saunders Company, 1976.
3. CAPELLA, G., y CAMPMAJO, A.: «Nefritis hereditaria con sordera». En *Hipoacusia neurosensorial*. Ponencia oficial SEORL, 1976.
4. DIBONA, G. F.: «Hereditary nephritis». En *Medicina Interna de Jay H. Stein*. Salvat ed., S.A. 912-913, 1987.
5. CRAWFURD, M., y TOGHILL, P.: «Alport's syndrome of hereditary nephritis and deafness». *Q. J. Med.*, 37: 563-576, 1968.
6. CHIRICOSTA, A.; JINDAL, S. L.; METUZALS, J., y KOCH, B.: «Nephropathy with hematuria (Alport's syndrome)». *Can. Med. Assoc. J.*, 102: 396-401, 1970.
7. JOHNSON, W. J., y HAGAN, P. J.: «Hereditary nephropathy and loss of hearing». *Arch. Otolaryngol.*, 82: 166-172, 1965.
8. GEKLE, D.; ESSLER, H., y BRUNNER, H.: «Familiäre nephropathie Schallempfindungsschwerhörigkeit». *Arch. Kinderheilkd.*, 178: 290-302, 1969.
9. CASSIDY, G.; BROWN, K.; COHEN, M., y DeMARIA, W.: «Hereditary renal dysfunction and deafness». *Pediatrics.*, 35: 967-979, 1965.
10. FERGUSON, A. C., y RANCE, C. P.: «Hereditary nephropathy with nerve deafness (Alport's syndrome)». *Am. J. Dis. Child.*, 124: 84-88, 1972.
11. HAUSER, J.: «néphropathie chronique héréditaire avec surdité et atteinte oculaire». *Schweiz. Med. Wochenschr.*, 104: 724-728, 762-772, 1974.
12. FLINTER, F. A.; CAMERON, J. S.; CHANTLER, C., y cols.: «Genetics of classic Alport's syndrome». *The Lancet*, 29: 1.005-1.007, 1988.
13. SPEAR, G. S.; WHITWORTH, J. M., y KONIGSMARK, B. W.: «Hereditary nephritis with nerve deafness». *Am. J. Med.*, 49: 52-63, 1970.
14. MILLER, G. W.; JOSEPH, D. J.; COZAD, R. L., y McCABE, B. F.: «Alport's syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 92: 418-432, 1970.
15. CELES-BLAUBACH, A.; GARCIA-ZOZAYA, J.; PEREZ-REQUEJO, J., y BRASS, K.: «Vestibular disorders in Alport's syndrome». *J. Laryngol. Otol.*, 88: 663-674, 1974.
16. JAWORSKI, A.: «Ein fall von lenticonus anterior und uber dessen entstehen». *Graefe's. Arch. clin. Exp. Ophthalmol.*, 65: 313-317, 1910.
17. ARNOTT, E. J.; CRAWFURD, M. S. A., y TOGHILL, P. H.: «Anterior lenticonus and Alport's syndrome». *Br. J. Ophthalmol.*, 50: 390-403, 1966.
18. SOHAR, E.: «Renal disease, inner ear deafness and ocular changes». *Arch. Intern. Med.*, 97: 627-630, 1956.
19. GOVAN, J. A. A.: «Ocular manifestations of Alport's syn-

- drome: An hereditary disorder of basement membranes?». *Br. J. Ophthalmol.*, 67: 493-503, 1983.
20. KANAMORI, M.; HAYASAKA, S.; FURUSE, N., y SETO-GAWA, T.: «Macular flecks in a 5-year-old boy with Alport's syndrome». *Graefe's Arch. Clin. Exp. Ophthalmol.*, 226: 227-229, 1988.
 21. WHITE, R. H. R.; PARSON, V., y WALT, F. P.: «The renal disorder in Alport's syndrome». *Guy's Hosp. Rep.*, 113: 179-189, 1964.
 22. KRICKSTEIN, H. I.; GLOOR, F. J., y BALOGH, K.: «Renal pathology in hereditary nephritis with nerve deafness». *Arch. Pathol.*, 82: 506-517, 1966.
 23. CHURG, J., y SHERMAN, R. L.: «Pathologic characteristics of hereditary nephritis». *Arch. Pathol.*, 95: 374-379, 1973.
 24. SHERMAN, R. L.; CHURG, J., y YUDIS, M.: «Hereditary nephritis with a characteristic renal lesion». *Am. J. Med.*, 56: 44-51, 1974.
 25. WINTER, L. E.; CRAM, B. M., y BANOVEZ, J. D.: «Hearing loss in hereditary renal disease». *Arch. Otolaryngol.*, 88: 238-241, 1968.
 26. GREGG, J. B., y BECKER, S. F.: «Concomitant progressive deafness, chronic nephritis, and ocular lens disease». *Arch. Ophthalmol.*, 69: 293-299, 1963.
 27. BABAI, F., y BETTEZ, P.: «Lésions auditives du syndrome d'Alport (nephrite hematurique héréditaire)». *Ann. Anat. Pathol.*, 13: 289-302, 1968.
 28. ARNOLD, W.: «Inner ear and renal diseases». Presentando en el symposium: «Histopathology of the ear and its clinical implications» in honor of Harold F. Schuknecht. Boston 11 y 12 de agosto 1983.
 29. WEIDAUER, H., y ARNOLD, W.: «Strukturelle Veränderungen am Hörorgan beim Alport-syndrom». *Z. Laryngol. Rhinol. Otol.*, 55: 6-16, 1976.
 30. ARNOLD, W.: «Überlegungen zur pathogenese des cochleorenalen syndroms». *Acta Otolaryngol. (Stockh.)*, 89: 330-341, 1980.
 31. FUJITA, S., y HAYDEN, R. C. Jr.: «Alport's syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 90: 453-466, 1969.
 32. WESTERGAARD, O.; KLUYSKENS, P., y JOHN, H. D.: «Alport's syndrome. Histopathology of human temporal bones». *ORL*, 34: 263-273, 1972.
 33. MYERS, G. J., y TYLER, H. R.: «The etiology of deafness in Alport's syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 96: 33-340, 1972.
 34. BERGSTROM, L.; JENKINS, P.; SANDO, I., y ENGLISH, G. M.: «Hearing loss in renal disease: clinical and pathological studies». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 82: 555-576, 1973.
 35. EHRLICH, L. H.: «Spontaneous rupture of the lens capsule in anterior lenticonus». *Am. J. Ophthalmol.*, 29: 1.274-1.281, 1946.
 36. STREETEN, B. W.; ROBINSON, M. R.; WALLACE, R., y JONES, D. B.: «Lens capsule abnormalities in Alport's syndrome». *Arch. Ophthalmol.*, 105: 1.693-1.697, 1987.
 37. QUICK, C. A.; FISH, A., y BRAWN, C.: «The relationship between cochlea and kidney». *Laryngoscope*, 83: 1.469-1.482, 1973.
 38. ARNOLD, W., y WEIDAUER, H.: «Experimental studies on the pathogenesis of inner ear disturbance in renal disease». *Arch. Oto-Rhino-Laryngol.*, 211: 217-219, 1975.
 39. SPEAR, G. S.: «Hereditary nephritis (Alport's syndrome)». *Clin. Nephrol.*, 21: 3-5, 1984.
 40. HABIB, R.; GUBLER, M. C.; HINGLAIS, N., y cols.: «Alport's syndrome: Experience at Hôpital Necker». *Kidney int.*, 21: suppl. 11, pp. 20-28, 1982.
 41. DIBONA, G. F.: «Alport's syndrome: A genetic defect in biochemical composition of basement membrane of glomerulus, lens and inner ear». *J. Lab. Clin. Med.*, 101: 817-819, 1984.
 42. TINA, L. U.; LOU, M. F.; DIZIO, D., y CALCAGNO, P. L.: «Alteration of collagen metabolism in hereditary nephritis». *Pediat. Res.*, 13: 774-776, 1979.
 43. YELTISCHEV, Y.; IGNATOVA, M.; ANANENKO, A., y cols.: «Hereditary nephritis and hypoplastic dysplastic nephropathy: hydroxyllysine glycoside excretion and the glomerular basement membrane». *Int. J. Pediat. Nephrol.*, 4: 149-154, 1983.
 44. SCHRÖEDER, C. H.; MONNENS, L. A. H.; VAN LITH-ZANDERS, H. M. A., y cols.: «Urinary excretion of hydroxyllysine and its glycosides in Alport's syndrome and several others glomerulopathies». *Nephron*, 44: 103-107, 1986.
 45. ASKENASI, R.; VAN HERWEGHEM, J. L., y DUCOB, J.: «Contribution of kidney basement membranes and collagen to the urinary excretion of hydroxylisyl glycosides». *Biomedicine*, 22: 233-236, 1975.
 46. WEISLANDER, J.; BARR, J. F.; BUTKOWSKI, R. J., y cols.: «Goodpasture antigen of the glomerular basement membrane: Localization to non-collagenous regions of type IV collagen». *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 81: 3.838-3.842, 1984.
 47. BUTKOWSKI, R. J.; WEISLANDER, J.; WISDOM, B. J., y cols.: «Properties of the globular domain of type IV collagen and its relationship to the Goodpasture antigen». *J. Biol. Chem.*, 260: 3.739-3.747, 1985.
 48. YOSHIOKA, K.; KLEPPEL, M., y FISH, A. J.: «Analysis of nephritogenic antigen in human glomerular basement membrane by two-dimensional gel electrophoresis». *J. Immunol.*, 134: 3.831-3.837, 1985.
 49. KLEPPEL, M. M.; KASHTAN, C. E.; BUTKOWSKI, R. J., y cols.: «Alport familial nephritis: absence of 28 kilodalton non-collagenous monomers of type IV collagen in glomerular basement membrane». *J. Clin. Invest.*, 80, 263-266, 1987.
 50. MCCOY, R. C.; JOHNSON, H. K.; STONE, W. J., y WILSON, C. B.: «Variation in glomerular basement membrane antigens in hereditary nephritis. (Abstr.)». *Lab. Invest.*, 34: 325-326, 1976.
 51. OLSON, D. C.; ANAND, S. K.; LANDING, B. H., y cols.: «Diagnosis of hereditary nephritis by failure of glomeruli to bind anti-glomerular basement membrane antibodies». *J. Pediatr.*, 96: 697-699, 1980.
 52. JENIS, E. H.; VALESKI, J. E., y CALCAGNO, P. L.: «Variability of anti GBM binding on hereditary nephritis». *Clin. Nephrol.*, 15: 111-114, 1981.
 53. JERAJ, K.; KIM, Y.; VERNIER, R. L., y cols.: «Absence of Goodpasture's antigen in male patients with familial nephritis». *Am. J. Kidney Dis.*, 2: 626-629, 1983.
 54. PERRIN, D.; JUNGERS, P.; GRÜNFELD, J. P., y cols.: «Perimacular changes in Alport's syndrome». *Clin. Nephrol.*, 13: 163-167, 1980.
 55. PETERSON, W. S., y ALBERT, D. M.: «Fundus changes in the hereditary nephropathies». *Trans. Am. Acad. Ophthalmol. Otolaryngol.*, 78: 762-771, 1974.
 56. POLAK, B. C. P., y HOGEWIND, B. L.: «Macular lesions in Alport's disease». *Am. J. Ophthalmol.*, 84: 532-535, 1977.
 57. USUI, J.; KOGA, F., y KITAHARA, H.: «Alport's syndrome. Folia Ophthalmol. Jpn., 29: 1.012-1.018, 1978.
 58. BAITARI, A., y IURATO, S.: «Morphologische Aspekte. En Rauch S, ed. Biochemie des Hörorgans. Stuttgart: Thime Verlag, 14-32, 1964.
 59. CHOU, J., y RODGERS, K.: «Respiration of tissues lining the mammalian membranous labyrinth». *J. Laryngol. Otol.*, 76: 341-351, 1962.

60. RHODIN, J.: «Correlation of ultrastructural organization and experimentally changed proximal convoluted tubule cells of the mouse kidney» (thesis). Stockholm: Karolinska Institute, 1954.
61. MARKS, S. C., y SCHACHT, J.: «Effects of ototoxic diuretics on cochlear Na⁺/K⁺ ATPase and adenylate cyclase». *Scand. Audiol. suppl.*, 14: 131-135, 1981.
62. QUICK, C. A.: «Antigenetic causes of hearing loss». *Otolaringol. Clin. North. Am.*, 8: 385-94, 1975.
63. ARNOLD, W.; WEIDAUER, W., y SEELIG, H. P.: «Experimenteller beweis einer gemeinsamen antigenizität zwischen innenohr und niere». *Arch. Oto-rhino-laryngol.*, 212: 99-117, 1976.
64. WEIDAUER, H., ARNOLD, W., y SEELIG, H. P.: «Nachweis von basalmembranantikörpern im innenohr bei experimenteller masugi-nephritis». *Laryngol. Rhinol. Otol. (Stuttgart)*, 56: 500-507, 1977.
65. GACEK, R.: «The pathology of hereditary sensorineural hearing loss». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 80: 289-298, 1971.
66. NADOL, J., y BURGESS, B.: «Cochleosaccular degeneration of the inner ear and progressive cataracts inherited as an autosomal dominant trait». *Laryngoscope*, 92: 1.028-1.037, 1982.
67. ODA, M.; PRECIADO, M.; QUICK, C., y PAPARELLA, M.: «Labyrinthine pathology of chronic renal failure patients treated with hemodialysis and kidney transplantation». *Laryngoscope*, 84: 1.489-1.506, 1974.
68. McDONALD, T.; ZINCKE, H.; ANDERSON, C., y OTT, N.: «Reversal of deafness after renal transplantation in Alport's syndrome». *Laryngoscope*, 88: 38-42, 1978.
69. MITSCHKE, H.; SCHMIDT, P.; ZAZGORNIK, J., y cols.: «Effect of renal transplantation on uremic deafness, a long-term study». *Audiology*, 16: 530-534, 1977.
70. BERGSTROM, L.; THOMPSON, P.; SANDO, I., y WOOD, R.: «Renal disease: its pathology, treatment and effects on the ear». *Arch. Otolaryngol.*, 106: 567-572, 1980.
71. BERGSTROM, L., y THOMPSON, P.: «Hearing loss in pediatric renal patients». *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.*, 5: 227-234, 1983.
72. TRASERRA, J., y CARALPS, A.: «Patología cocleovestibular urémica y trasplante renal». *Acta Oto-Rhino-Laryng. Ibero-Amer.*, 23, 1: 60-89, 1972.
73. TRASERRA, J.: «Patología cocleo-vestibular urémica». Congreso Mundial de Otorrinolaringología, 1973.
74. RANSOME, J.; BALLANTYNE, J. C.; SHALDON, S., y cols.: «Perceptive deafness in subjets with renal failure treated with haemodialysis and polybrene: A clinico-pathological study». *J. Laryng.*, 80: 651-654, 1966.
75. TRASERRA, J., y MORENO-RIBES, V.: «Sorderas urémicas y diabéticas. En Hipoacusia neurosensorial». Ponencia Oficial SEORL 1976.
76. HAYES, D. K.; MAJESKI, J. A.; ALEXANDER, J. W., y cols.: «Renal transplantation in Alport's syndrome». *Am. Surg.*, 51: 414-417, 1985.
77. MILLINER, D. S.; PIERIDES, A. M., y HOLLEY, K. E.: «Renal transplantation in Alport's syndrome: antiglomerular basement membrane glomerulonephritis in the allograft». *Mayo Clin. Proc.*, 57: 35-43, 1982.
78. SHAH, B.; FIRST, M. R.; MENDOZA, N. C., y cols.: «Alport's syndrome: risk of glomerulonephritis induced by anti-glomerular-basement-membrane antibody after renal transplantation». *Nephron.*, 50: 34-38, 1988.
79. FLEMING, S. J.; SAVAGE, C. O. S.; McWILLIAM, L. J., y cols.: «Antiglomerular basement membrane antibody-mediated nephritis complicating transplantation in a patient with Alport's syndrome». *Transplantation*, 46: 857-859, 1988.
80. TERUEL, J. L.; LIAÑO, F.; MAMPASO, F., y cols.: «Allograft antiglomerular basement membrane glomerulonephritis in a patient with Alport's syndrome». *Nephron.*, 46: 43-44, 1987.
81. HAMET, P.; KUCHEL, O.; NOWACZYNSKI, W., y cols.: «Hypertension with adrenal, genital, renal defects and deafness». *Arch. Intern. Med.*, 131: 563-569, 1973.
82. JOSSO, N.; De GROUCHY, J.; FREZAL, J., y LAMY, M.: «El síndrome de Turner familiar». *Ann. Pédiatr.*, 10: 163-167, 1963.
83. CHRISTAKOS, A. C.; SIMPSON, J. L.; YOUNGER, J. B., y CHRISTIAN, C. D.: «Gonadal dysgenesis as an autosomal recessive condition». *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 104: 1.027-1.030, 1969.
84. LEMIEUX, G., y NEEMEH, J. A.: «Charcot-Marie-Tooth disease and nephritis». *Can. Med. Assoc. J.*, 97: 1.193-1.198, 1967.
85. HANSON, P. A.; FABER, R. E., y ARMSTRONG, R. A.: «Distal muscle wasting, nephritis, and deafness». *Neurology (Minneapolis)*, 20: 426-434, 1970.
86. EPSTEIN, C. J.; SAHUD, M. A.; PIEL, C. F., y cols.: «Hereditary macrothrombocytopathia, nephritis, and deafness». *Am. J. Med.* 52: 299-310, 1972.
87. ECKSTEIN, J. D.; FILIP, D. J., y WATTS, J. C.: «Hereditary thrombocytopenia, deafness, and renal disease». *Ann. Intern. Med.*, 82: 639-645, 1975.
88. PARSIA, K. P.; LEE, D. B. N.; ZAMBONI, L., y GLASSOCK, R. J.: «Hereditary nephritis, deafness and abnormal thrombopoiesis. Study of a new kindred». *Am. J. Med.*, 60: 665-672, 1976.
89. BERNHEIM, J.; DECHAVANNE, M.; BRYON, P. A., y cols.: «Thrombocytopenia, macrothrombocytopathia, nephritis and deafness». *Am. J. Med.*, 61: 145-150, 1976.
90. HANSEN, M. S.; BEHNKE, O.; PEDERSEN, N. T., y VIDEBACK, A.: «Megathrombocytopenia associated with glomerulonephritis, deafness and aortic cystic medianecrosis». *Scand. J. Haematol.*, 21: 197-205, 1978.
91. CLARE, N. M.; MONTIEL, M. M.; LIFSCHITZ, M. D., y BANNAYAR, G. A.: «Alport's syndrome associated with macrothrombopathic thrombocytopenia». *Am. J. Clin. Pathol.*, 72: 111-117, 1979.
92. PETERSON, I. C.; RAO, V. K.; CROSSON, J. T., y WHITE, J. G.: «Fechtner syndrome – a variant of Alport's syndrome with leukocyte inclusions and macrothrombocytopenia». *Blood*, 65, 397-406, 1985.
93. COHEN, T.; BRAND-AURABAN, A.; KARSHAI, C., y cols.: «Familial infantile renal tubular acidosis and congenital nerve deafness: an autosomal recessive syndrome». *Clin. Genet.*, 4: 275-278, 1973.
94. NANCE, W. E., y SWEENEY, A.: «Evidence for autosomal recessive inheritance of the syndrome of renal tubular acidosis with deafness». *Birth Defects*, 7 (4): 70-72, 1971.
95. DONCKERWOLCKE, R. A.; VAN BIERRLIET, J. P.; KOOREVAAR, G., y cols.: «The syndrome of renal tubular acidosis and nerve deafness». *Acta Paediat. Scand.*, 65: 100-104, 1976.
96. WALKER, W. G.: «Renal tubular acidosis and deafness». *Birth Defects*, 7 (4): 126-128, 1971.
97. WALKER, W. G.; ÖZER, F. L., y WHELTON, A.: «Syndrome of perceptive deafness and renal tubular acidosis». *Birth Defects*, 10 (4): 163-166, 1974.
98. GOYER, R. A.; REYNOLD, J.; BURKE, J., y BURKHOLDER, P.: «Hereditary renal disease with neurosensory hearing loss, prolinuria and ichthyosis». *Am. J. Med. Sci.*, 256: 166-179, 1968.
99. PERRY, T. L.; HARDWICK, D. F.; LOWRY, R. B., y HANSEN, S.: «Hyperprolinemia in two successive generations

- of a North American Indian family». *Ann. Hum. Genet.*, 31: 401-408, 1968.
100. MUCKLE, T. J., y WELLS, M.: «Urticaria, deafness, and amyloidosis: a new heredo-familial syndrome». *Q. J. Med.*, 31: 235-248, 1962.
 101. ANDERSEN, V., BUCH, N. H.; JENSEN, M. K., y KILLMANN, S.: «Deafness, urticaria, and amyloidosis». *Am. J. Med.*, 42: 449-456, 1967.
 102. BLACK, J. T.: «Amyloidosis, deafness, urticaria, and limb pains: a hereditary syndrome». *Ann. Intern. Med.*, 70: 989-994, 1969.
 103. LAGRUE, G.; VERNANT, J. P., REVUZ, J., y cols.: «Syndrome de Muckle et Wells. Cinquième observation familiale». *Nouv. Press. Méd.*, 1: 2.223-2.226, 1972.
 104. McKUSICK, V. A.: «Mendelian inheritance in man, 4th Ed. Baltimore, Md., Johns Hopkins Press, 1975.
 105. MERETOJA, J.: «Genetic aspects of familial amyloidosis with corneal lattice dystrophy and cranial neuropathy». *Clin. Genet.*, 4: 175-185, 1973.
 106. MAMOU, H.; MAMOU, J. E., y De REGNAULT, D.: «Maladie périodique et syndrome de Muckle et Wells». *Nouv. Press. Méd.*, 3: 1.363-1.364, 1974.
 107. WINTER, J. S. D.; KOHN, G.; MELLMAN, W. J., y WAGNER, S.: «A familial syndrome of renal, genital, and middle ear anomalies». *J. Pediatr.*, 72: 88-93; 1968.
 108. TURNER, G.: «A second family with renal, vaginal, and middle ear anomalies». *J. Pediatr.*, 76: 641-644, 1970.
 109. BRAUN, F. C. Jr., y BAYER, J. F.: «Familial nephrosis associated with deafness and congenital urinary tract anomalies in sibling». *J. Pediatr.*, 60: 33-41, 1962.
 110. CARRERA, J. M.; ALEGRE, M., y TORRENTS, M.: «Anomalías nefrourológicas. En diagnóstico prenatal». Carrera, J. M., y cols.. Salvat Editores, S.A. Barcelona, 1987.
 111. BERGSMA, D.: «Birth defects compendium. En Bergsma, D. (ed.): Birth Defects Compendium». New York, AR. Liss. Inc., 1979.
 112. SAITO, R.; TAKATA, N.; MATUMOTO, N., y cols.: «Amolais of the auditory organ in Potter's syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 108: 484-488, 1982.
 113. SANDO, I.; SUEHIRO, S., y WOOD, R. P.: «Congenital anomalies of the external and middle ear. En Pediatric Otolaryngology. Bluestone and Stool». Saunders Company W. B. 2 ed. Philadelphia. 1990.
 114. FITCH, N., y LACHANCE, R. C.: «The pathogenesis of renal agenesis». *Can. Med. Assoc.*, 107: 653-656, 1972.
 115. KAFFE, S.; ROSE, J. S.; GODMILOW, L., y cols.: «Prenatal diagnosis of renal anomalies». *Am. J. Med. Genetics*, 1: 241-244, 1977.
 116. CARRERA, J. M.; BARAIBAR, R., y FERRER, J. C.: «Defectos congénitos dismórficos. En Diagnóstico prenatal». Carrera, J. M., y cols. Salvat Editores, S. A. Barcelona, 1987.
 117. PEARSON, H. A.: «Pancitopenia aplásica constitucional». En Tratado de Pediatría de Nelson, W. E., Vaughan III, V. C. y McKay, R. J., séptima edición. Salvat Editores, S. A. Barcelona, 1980.
 118. McDONOUGH, S. R.: «Fanconi's anemia syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 92: 284-287, 1970.
 119. HARADA, T.; SANDO, I.; STOOL, S. E., y cols.: «Temporal bone histopathologic features in Fanconi's anemia syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 106: 275-278, 1980.
 120. HEUSINGER, C. F.: «Hals-Kiemen-Fisteln von noch nicht beobachter form». *Virchows Arch. Pathol. Anat. Physiol.*, 29: 358-380, 1864.
 121. MELNICK, M.; BIXLER, D.; NANCE, W. E., y cols.: «Familial branchio-oto-renal dysplasia: a new addition to the branchial arch syndromes». *Clin. Genet.*, 9: 25-34, 1976.
 122. FRASER, F. C.; SPROULE, J. R., y HALAL, F.: «Frequency of the branchio-oto-renal (BOR) syndrome in children with profound hearing loss». *Am. J. Med. Genet.*, 7: 341-349, 1980.
 123. COTE, A., y O'REGAN, S.: «The branchio-oto-renal syndrome». *Am. J. Nephrol.*, 2: 144-146, 1982.
 124. GIMSING, S., y DYRMOSE, J.: «Branchio-oto-renal dysplasia in three families». *Ann. Otol. Rinol. Laryngol.*, 95: 421-426, 1986.
 125. OLEY, C. A.; BARAITSER, M., y GRANT, D. B.: «A reappraisal of the CHARGE association». *J. Med. Genet.*, 25: 147-156, 1988.
 126. KREUTZ, J. M., y HOYME, H. E.: «Levy-hollister syndrome». *Pediatr.*, 82 (1): 96-99, 1988.
 127. MILLAY, R. H.; WELEBER, R. G., y HECKENLIVELY, J. R.: «Ophthalmologic and systemic manifestations of Alstroem's disease». *Am. J. Ophthalmol.*, 102 (4): 482-490, 1986.

CAPITULO XIII

Hipoacusias hereditarias con anormalidades de patología extraótica tiroidea y cardiaca

P. LAZARO DE FRUTOS, D. ALAMINOS FERRATER, P. LAZARO CALVO y F. OLAIZOLA

En este capítulo vamos a tratar de las alteraciones de la función de la glándula tiroides que, actuando durante la época prenatal del individuo, van a interferir en el desarrollo del órgano de la audición, produciendo malformaciones más o menos importantes que se van a manifestar por una pérdida auditiva de grado variable, generalmente intensa.

Las alteraciones de la glándula tiroides en su función, a veces, se muestran por un agrandamiento de la glándula, conocido desde antiguo con el nombre de bocio y la disfunción del aparato auditivo con el nombre de sordera.

Las enfermedades del tiroides son conocidas como una de las más antiguas del hombre. El bocio es ya señalado en la India 2.000 años a. C. y se muestra en pinturas y esculturas egipcias, griegas y romanas, como agrandamientos en la base del cuello, y como desconocían su naturaleza exacta le dieron el nombre descriptivo de bocio (en latín, masa en el cuello) (1).

Fue VESALIO, en 1543 (2), quien demostró que la masa estaba compuesta por dos glándulas, una a cada lado de la tráquea, y WHARTON observó que estas glándulas estaban unidas por su centro y eran de forma piramidal, por lo que las denominó tiroides (en griego, placa cuadrilonga).

Las restantes relaciones anatómicas han sido realizadas por los cirujanos del siglo XVII y XVIII.

El conocimiento de la fisiología de la glándula tiroides es relativamente reciente y puede considerarse que empezó con SIR HUMPHREY DAVY (1815) (1), que descubrió yodo en alta concentración en esponjas de mar y pescado. Cuando COINDET (1), médico suizo, supo de este descubrimiento y relacionó la menor incidencia de bocio

en el ambiente marino con este hecho, dió yodo a pacientes bociosos, consiguiendo una disminución del bocio.

Siguieron los trabajos de HORSLEY (3), MURRAY (4) y de KENDALL (5), que en 1914 desenmarañó completamente el misterio de esta glándula cristalizando su hormona activa, que llamó tiroxina.

Investigaciones posteriores han demostrado que la tiroxina es sintetizada exclusivamente en la glándula tiroides, donde cuatro átomos de yodo son oxidados y combinados con las moléculas de tirosina para formar tetrayodotironina. Esta proteína con cuatro átomos de yodo es luego conjugada con una alfa globulina para formar tiroglobulina, que es almacenada en la glándula tiroides y es reconocida microscópicamente como coloide. La hidrólisis de la tiroglobulina produce tiroxina, que, unida laxamente a las proteínas del plasma en la corriente sanguínea, es llevada a todos los tejidos del organismo (6).

Función y regulación de la tiroxina

La tiroxina siempre se ha considerado como un catalizador fisiológico que regula la proporción de reacciones químicas que normalmente ocurren dentro de una célula.

Este concepto es verdadero, pero limitado en su alcance, ya que la tiroxina no solamente gobierna el metabolismo de los constituyentes de la célula, tales como grasa, carbohidratos y proteínas, sino que es esencial para el crecimiento y desarrollo de todos los tejidos del cuerpo desde la vida fetal temprana hasta el adulto (7).

Para asegurar que el organismo en su totalidad tenga un grado apropiado de metabolismo y crecimiento, existe una estrecha relación bioquímica entre el tiroides, la pituitaria y el hipotálamo. Expuesto de una manera simple: el hipotálamo, comprobando los trabajos del cuerpo y las necesidades de los tejidos para un aumento o disminución del metabolismo, estimula apropiadamente a la pituitaria para que libere tirotrópina, hormona que, a su vez, induce al tiroides a liberar tiroxina, de tal forma que no se produce un exceso de liberación de esta hormona, ya que esta hormona inhibe, a su vez, la producción de tirotrópina y de este modo existe un delicado balance neuroendocrino entre estas hormonas y el hipotálamo, todo esencial para un perfecto control del metabolismo tisular (6, 7, 8, 9).

Tan antiguo como pueda ser el bocio y los trastornos del metabolismo tiroideo, no cabe duda que debe ser el sordo congénito, con la consiguiente falta de lenguaje o sordomudez.

En la antigüedad a los sordos profundos se les consideraba faltos de inteligencia, idiotas, embrujados o poseídos del demonio, no se relacionaba la sordera con la mudéz y los creían incapaces de educación y hasta el siglo XV se consideró al sordomudo como un ser irracional, sin derechos ni deberes religiosos ni sociales.

Hasta mediados del siglo XVI no empezó a hacerse la luz, GIROLAMO CARDANO (1501-1578), médico de Padua, propone unos principios para la educación y mejor comprensión social del sordo.

En España, Pedro Ponce de León empieza la enseñanza oral de un sordomudo que sigue su discípulo Manuel Ramírez de Carrión, y Juan Pablo Bonet publica un libro sobre la educación del sordomudo, que es el primero en su género, y en 1795 se crea el primer centro de sordomudos y en este mismo año Lorenzo Hervás de Panduro escribe «ESCUELA ESPAÑOLA DE SORDOMUDOS» y es el primero en usar la palabra sordomudo, pues antes eran designados como mudos (10).

Desde esta fecha el interés por estos problemas ha ido en progresión creciente, creándose en todos los países centros de enseñanza, rehabilitación, etc., y dictándose normas para la integración de estas personas en la sociedad.

Aunque conocidos el bocio endémico y la sordera congénita desde la antigüedad, su correlación es relativamente reciente, ya que en las descripciones de cretinos endémicos la sordera no es específicamente mencionada, debido probablemente a la dificultad para detectarla en pacientes que presentan un grave retraso mental y físico.

La relación entre bocio esporádico y sordera es todavía más reciente, siendo el primero en establecerla VAUGHAM PENDRED en 1896 (11).

Cretinismo y sordera

Hacia el final del siglo XVIII los autores europeos describieron un estado degenerativo en los Alpes y Pirineos, al que llamaron «cretinismo» y el mejor relato de esta condición se debe a FODERE (1800) (12). La característica más sorprendente de este estado era su localización estricta y pronto fue remarcado que en las localidades donde el cretinismo estaba presente la mayoría de los habitantes tenían bocio.

El cretinismo tiene tres características fundamentales:

- 1) Crecimiento corporal retardado (a veces hasta el enanismo).
- 2) Desarrollo mental retardado (a veces hasta la inbecilidad).
- 3) Sordera severa que puede llegar hasta la sordomudez (13).

El bocio generalmente estaba presente, pero su tamaño no guardaba relación con el estado general, los «cretinos» no tenían o apenas tejido tiroide palpable.

En contraste con ese tipo de cretinismo endémico se han descrito dos síndromes esporádicos, a los que también se les ha aplicado el término de cretinismo. Estos dos síndromes tienen dos caracteres en común:

- a) No localización geográfica.
- b) Sus características clínicas son el resultado del hipotiroidismo.

El primero, llamado «cretinismo esporádico bocioso», está claramente causado por un defecto congénito en el equipo enzimático del tiroides y es hereditario recesivo.

El segundo ha sido llamado «cretinismo por agenesia del tiroides o esporádico no bocioso», y es debido a una falta de desarrollo del tiroides durante la vida fetal o con la presencia de un pequeño fragmento en la base de la lengua.

En ambos tipos de cretinismo esporádico hay un defecto tiroideo severo y sus manifestaciones clínicas son debidas al hipotiroidismo. En cuanto al cretinismo endémico, para algunos autores también puede ser atribuido al hipotiroidismo, así ciertos autores ingleses y americanos han opinado que el cretinismo esporádico es la misma enfermedad que el cretinismo endémico y ahora usan el término de «cretinismo» como sinónimo de hipotiroidismo congénito.

DE QUERVAIN y WEGELIN (1936) (14) pusieron en claro que el hipotiroidismo estaba presente, en cierto grado, en los cretinos endémicos estudiados por ellos. En los casos más severos la función tiroidea estaba virtualmente ausente y la mayo-

ría de las manifestaciones clínicas podían ser atribuidas a la falta de hormona.

GROLLMAN dijo que la diferenciación de estos dos tipos de cretinismo ha sido cuestionada debido a la ausencia de diferencia alguna entre ellos. (15).

Para JOHNSEN (16) cada forma de cretinismo es debida a una deficiencia de yodo y a causa de un estado hereditario cada individuo requiere unas cantidades de yodo particulares para mantener su estado eutiroides.

Sin embargo, para COSTA (17) y otros autores que han estudiado cretinos endémicos de los valles del norte de Italia, dicen que éstos no muestran signos inequívocos de hipotiroidismo, posiblemente porque se refieren a cretinos en su sentido original de estado de retraso físico y mental.

Bocio endémico y sordera

Otra manera de ver este problema es correlacionar el fenómeno de la sordomudez con el fenómeno del bocio, lo que nos permite el uso de datos estadísticos, ya que en la mayoría de los países los sordomudos están recogidos en instituciones y su número puede ser averiguado y comparado con el número de bocios examinados en la misma época.

En las zonas donde no hay bocio ni sordera endémica la incidencia de todas las formas de sordera era de 0,3 por 1.000 habitantes. Sin embargo, en zonas montañosas de Suiza la incidencia era de más de 20 por 1.000 en algunos lugares y también en otros países y zonas montañosas parece haber una correlación bien definida entre la incidencia de sordomudez y bocio.

SCOTT y GUPTA (1934) (18) han llegado a considerar la incidencia de sordomudez en una región como indicativa de un tipo severo de bocio endémico.

En las zonas llanas donde la incidencia de bocio y de sordomudez es pequeña no se da esta correlación, y también hay que señalar que algunos bocios endémicos están acompañados de una alta incidencia de sordomudez mientras otros no.

Es de resaltar que si la sordomudez está en relación con el bocio endémico, también el cretinismo tiene esta relación. Esto avala el punto de vista de DE QUERVAIN y WEGELIN de que la sordomudez puede ser considerada como una manifestación del cretinismo endémico.

EUGTER (19), en 1938, ha demostrado que hay una estrecha relación entre la incidencia de bocio y la incidencia de cretinismo endémico y ha consi-

derado a la sordomudez como una manifestación del cretinismo endémico.

GUSIC (1957) (20) encontró anomalías de la función cócleo-vestibular en más del 75 por 100 de las personas con bocio endémico.

Anatomía patológica del oído en el cretinismo y bocio endémico con sordera (14)

Los cambios principales han sido hallados en el oído medio. La mucosa del oído medio está engrosada produciendo un estrechamiento de las ventanas oval y redonda. La cápsula laberíntica periostal está hipertrófica. La pared del promontorio está hiperostósica y a menudo los nichos de las ventanas están transformados en estrechas hendiduras y el estribo puede estar fijo a la pared de la ventana redonda o al canal de Falopio. Las osículos están también agrandados y distorsionados.

El oído interno está también afectado algunas veces, siendo la anomalía más común la existencia de una capa hialina entre el órgano de Corti y la membrana tectorial y atrofia de las células nerviosas del ganglio espiral.

LUCHER (21) comentó sobre la discrepancia entre los cambios, más marcados del oído medio y la observación clínica de que tales casos de sordera son de tipo de oído interno y que coinciden con los casos de JOHNSEN (16), en que la lesión está localizada en el sistema perceptivo (según los estudios audiológicos, ya que no pudo realizar los anatomopatológicos).

Para DE QUERVAIN y WEGELIN, los cambios observados probablemente comenzaron en la vida fetal tardía, pero que tuvieron lugar principalmente durante el primer año de la vida posnatal, y LUCHER (21) opina que las anomalías encontradas no pueden ser atribuidas al hipotiroidismo en la vida posnatal.

Patogenia de la sordera endémica o sordera del cretinismo endémico o del hipotiroidismo congénito

Esta sordera está asociada claramente, en cierto grado, con anomalías de la glándula tiroidea, ya que solamente se encuentra en áreas donde el bocio es prevalente y parte de los caracteres clínicos del cretinismo endémico pueden ser atribuidos al hipotiroidismo.

Esta sordera podría ser el resultado del hipotiroidismo operando durante la vida fetal. Esta

hipótesis está avalada por las observaciones hechas por la mayoría de los autores que se han ocupado del cretinismo endémico, desde FODERE hasta nuestros días, de que las madres de cretinos endémicos son caso siempre bociosas, aunque ellas generalmente no eran cretinas.

Con lo que nosotros conocemos hasta ahora sobre el metabolismo del yodo, parece claro que el bocio de una embarazada con una dieta baja en yodo podría remover casi el total de su escaso yodo, dejando poco o nada para el feto, que quedaría tan falto de yodo que se haría hipotiroideo y esto incidiría en el desarrollo del aparato auditivo. Esta hipótesis está respaldada por los estudios de WESPI (1945) (22) sobre la repercusión que tuvo la introducción de la sal yodada en diversos cantones suizos en la incidencia de sordera.

La incidencia de nuevos casos de sordera que se mantenía relativamente constante entre 1915 y 1922, en un nivel de 1,2-1,7 por 1.000 nacimientos, en 1923 comenzó a caer y en 1925 estaba en 0,4 por 1.000 (nivel encontrado en la mayoría de los países europeos), y esta correlación era más manifiesta en aquellos lugares de más alta incidencia de sordomudez, lo que demuestra el gran valor de la profilaxis con yodo de la sordera congénita.

En el cantón de WALLIS no hubo esta relación, pero es sabido que en este cantón existe un gran número de casos de sordera hereditaria no asociada con cretinismo y bocio.

Hay que tener en cuenta que otros factores han podido ser responsables en la declinación de la sordomudez tanto como la yodización.

Otras investigaciones que demuestran la importancia del metabolismo del yodo en el desarrollo del aparato auditivo han sido llevados a cabo por diversos autores: BARGMANN, 1966 (23); RUBESTEIN, 1974 (24); DEOL, 1976 (25); UZIEL, 1981 (26) y otros.

Estos autores, utilizando diversos métodos con los cuales producían un hipotiroidismo en animales durante su desarrollo embriológico, demostraron diversas anomalías en el desarrollo del oído interno (falta de desarrollo de la membrana tectorial, marcada inmadurez del epitelio sensorial) y cambios ultraestructurales que parecen ser bastante significativos para explicar la pérdida de audición.

Otra posibilidad sería que la lesión del aparato auditivo fuera causada por una noxa desconocida ototóxica, que podría ser neutralizada, según QUERVAIN y WEGELIN, por pequeñas cantidades de yodo.

Estas teorías atribuyen el cretinismo endémico, incluyendo la sordomudez a FACTORES AMBIENTALES.

Otra teoría que a menudo ha sido invocada es la que determina que el cretinismo endémico es producido por FACTORES GENETICOS.

STANBURY y HEDGE, en 1950 (27), postularon que los cretinos bociosos eran causados por un defecto enzimático congénito. Para CLEMENS (28) podría ser debido a la acción de un factor recesivo mendeliano.

Las más importantes observaciones sobre la herencia del cretinismo endémico son debidas a EUGSTER, 1938 (19). Ellas revelaron que no había pruebas de que factores genéticos tuvieran alguna importancia en la producción del cretinismo endémico, basándose en los siguientes puntos:

- a) La consanguinidad entre los padres de cretino no era mayor que la de no cretinos.
- b) La proporción de niños cretinos no era mayor si uno de los padres era cretino que si ambos padres eran sanos.
- c) En cinco familias ambos padres eran cretinos, pero muchos de sus hijos eran normales. Caso sorprendente de una unión incestuosa de hermano con hermana, cuyo hijo fue completamente normal y una detallada investigación no halló ninguna característica de cretinismo. Este caso es casi suficiente para rechazar la idea de que el cretinismo es una condición heredada.

No obstante, sería poco aconsejable pensar que el cretinismo endémico es una enfermedad unitaria.

El balance de pruebas favorece el punto de vista de que el cretinismo endémico y la sordomudez que a menudo le acompaña es en su mayor parte el resultado de factores ambientales más que genéticos.

BIBLIOGRAFIA

1. IASON, A. H.: «The thyroid gland in medical history». *Froben Press*, New York, 1946.
2. VESALIUS, A.: «De humanis corporis fabrica». Liber, 1: 151-578, Basileae, 1543.
3. HORSLEY, V.: «Relation of the thyroid gland to general nutrition». *Lancet*, 1: 3-4, 1886.
4. MURRAY, G. R.: «The life-history of the first case of myxoedema. Treated by thyroid extract». *Brit. Med. J.* 1: 359-60, 1920.
5. KENDALL, E. C.: «The isolation in crystalline form of compound containing iodine which occurs in the thyroid; its chemical nature and physiological activity». *J. Ass. Amer. Physicians*, 30: 420-449, 1915.
6. PITT-RIVERS, R.: «Biochemistry and physiology of thyroid hormones». *New York J. Med.*, 63: 43-49, 1963.
7. HOCH, F. L.: «Biochemical actions of thyroid hormones». *Physiol. Reviews*, 42: 605-6, 3, 1962.
8. PITT-RIVERS, R., y TROTTER, W. R.: «The thyroid

- gland». Butterworths. Washington, D. C. First edition, 1964.
9. VANDERLAAN, W. P., y GREER, M.: «Some effects of the hypophysis on iodine metabolism by the thyroid gland of the rat». *Endocrinology*, 47: 36-47, 1950.
10. PERELLO, J., y TORTOSA, F.: «Sordomudez». Editorial Científica Médica. 1968.
11. PENDRED, V.: «Deaf-mutism and goiter». *Lancet*, 2: 532, 1986.
12. FODERE, F. E.: «Traité du goître et du crétinisme, précédé d'un discours sur l'influence de l'air humide sur l'entendement humain». Bernard. París, 1800.
13. TROTTER, W. R.: «The association of deafness with thyroid disfunction». *Brit. Med. Bull.*, 16: 92-98, 1960.
14. DE QUERVAIN, F. DE, y WEGELIN, C.: «Der endemische kretinismus». Springer, Berlín.
15. GROLLMAN, A.: «Essentials of endocrinology». J. B. Lippincott Co., First edition, 1964.
16. JOHNSEN, S.: «Familial deafness and goiter in persons with a low level of protein-bound iodine». *Acta Otolaryngol. (Stockh.) Suppl.*, 140: 168-177, 1958.
17. COSTA, A.; MORTARA, M.; COTTINO, F.; PELLERITO, N., y DALL'ACQUA, R.: *Ann. Endocr.*, París, 20, 238, 1959.
18. STOTT, H., y GUPTA, S. P.: *Indian J. Med. Res.* 21: 649-655, 1934.
19. EUGSTER, J.: *Arch. Klaus-Stift. Verb. Forsch.*, 13: 383, 1938.
20. GUSIC, B.: *Prat. Otorrhino-laryng.*, 19: 531, 1957.
21. LÜSCHER, E.: «Lehrbuch der Ohrenheilkunde», Springer, Vienna. 1952.
22. WESPI, H. J.: *Schweiz Med. Wschr.*, 75: 625, 1945.
23. BARGMAN, G. J., y GARDNER, L. I.: «Otic lesions and congenital hypothyroidism in the developing chick». *J. Clin. Invest.*, 46: 1.828-1.839, 1967.
24. RUBENSTEIN, M.; RUBENSTEIN, C., y THEODOR, R.: «Hearing dysfunction with congenital sporadic hypothyroidism». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 83: 914-19, 1974.
25. DEOL, M. S.: «The role of thyroxine in the differentiation of the organ of Corti». *Acta Otolaryngol. (Stockh.)*, 81: 429-35, 1976.
26. UZIEL, A.; GABRIAN, J.; OHRESSER, M., y LEGRAND, C.: «Effects of hypothyroidism on the structural development of the organ of Corti in the rat». *Acta Otolaryngol. (Stockh.)*, 92: 469-80, 1981.
27. STANBURY, J. B., y HEDGE, A. N.: *J. Clin. Endocrinol.*, 10: 1.471, 1950.
28. CLEMENS, F. W.: *Bull. World Hlth. Org.*, 18: 175, 1958.

Bocio esporádico con sordomudez - Síndrome de Pendred

El síndrome de Pendred está caracterizado por: sordera congénita neurosensorial, bocio esporádico y test de la descarga de perclorato anormal.

La primera descripción de este síndrome es debida a VAUGHAN PENDRED, quien en 1896 (1) comunicó la curiosa asociación de bocio y de sordomudez en dos hermanas de una familia numerosa y en su honor se le dio su nombre. WOOD, en 1824 (2), había mencionado esta relación pero su descripción no fue completa.

Apenas se volvió a escribir sobre este tema, salvo esporádicas comunicaciones: (BRAIN, 1927 (3), STANLEY, 1948 (4); STANBURY, 1950 (5); THIEME, 1957 (6); DERAMEAKER, 1956 (7), y JOHNSEN, 1958 (8), hasta que MORGANS y TROTTER, en 1958 (9), comunicaron que la causa del bocio podría ser un defecto enzimático específico, con lo cual dieron un gran impulso al estudio de este proceso.

Entre la cuarentena de autores que se han ocupado de este problema, el primer lugar lo ocupa sin duda ninguna FRASER (10), que ha examinado 2.500 niños sordos y ha sido capaz de recopilar 233 casos de la literatura mundial y al mismo tiempo definir al síndrome de Pendred como una triada: sordera congénita, bocio y test del perclorato anormal.

Frecuencia

Varía considerablemente según se desprende de la literatura. Mientras en Inglaterra es de 7,5/100.000 nacimientos (FRASER, 1965), en Escandinavia es de alrededor de 1/100.000 (NILSSON y col., 1964) (11). Como el bocio se desarrolla lentamente la incidencia en los niños es menor.

Posiblemente al 4 del 10 por 100 de los casos de sordera congénita padecen el síndrome de Pendred (BATSAKIS y col., 1962) (12).

BASCHIERI y col., 1963 (13), encontraron que la mitad de los niños sin bocio de una escuela de sordos tenían un test del perclorato positivo.

Sintomatología

El bocio: Como una regla el bocio comienza en la pubertad o posiblemente más tarde, pero en unos pocos casos puede estar presente en el nacimiento, pero a veces regresa rápidamente para manifestarse más tarde. La edad media de aparición se sitúa en los 9,5 años y el caso más tardío se sitúa en los 28 años (SACREZ, 1967) (14).

Al principio el bocio es difuso y blando, pero gradualmente se va transformando en nodular y

duro, sobre todo en las mujeres, y tiene una frecuencia igual en los dos sexos. A veces el bocio puede desarrollarse tanto que produce trastornos de comprensión obligando a la tiroidectomía, y a menudo recidivan, a no ser que se haga un tratamiento tiroideo sustitutivo.

Los caracteres histológicos del bocio del S.P. han sido precisados por primera vez por THIEME en 1957 (6) y un estudio más completo de 14 casos es debido a J. F. SMITH en 1960 (15).

Todos los autores, encuentran el mismo polimorfismo histológico traduciendo la heterogeneidad de la glándula. El cuadro microscópico es muy variado y puede en ciertas ocasiones dar la sospecha de malignidad debido a la presencia de células y núcleos atípicos, núcleos hiper cromáticos, núcleos dobles o células gigantes. En contraste con esto no se ven mitosis, y todo ello puede explicarse por la estimulación incrementada y prolongada de la pituitaria.

Iguales cuadros se observan en el bocio esporádico que en el bocio endémico.

El hipotiroidismo: No existe más que en un tercio de los casos, aparece en los primeros años de la vida, permanece discreto y moderado de ordinario. Regresa lo más a menudo sin opoterapia en el momento que el aumento del tiroides es suficiente para restablecer una secreción hormonal apropiada.

Generalmente los pacientes son eutiroides, con normal desarrollo físico y mental sin embargo, el hipotiroidismo y el nanismo no son condiciones raras.

El yodo proteico (P.B.I.) es normal o reducido y el test del perclorato es positivo.

La sordera: No falta jamás, pero en el momento de su descubrimiento depende de su gravedad, de la perspicacia del entorno y de la asistencia médica. Lo más frecuente es que se note desde los primeros años de la vida o durante la segunda infancia y adolescencia; excepcionalmente más tarde, a los 45 años en un caso de FRASER.

Presenta diversos grados en una misma familia.

El oído medio y externo son normales.

Es una sordera congénita de tipo perceptivo bilateral de 40 a 100 dB de pérdida, simétrica, severa en el 50 por 100 de los casos y siendo las frecuencias agudas las más afectadas generalmente.

La edad media de la detección de la sordera es para TOULD y SCOWEN (16) de 2,2 años. La sordera progresa lentamente durante la infancia. En algunos casos la sordera es unilateral, McGIRR (17), o predomina netamente de un lado (HARNACK).

El desarrollo del lenguaje es generalmente pobre a causa de la sordera intensa desde el nacimiento a los que se les puede colocar una prótesis son minoría.

Recrutamiento positivo ha sido encontrado en cuatro de los seis casos investigados por NILSSON y en dos casos de FRASER, lo que sugiere que el defecto auditivo reside en el órgano de Corti. El examen vestibular pone de manifiesto una hipoeccitabilidad en las pruebas calóricas generalmente y respuestas vestibulares normales en algunos casos.

Estudio genético del síndrome de Pendred

La incidencia familiar que se encuentra en la descripción inicial de V. PENDRED se encuentra en numerosas observaciones posteriores. Es generalmente aceptado que se trata de una enfermedad hereditaria, autosómica recesiva, como demostró FRASER (10) en un estudio sobre 207 familias. El mismo autor señala una tasa elevada de consanguinidad, así como otros autores.

Sin embargo, la hipótesis de una transmisión dominante de penetrancia variable es sostenida por Stanbury, que se ha mostrado sorprendido por la incidencia superior a la normal del bocio en los ascendientes. MEANS (18) comparte la misma opinión.

El estudio cromosómico ha sido realizado en tres ocasiones; en dos el cariotipo se reveló normal, FRASER (10), HOLLANDER (19), y en el tercero F. HENI ha puesto en evidencia un mosaicismo con una triple población celular.

Para explicar la asociación constante de sordera y de bocio se han formulado dos hipótesis sin revolver la cuestión. Para la mayoría de los autores con FRASER, BATSAKIS y TOULD incriminan a un solo gen de efectos pleiotrópicos, mientras que NILSSON prefiere admitir la presencia de dos genes asociados.

Estudio radiológico de los huesos temporales en el síndrome de Pendred

Varios investigadores han sido incapaces de demostrar alguna anomalía usando las técnicas convencionales de rayos X.

En 1967 JENSEN (20) fue el primero que describió radiológicamente la malformación de MONDINI en el S.P., usando la tomografía del oído interno en la proyección axial-piramidal.

P. ILLUM, 1972 (21), en el examen tomográfico de 15 pacientes con S.P. de su estudio, encuentra seis casos, probablemente siete, con malformación tipo Mondini bilateral; dos, que no fue posible el examen por falta de cooperación, y cinco eran normales.

En contraste con este estudio, JOHNSEN, en 1987 (22), encontró la malformación de MONDINI en todos los 34 oídos estudiados y basándose en sus investigaciones emite las siguientes conclusiones:

1. El defecto de Mondini es una parte del S.P.
2. La malformación heredada de Mondini es la causa sobre la que se apoya el deterioro neurossensorial de la audición.
3. La sensibilidad auditiva varía ampliamente en estos pacientes.

El examen radiológico consistió en tomografía axial-piramidal, que demostró malformación de Mondini, bilateral en todos los casos, excepto en uno que dio un falso negativo en el lado derecho que en el examen histológico posmortem de la cóclea se demostró que también tenía una malformación de Mondini en dicho lado (JOHNSEN (23), 1986).

CT-Scanning de la cóclea en el S.P.

JOHNSEN y col. (24), 1989, hacen un estudio con este método para el diagnóstico en cinco pacientes con S.P. y llegan a la conclusión de que el examen de la cóclea usando este proceder es bastante útil para reemplazar a la tomografía convencional axial-piramidal cuando se sospecha una cóclea de Mondini y la tomografía convencional ha sido negativa.

Estudio histológico de los huesos temporales en el S.P.

J. HVIDBERG-HANSEN y M. BALSLEY JORGENSEN, en 1968 (25), fueron los primeros en hacer examen histológico de los oídos internos de un paciente con S.P. comprobado, que reveló una malformación bilateral de tipo Mondini del oído interno. Los cambios en los dos huesos temporales fueron idénticos. El examen macroscópico no demostró anomalías. El examen microscópico reveló que el oído medio era normal. La cápsula laberíntica no mostraba signos de osteopatía. La configuración de las cavidades óseas daba lugar a la sospecha de malformación (la cóclea estaba acomodada en una única cavidad con solamente

un rastro de dos vueltas). El vestíbulo y canales semicirculares tenían cavidades más grandes y groseras que normalmente. En el laberinto membranoso hay solamente dos vueltas de la cóclea que envuelve un modiolos defectuoso con poco hueso. El conducto coclear mostraba signos de hidrops con pronunciada dilatación de la membrana de Reissner. La estria vascular era normal. En el órgano de Corti hay de vez en cuando células de sostén pero ni rastro de células ciliadas internas o externas. Había una atrofia total de la membrana tectoria, sin fibras nerviosas en la lámina espiral y en el modiolos solamente unas pocas células ganglionares desparramadas en el canal espiral y en correspondencia había solamente unas pocas ramas acústicas del VIII par. La cantidad de tejido conectivo periótico estaba relativamente aumentado con osificación incipiente en aposición al endostio de la cápsula laberíntica. En la parte vestibular del laberinto membranoso había cavidades dilatadas, parcialmente llenas con tejido conectivo en los lugares del utrículo y del sáculo; no obstante, estaba preservada la configuración de estas cavidades. En la mácula el epitelio sensorial era normal, con normal desarrollo de las vías nerviosas hacia el ganglio vestibular, el cual era también normal. Los canales semicirculares estaban ligeramente dilatados. El acueducto del vestíbulo era más corto y de calibre más ancho que normalmente. Había también dilatación del conducto y saco endolinfáticos. En el vestíbulo también había aumento del tejido conectivo periótico con osificación a lo largo del endostio de la pared laberíntica.

En 1986, JOHNSEN (23) hace un estudio histológico de seis huesos temporales de cinco pacientes con S.P. comprobado. En todas las preparaciones fue encontrada la cóclea característica de Mondini y llega a la conclusión de que la malformación del oído interno en el S.P. está más en concordancia con la descripción original de Mondini que la de otros síndromes donde se ha descrito una cóclea semejante al Mondini.

La descripción original de malformación congénita de la cóclea conocida como malformación de Mondini (26) está basada sobre un examen de autopsia en 1791 de los oídos de un niño de ocho años nacido sordo.

Bioquímica del trastorno tiroideo en el síndrome de Pendred

La función tiroidea ha sido estudiada con yodo radiactivo por THIEME, 1957 (6); MORGANS y TROTTER, 1958 (9); Mc GIRR, 1959 (12), y FRASER, 1960 (27), etc.

En circunstancias normales el yodo marcado es rápidamente captado por la glándula tiroidea e incorporado en compuestos orgánicos.

Si la formación de hormona está interferida (caso de personas que toman drogas antitiroideas, trastornos del metabolismo tiroideo, etc.), la mayoría del material marcado permanece concentrado en el tiroides en forma de yodo inorgánico. En estas circunstancias el tiocinato potásico y el perclorato potásico hacen que la mayoría del yodo marcado inorgánico sea descargado del tiroides en la circulación general (lo que les ha transformado en métodos importantes para la investigación de trastornos congénitos o adquiridos del primer paso de la hormonogénesis tiroidea).

STANBURY y HEDGE (5) fueron los primeros que describieron pacientes con cretinismo congénito asociado con incapacidad tiroidea total para formar compuestos orgánicos yodados.

Técnica del test de la descarga de perclorato potásico

El paciente en ayunas recibe por boca 20 ul. de I 131 y 50-60 minutos más tarde con un contador Geiger se hacen medidas sobre la glándula y sobre el muslo simultáneamente. Inmediatamente después se da a beber al paciente una solución conteniendo 200 mg. de perclorato potásico en 25 c.c. de agua y se vuelve a medir la radiactividad sobre el tiroides y el muslo a los 10, 20, 30, 40 y 50 minutos (MORGANS y TROTTER, 28).

Hay diferentes técnicas de realización dependiendo de la dosis de perclorato, del tiempo de administración o de observación, etc.

Cuando el perclorato se le administra a una persona con una función tiroidea normal, una hora después de haberle dado una dosis trazadora de radioyodo como éste es captado y fijado por el tiroides rápidamente, no puede producirse la descarga a la circulación general y, por ello, el contenido de radioyodo del tiroides no sigue aumentando sino que queda detenido pero no disminuye.

Cuando hay una incapacidad total para captar y fijar el yodo, como en los cretinos bociosos descritos por STANBURY y HEDGE (5), todo el radioyodo en el tiroides está presente como yodo inorgánico y es descargable con el perclorato o el tiocianato en cualquier tiempo después de la administración de radioyodo.

Defectos parciales para captar y fijar el yodo solamente pueden ser demostrados dando perclorato una hora más o menos después del radioyodo y el test puede ser considerado positivo si el con-

tenido de radioyodo del tiroides disminuye más del 5 por 100 utilizando la técnica de BASCHIERI 1960 (29).

Cuando está presente un bocio activo, la gran masa de tejido tiroideo puede captar una cantidad normal o mayor que la normal de radioyodo en 24 horas, aunque la proporción de captación sea subnormal.

La capacidad del perclorato para descargar el yodo marcado del tiroides diferencia claramente al síndrome de Pendred del curso general de los casos de simple bocio.

Patogenia del síndrome de Pendred

La causa inmediata de la falta de captación del yodo y su transformación en yodo orgánico por el tiroides en el síndrome de Pendred, es un defecto congénito de una enzima, una peroxidasa, necesaria para la síntesis de la tiroxina.

La causa del bocio es un incremento de la hormona tirotrófica pituitaria en la circulación general en respuesta al descenso de tiroxina circulante. Los hechos clínicos avalan esta hipótesis. Los pacientes con síndrome de Pendred que han sufrido tiroidectomías desarrollan nuevos bocios a menos que sean tratados con tiroxina.

La causa de la sordera está en las malformaciones que se han producido en el órgano de la audición por falta de hormona tiroidea durante la vida prenatal y que han sido señalados en el apartado de anatomía patológica.

Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Pendred es fácil cuando hay una historia familiar, sordera congénita neurosensorial, bocio y fundamentalmente el test del perclorato es positivo.

Se debe hacer el diagnóstico diferencial con el cretinismo endémico con sordera, en el que el test del perclorato es negativo y además presenta el cuadro clínico del cretinismo.

También hay que hacer el diagnóstico diferencial con la tiroiditis de HASHIMOTO (28), donde el test del perclorato puede ser positivo, pero en este caso el proceso comienza en la edad media generalmente y parece que el defecto de parcial fijación del yodo por el tiroides es producido según ROITT y col., 1956 (30); ROSE y WITEBSKY, 1956 (31), por una respuesta autoinmune a la tiroglobulina, lo que podemos poner de manifiesto con la investigación de anticuerpos antitiroideos en el suero y con el estudio histológico el tiroides.

Otros procesos con los que debemos hacer el diagnóstico diferencial son: los cretinos esporádicos bociosos, con los bocios no tóxicos, con todo tipo de sorderas congénitas; ya que hay sorderas congénitas sin bocio (10) que tienen el test del perclorato positivo y en estos casos la historia familiar es esencial.

Pronóstico

Los pacientes con síndrome de Pendred tienen una vida de duración normal. Con el adecuado tratamiento de tiroxina el bocio no aumenta, pero la audición no sufre modificación.

Tratamiento

Con la terapia de elección con tiroxina se puede conseguir, si ésta es realizada tempranamente, la regresión del bocio. En casos tardíos en los que se han efectuado tiroidectomías la tiroxina consigue que el bocio no recidive al disminuir la cantidad de TSH circulante. La audición permanece estable. Si hay alguna audición residual, una prótesis puede ser de alguna ayuda y habrá que realizar el tratamiento de rehabilitación adecuado.

BIBLIOGRAFIA

- PENDRED, V.: «Deaf-mutism and goiter». *Lancet*, 2: 532, 1896.
- WOOD, K.: «Some observations upon local prevalence of idiotism and its connections with goiter». *Mem. Manchr. Lit. Phil. Soc.*, 4: 83-103, 1824.
- BRAIN, W. R.: «Hereditary in simple goiter». *Quar. Jour. Med.*, 20: 303-320, 1927.
- STANLEY, M. M., y ASTWOOD, E. B.: *Endocrinology*, 42: 107, 1948.
- STANBURY, J. B., y HEDGE, A. N.: «A study of a family of Goitrous cretins». *J. Clin. Endocrin.*, 10: 1471, 1950.
- THIEME, E. T.: «Report of the occurrence of deaf-mutism and goiter in four of six siblings of a North America family». *Ann. Surg.*, 146: 941-948, 1957.
- DERAEMACKER, T.: «Congenital deafness and goiter». *Am. J. Hum. Genet.* 8: 253-256, 1956.
- JOHNSON, S.: «Familial deafness and goiter in persons with a low level of protein-bound iodine». *Acta Otolaryngol.* (Stockh) Suppl. 140:168-177, 1958.
- MORGANS, M. E., y TROTTER, W. R.: «Association of congenital deafness with goitre; the nature of the thyroid defc. *Lancet* 1: 1607, 609, 1958.
- FRASER, G. R.: «Association of congenital deafness with goiter (Pendred's syndrome). A study of 207 families». *Ann. Hum. Genet.*, 28: 201-248, 1965.
- NILSSON, L. R.; BORGFORS, N., y GAMSTORP, I., et al.: «Nonendemic goiter and deafness». *Acta Paediat. Scand*, 53: 117-131, 1964.
- BATSAKIS, J. H., y NISHIYAMA, R. H.: «Deafness with sporadic goiter. Pendred's syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 76: 401-406, 1962.
- BASCHIERI, L.; BENEDETTI, G.; DE LUCA, F., y NEGRI, M.: «Evaluation and limitations of the perchlorate test in the study of thyroid function». *J. Clin. Endocrinol. Metab.*, 23: 786-791, 1963.
- SACREZ, R.; JUIF, J. G., y MANDRY, J., et al.: «Le syndrome de Pendred, I. Etude critique, clinique et genetique». *Ann. de pediatrie*, 2 de Janvier 1967.
- SMITH, J. F.: «The pathology of the thyroid in the syndrome of sporadic goitre and congenital deafness». *Quart. J. Med.*, 29: 297, 1960.
- THOULD, A. K., y SCOWEN, E. F.: «The syndrome of congenital deafness and simple goiter». *J. Endocrinol.*, 30: 69-77, 1964.
- McGIRR, E. M.; HUTCHINSON, J. H., y CLEMENT, W. E.: «Sporadic goitre due to dysmorphogenesis. Impaired utilization of trapped iodine». *Scot. Med. J.*, 4: 107-114, 1959.
- MEANS, J. H.; DE GROOT, L. J., y STANBURY, J. B.: «The thyroid and its diseases». The Blakiston Division, McGraw Hill, Thierd Edition, 1963.
- HOLLANDER, C. S.: «Hypometabolism in relation to ear, nose and throat disorders». *Arch. Otolaryngol.*, 63: 135-141, 1956.
- JENSEN, J.: «Tomography of the inner ear in deaf children. Radiological demonstration of two cases of the Mondini malformation». *J. Laryngol. Otol.*, 81: 27-35, 1967.
- ILLUM, P.; KIAER, H. W.; HVIDBERG-HANSEN, J., y SONDERGAARD, G.: «Fifteen cases of Pendred's syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 96: 297-304, 1972.
- JOHNSON, T.; LARSEN, C.; FRIIS, J., y HOUGAARD-JENSEN, F.: «Pendred's syndrome. Acoustic, vestibular and radiological findings in 17 unrelated patients». *J. Laryngol. Otol.*, 101: 1.187-1.192, 1987.
- JOHNSON, T.; BALSLEV, M., y JOHNSON S.: «Mondini cochlea in Pendred's syndrome». *Acta Otolaryngol.*, 102: 239-247, 1986.
- JOHNSON, T.; VIDEBAEK, H., y OLESEN, K. P.: «CT-Scanning of the cochlea in Pendred's syndrome». *Clin. Otolaryngol.*, 14: 389-393, 1989.
- HVIDBERG-HANSEN, J., y BALSLEV JORGENSEN, M.: «The inner ear in Pendred's syndrome». *Acta Otolaryngol.*, 66: 129-135, 1968.
- MONDINI, C.: «Anatomica surdi nati sectio. De Bononiensi scientiarum et artium instituto atque academia comentarii». Tomus septimus pp. 419-431, 1791. Bononiae.
- FRASER, G. R.; MORGANS, M. E., y TROTTER, W. R.: «The syndrome of sporadic goiter and congenital deafness». *Q. J. Med.*, 29: 279-295, 1960.
- MORGANS, M. E., y TROTTER, W. R.: «Defective organic binding of iodine by the thyroid in Hashimoto's thyroiditis». *Lancet*, 1: 553-555, 1957.
- BASCHIERI, L., et al.: «Patologia tiroidea da difetti enzimatici». *Folia Endocr. (Pisa)*, 14: 601, 1961.
- ROITT, I. M., y DONIACH, D., et al.: «Ibid, ii, 820, 1956.
- ROSE, N. R., y WITEBSKY, E. J.: *Inmunol.*, 76: 417, 1956

A continuación describimos unos síndromes observados y comunicados por diversos autores en los que existe sordera congénita y trastornos metabólicos de tipo vario, que son extraordinariamente raros y cuentan cada uno con solamente

unos pocos casos y han sido tomados del libro de KONINGSMARK, B. W., y GORLIN, R. J.: «Genetic hearing loss with metabolic and other abnormalities. In: Genetic and metabolic deafness». Philadelphia Saunders, 336-344, 1976.

Síndrome de Refetoff, Sordera congénita. Bocio. Yodo proteico elevado (P.B.I.) y Epíffisis granujientas

En 1967 y 1972, REFETOFF y col. (1, 2) describieron en tres de seis pacientes un síndrome caracterizado por: sordera neurosensorial congénita severa, bocio, elevado nivel de hormona tiroidea en sangre con globulinas tiroideas normales, aparente estado eutiroides y epíffisis granujientas.

Sintomatología

Los pacientes tienen la cara de pájaro o estrecha. Los dos pacientes más viejos tenían pectus carinatum con escápulas aladas y glándula tiroidea aumentada de volumen. La inteligencia era normal.

El bocio apareció en la primera o media infancia y el tamaño era de 3-4 veces el normal.

La sordera estaba presente en los tres casos, de tipo neurosensorial, bilateral, severa y, más marcada, en las frecuencias agudas.

Nistagmus se halló en dos de los tres casos.

Examen radiográfico

Las radiografías mostraban granulaciones la mayor parte de los centros de osificación secundarios. La edad ósea estaba ligeramente retardada. Con la edad las granulaciones desaparecen, pero las cabezas del húmero y del fémur se aplastaban, tres eran más cortos y mostraban cabeza de fémur con deformidad en varus. Tomografías de los huesos temporales demostraron que el canal auditivo interno estaba disminuido en longitud.

Datos de laboratorio

Aunque los pacientes eran clínicamente eutiroides, algunos de los test de laboratorio sugerían hipotiroidismo. Los niveles de yodo proteico en dos casos eran elevados. No obstante, el metabo-

lismo basal y los niveles de lípidos y colesterol del suero eran normales.

El test de la descarga del perclorato era normal en los dos casos. A causa de la presencia del nivel elevado de tiroxina circulante y la actividad normal de la tiroxina, los autores piensan que hay una resistencia intracelular a la acción de la hormona tiroidea que es parcialmente compensada por una producción excesiva de hormona. Las investigaciones de BODE y col., 1973 (3), y LAMBERG, 1973 (4), avalan esta hipótesis de la resistencia periférica a la hormona tiroidea.

Parece ser un proceso hereditario autosómico recesivo, aunque no se han hallado bocio, sordera ni otras anomalías en la familia.

Diagnóstico

Se debe diferenciar del proceso descrito por TORKINGTON y col. (5) de niveles elevados de yodo proteico en presencia de función tiroidea normal y deficiencia de globulina-tiroxina, pero de tipo autosómico dominante.

En los casos BODE y LAMBERG, de resistencia periférica a la hormona tiroidea, ningún paciente tenía sordera ni anomalías óseas. Las epíffisis granujientas pueden presentarse en la condrodistrofia punctata, síndrome de Zellweger, y otros procesos.

Pronóstico

No parece ser un proceso progresivo.

Tratamiento

No existe tratamiento eficaz.

BIBLIOGRAFIA

1. REFETTOFF, A.; DE WIND, L. T., y DE GROOT, L. J.: «Familial syndrome combining deaf-mutism, stippled epiphyses, goitre and abnormally high P.B.I.: possible target organ refractoriness to thyroid hormone». *J. Clin. Endocrinol.*, 27: 279-294, 1967.
2. REFETTOFF, S., y DE GROOT, L. J., et al.: «Studies of a sibship with apparent hereditary resistance to the intracellular action of thyroid hormone». *Metabolism*, 21: 723-756, 1972.
3. BODE, H. H., y DANON, M., et al.: «Partial target organ resistance to thyroid hormone». *J. Clin. Invest.*, 52: 776-782, 1973.
4. LAMBERG, B. A.: «Congenital euthyroid goitre and partial peripheral resistance to thyroid hormones». *Lancet*, 1: 856-857, 1973.
5. TORKINGTON, P., et al.: «Familial thyrosine-binding globulin deficiency». *Br. Med. J.*, 3: 27-29, 1970.

Síndrome de Johanson y Blizzard

Sordera congénita. Hipotiroidismo. Retraso del crecimiento. Aplasia del ala nasal, ausencia de dientes permanentes y mala absorción debida a deficiencias proteolíticas y lipolíticas

JOHANSON y BLIZZARD, 1971 (1), y PARK, JOHANSON, JONES y BLIZZARD, 1972 (2), describieron un síndrome que consta de aplasia del ala nasal, retraso del crecimiento, mala absorción, hipotiroidismo, ausencia de dientes permanentes y sordera neurosensorial en tres niñas sin parentesco.

Sintomatología: La falta del ala nasal produce un aspecto sorprendente y el puente nasal puede estar deprimido. El peso al nacer es generalmente bajo y hay poca ganancia durante la infancia. También se ha descrito edema moderado en manos y pies y en algunos casos anasarca generalizada y que si no es tratado puede producir un fracaso cardíaco congestivo. Acentuado retraso mental, aunque algún caso parece tener una inteligencia normal.

Generalmente hay un único orificio urogenital. Se han encontrado vagina y úteros dobles con trompas y ovarios normales. La madurez sexual es retardada. En ocasiones hay un clítoris agrandado con pliegues prepuciales bien formados.

Aparato musculoesquelético. Generalmente hay hipotonía y laxitud de las articulaciones. La edad ósea está severamente retardada. La mayoría de los pacientes son microcefálicos. Se han señalado irregularidades en la osificación de las epífisis de diversos huesos largos.

Aparato gastrointestinal. La mala absorción está relacionada con la ausencia de tripsina, quimotripsina, carboxipeptidasa y lipasa. Con la excepción ocasional de los primeros molares los dientes permanentes nunca se desarrollan. Imperfección anal y fistula rectovaginal han sido señalados en la mayoría de los casos.

El cretinismo por agenesia tiroidea estaba presente en la mayoría de los casos.

La sordera era congénita, profunda y neurosensorial en todos los casos. Del aparato vestibular no se han realizado estudios.

Herencia: El trastorno hasta la fecha sólo se ha visto en niñas, quizá el síndrome es letal en varones. En 1966, GRAND y col. (3) publicaron un caso de un varón con XXY cromosomas que podía tener este síndrome junto a un síndrome de KLINEFELTER. Además de todas las características del síndrome tenía enfermedad pulmonar. Posiblemente él sobrevivió por tener un cromosoma extra. Un caso menos seguro de un varón con este síndrome es el comunicado por WILDERVANCK, 1968 (4). Tenía pequeña estatura, sordera congénita neurosensorial, dientes primarios persistentes, hipoplasia alar nasal, retraso mental y ligero hipospadias, pero su cariotipo era normal.

Diagnóstico: La deficiencia de enzimas proteolíticas está asociada con severo fracaso de crecimiento, diarrea acuosa, hipoproteinemia y marcado edema de las extremidades, pero no presenta las otras anomalías del síndrome tratado aquí. TOWNES, 1972 (5); PARK y col., 1972, examinaron una hembra hermafrodita que tenía una variedad de anomalías urogenitales y anales pero no tenía cretinismo hipotiroideo, retraso de crecimiento, sordera, trastornos pancreáticos u oligodoncia que son observados en este síndrome.

Pronóstico: La perspectiva para estas niñas es pobre. El retraso mental es marcado y la muerte puede surgir por fracaso cardíaco.

Tratamiento: El defecto nasal puede ser corregido por una rinoplastia. El niño puede ser mantenido con un régimen de hidrolizados de proteínas, pancreatina y vitaminas como complemento de la dieta. El cretinismo hipotiroideo puede ser tratado con tiroxina o tiroides desecado. Mientras el crecimiento mejora, la hipotonía muscular y la inteligencia no lo hace.

BIBLIOGRAFIA

1. JOHANSON, A., y BLIZZARD, R.: «A syndrome of congenital aplasia of the alae nasi, deafness, hypothyroidism,

dwarfism, absent permanent teeth, and malabsorption». *J. Pediatr.*, 79: 982-987, 1971.

2. PARK, I. J., et al.: «Special female hermaphroditism associated with multiple disorders». *Obstet. Gynecol.*, 39: 100-106, 1972.
3. GRAND, R. J., et al.: «Unusual case of XXY Klinefelter's syndrome with pancreatic insufficiency, hypothyroidism, deafness, chronic lung disease, dwarfism and microcephaly». *Am. J. Med.*, 41: 478-485, 1966.
4. WILDERVANCK, L. S.: «A first-arch syndrome variant?». *Lancet*, 2: 350, 1968.

Síndrome de Van Gemud Sordera congénita. Enanismo prenatal. Niveles elevados de hormona del crecimiento. Retraso mental

En 1969 VAN GEMUD, LAURENT DE ANGULO y VAN GELDEREN (1) publicaron dos parientes masculinos con enanismo prenatal, niveles elevados de hormona del crecimiento, retraso mental y sordera congénita.

Sintomatología: Los dos casos fueron enanos prenatales (peso al nacimiento de menos de 1.900 gr.), pero sus extremidades y tronco estaban en proporción. La circunferencia de la cabeza estaba reducida. Los signos de la pubertad, aún bajo terapia, no aparecieron hasta los 20 años de edad. Ambos muchachos tenían un coeficiente intelectual de menos de 40.

Aparato auditivo. Ambos casos eran sordos congénitos y ninguno logró adquirir el habla. La sordera, por otro lado, no estaba descrita. No fueron realizados estudios sobre el aparato vestibular.

Exámenes complementarios. El estudio radiográfico mostró un gran retraso en el desarrollo del esqueleto. En el suero fueron hallados niveles aumentados de hormona del crecimiento inmunorreactiva. La hormona del crecimiento exógena humana (HGH) indujo respuestas normales en el suero de insulina, glucosa, ácidos grasos libres pero fracasó para incrementar la retención de nitrógeno y la excreción urinaria de hidroxiprolina.

Herencia: Los padres eran consanguíneos. El trastorno tiene probablemente una herencia autosómica recesiva.

Diagnóstico: En 1968, LARON (2) describió un enanismo con altos niveles de hormona humana del crecimiento inmunorreactiva en el suero. Los individuos bajo estudio respondieron normalmente a la hormona del crecimiento exógena. En 1969, NAJJAR (3) reportó parientes cuyos niveles de HGH no fueron contenidos con la administración oral o intravenosa de glucosa. La hormona del crecimiento humana (HGH) fracasó para incrementar la retención de nitrógeno y la excreción urinaria de hidroxiprolina. En ningún miembro de la familia había retraso mental o sordera.

Pronóstico: Aunque el trastorno no amenaza la vida el pronóstico es malo, ya que el tratamiento es ineficaz.

Tratamiento: Los esteroides anabólicos pueden ser utilizados para promover el crecimiento.

BIBLIOGRAFIA

1. VAN GEMUD, J. J., et al.: «Familial prenatal dwarfism with elevated serum-reactive growth hormone levels and end-organ unresponsiveness Maandschr». *Kinder-geneeskd.*, 37: 372-382, 1969.
2. LARON, Z., et al.: «Pituitary dwarfism with high serum level of growth hormone». *Isr. J. Med. Sci.*, 4: 883-894, 1968.
3. NAJJAR, S. S.: «Pituitary dwarfism with elevated serum HGH levels. *Acta Endocrinol. Suppl.*, 138: 144, 1969.

Síndrome de Wilkelmann Sordera neurosensorial y enanismo hipotalamohipofisario

En 1972, WILKELMANN y col. (1) comunicaron sobre dos hermanas con sordera neurosensorial y enanismo hipotalamohipofisario.

Sintomatología: El enanismo era proporcionado. El peso y tamaño al nacimiento eran normales. El retraso en el crecimiento fue notado en la escuela. La altura adulta fue de 139 y de 146 cms.

Sistema endocrino. Ninguna muchacha logró la madurez sexual, no desarrollaron mamas ni pelo púbico y tenían amenorrea primaria. Los genitales externos e internos eran infantiles.

Aparato auditivo. La pérdida de la audición se notó a los seis-ocho años, progresó rápidamente y a los doce años eran totalmente sordas. No fueron comunicados trastornos vestibulares.

Exámenes complementarios. Las radiografías mostraron retraso generalizado de la edad ósea.

Los análisis radioinmunológicos de los niveles de HGH del plasma fueron de 3,0 ng/ml (niveles normales de 30,0 +/- 10,0 ng/ml), no elevándose más alto de 5,0 ng/ml tras estimulación con insulina. Las hormonas de estimulación folicular y luteinizante estaban en niveles prepuberales.

La captación radiactiva de yodo y la excreción de cortisol y corticosterona fueron normales. Los niveles en orina de 17-hidroxi y 11-hidroxycorti-

costeroides fueron normales incluso después de la estimulación con ACTH.

El colesterol y los triglicéridos del suero estaban elevados en una muchacha y normales en la otra.

Herencia: Los padres y una hermana de las pacientes eran normales. No había consanguinidad. La herencia parece ser autosómica recesiva.

Diagnóstico: Hay varios tipos de enanismo pituitario, pero ninguno ha estado asociado con sordera neurosensorial.

Pronóstico: Para la sordera es pobre. La terapia hormonal para el enanismo podría ser eficaz.

Tratamiento: Se pueden tratar tales pacientes con hormona del crecimiento o esteroides anabólicos.

BIBLIOGRAFIA

1. WINKELMANN, W., et al.: «Hypothalamo-hypophysärer Minderwuchs mit Innenohrschwerhörigkeit bei zwei Schwestern». *Internist*, 13: 52-56, 1972.

Sordera neurosensorial e hipotiroidismo congénito (H. C.)

En los últimos años diversos autores se han ocupado del estudio de la función auditiva en niños con hipotiroidismo congénito, ya que los estudios existentes no tenían en cuenta la sordera y sólo trataban sobre los trastornos neuropsicológicos (1, 2).

Se puede decir que son ANDERSCHUEREN-LODEWEYCKX y col. (3) los primeros en tratar este tema desde este punto de vista y, así, encuentran que el 20 por 100 de los pacientes con H C estudiados tienen una sordera neurosensorial de grado variable con un 55 por 100 de sordera severas y el resto moderadas.

En 1986, DE LUCA y col. (4) realizan también un trabajo con este mismo objetivo y encuentran un

24 por 100 de hipoacusias bilaterales de tipo perceptivo no retrococlear entre los H C estudiados y que es semejantes a la encontrada por CRIFO y col. (5), lo que nos pone de manifiesto que la frecuencia de sordera perceptiva en pacientes con H C es sorprendente.

El diagnóstico de HC se efectúa mediante la medida de todas las hormonas que intervienen en la función del tiroides y cuya deficiencia puede dar lugar a un hipotiroidismo y, así, con los modernos métodos de radioinmunoensayo, se determinan los niveles en el suero de las hormonas tiroideas T3 y T4 y de las hormonas de la pituitaria TSH, TRH (6) y, en ciertos casos, de la determinación de la prolactina (PRL) y de la res-

puesta a la estimulación de estas glándulas, lo que nos va a permitir diagnosticar a qué nivel reside la causa de la insuficiencia tiroidea, si a nivel primario, tiroides; secundario, hipófisis, o terciario, hipotálamo; ya que, como sabemos por la fisiología tiroidea, estas tres estructuras están íntimamente relacionadas en su función y el trastorno de una de ellas puede repercutir en las otras. Generalmente la severidad clínica del hipotiroidismo está en relación con el nivel de la lesión, cuanto más alto es el nivel de la lesión más suave es el hipotiroidismo (7).

También se realizaron los tests de captación de radioyodo, de descarga del perclorato y la gammagrafía tiroidea.

Otro dato muy importante a determinar es la edad ósea en el momento del diagnóstico, usando el método de SENEAL y col. (8) hasta la 44.ª semana de edad gestacional y el atlas de GREULICH y PYLE (9) para las determinaciones de la edad posnatal.

La edad ósea en el diagnóstico es un índice útil para valorar el comienzo del hipotiroidismo, y de este modo ha sido clasificada en prenatal, neonatal y posnatal y tiene también un gran valor pronóstico (2).

El examen gammagráfico nos puede mostrar un tiroides in situ, una ectopia tiroidea o una agenesia tiroidea.

El HC puede estar producido por:

1. Una disembrigénesis, agenesia o ectopia tiroidea.
2. Trastornos de la hormonogénesis, insensibilidad tiroidea a la TSH, defecto de fijación del yodo, etc.
3. Alteraciones de origen central, en un cuadro de panhipopituitarismo o bien en una alteración aislada de la hipófisis o del hipotálamo.

La sordera hallada en los niños con HC es de tipo perceptivo, bilateral y no depende de la etiología y grado de defecto tiroideo. De hecho, la sordera ha sido encontrada en pacientes con agenesia tiroidea, con tiroides ectópico, dishormonogénesis y fracaso tiroideo de origen hipofisario o hipotalámico o incluso si el tratamiento adecuado ha sido realizado desde el 2.º mes de la vida.

Sin embargo, CRIFO y col. (5) no encuentran ningún caso de sordera en pacientes con tiroides ectópico.

La hipoacusia no es más frecuente en las agenesias tiroideas que en las otras causas de hipotiroidismo, y para VANDERSCHUEREN y col. (3) no existe relación alguna entre la agudez auditiva y cualquier otra variable, como edad y edad ósea al diagnóstico, etiología del fracaso tiroideo, duración del hipotiroidismo o secuelas neurológicas.

Se han realizado estudios sobre el coeficiente intelectual y exámenes psiconeurológicos, encontrándose que el CI de los hipoacúsicos era más bajo que el de los normoacúsicos. La incidencia de hipoacusias era más elevada entre los hipotiroideos con CI menor de 85 y todos los hipoacúsicos perceptivos presentaban una deficiencia mental.

Los niños con HC tratados desde el primer mes de la vida no padecen de hipoacusia, lo que avala la opinión de RUBESTEIN y col. (10) sobre la importancia del diagnóstico temprano y el adecuado tratamiento sustitutivo con tiroxina inmediatamente. También concuerda con la experiencia de DE LUCA y de otros autores (3, 4), que dicen que los hipotiroideos diagnosticados durante el primer mes de la vida no presentan trastornos auditivos.

La causa de la sordera neurosensorial en el HC parece ser debida al desarrollo anormal de la cóclea y en particular al órgano de Corti por una falta de hormonas tiroideas durante el período crítico de la maduración del oído interno (11, 12, 13), que se desarrolla en el hombre del 4.º mes de la gestación a las primeras semanas de la vida posnatal. Esto sugiere que el tratamiento posnatal precoz es todavía capaz de prevenir la instalación de alteraciones cocleares que pueden al contrario hacerse irreversibles en caso de tratamiento tardío después del tercer mes.

Las relaciones entre patología tiroidea y oído interno reproducen bastante fielmente aquellas existentes entre patología tiroidea y sistema nervioso central.

En el cerebro humano la multiplicación celular glial y su migración, el desarrollo de la arborización neural y las conexiones sinápticas suceden desde la mitad de la gestación hasta el final del segundo año de la vida posnatal. El período de diferenciación del cerebelo es más corto, comenzando alrededor de la 30.ª semana de la gestación y terminando alrededor del año de vida (14, 15, 16).

Este es el período crítico en que la falta de hormona tiroidea va a producir, igual que sucede en el oído, un retraso o defecto en el desarrollo del cerebro que parece consistir en conexiones neuronales defectuosas (17, 18, 19), lo que podría explicar los defectos neuropsicológicos observados en el HC.

WOLTER y col. (2) correlacionan los hallazgos clínicos con el período del desarrollo durante el cual el hipotiroidismo existió, para lo cual determinan la edad ósea al diagnóstico para saber el comienzo del hipotiroidismo.

Si la edad ósea al diagnóstico es neonatal o posnatal el CI no está deteriorado, pero pueden tener trastornos neuropsicológicos que con el trata-

miento con tiroxina desaparecen o mejoran. Si la edad ósea al diagnóstico nos indica un hipotiroidismo prenatal, el CI será de retrasado mental, pero si estos niños son tratados con hormona tiroidea antes de un mes de edad el retraso mental desaparece y el índice intelectual vuelve a la normalidad. Hecho comparable a la falta de hipoacusias perceptivas en aquellos niños con HC tratados desde el primer mes de nacimiento.

Los datos publicados sobre niños tratados en el primer mes de edad (20, 21, 22, 23, 24) confirman estas observaciones.

Esto está de acuerdo con las observaciones del hipotiroidismo experimental (17, 18) mostrando la vuelta a la normalidad de la configuración del cerebro en ratas jóvenes hechas hipotiroideas al nacimiento y tratadas a los 10 a 14 días de vida (19, 25).

Debe recordarse que el desarrollo temprano posnatal del cerebro de la rata es comparable al desarrollo de la última etapa prenatal en el ser humano (15) y que el estado de desarrollo del cortex cerebral humano al nacimiento es comparable al encontrado en las ratas a los diez días del nacimiento (26).

A través de todo el estudio realizado en este capítulo vemos cómo la sordera congénita, que es el problema principal para nosotros, ha ido adquiriendo cada vez más importancia en aquellos cuadros que cursan con alteraciones del tiroides o de su función, desde no ser mencionada, posiblemente por quedar enmascarada entre los otros síntomas, sobre todo cuando había retraso mental y por ser difícil de diagnosticar en la época temprana de la vida, hasta ser el síntoma principal que se investiga y disponer de unos medios que nos permiten saber el estado del aparato auditivo desde el mismo momento del nacimiento.

Posiblemente en todos los cuadros clínicos estudiados la sordera congénita neurosensorial tiene una causa común: la falta de hormona tiroidea durante el período crítico del desarrollo del aparato auditivo, del órgano de Corti, independientemente de su etiología, hereditaria o adquirida, agenesia o ectopia tiroidea, etc. Las diferencias existentes en la sintomatología de unos casos a otros, dentro del mismo o diferente síndrome, parece probable que dependerán del momento del desarrollo en el que falta la acción de hormona tiroidea, prenatal o posnatal, ya que el diagnóstico se hace la mayoría de las veces muy alejado del nacimiento, y también de la afectación de otros órganos o glándulas sobre los que la hormona tiroidea ejerce su influencia.

En las últimas investigaciones clínicas y experimentales (3, 4, 5, 11, 12, 13) se ha puesto de

manifiesto que si se hace un diagnóstico temprano del hipotiroidismo en el primer mes de la vida y se instaura el tratamiento sustitutivo adecuado con hormona tiroidea, la sordera y el retraso mental no se producen; lo cual debe impulsar a la creación de programas de screening neonatal (27) en todo el mundo para que todo recién nacido sea diagnosticado a tiempo y conseguir estos felices resultados y evitando los efectos nefastos de la sordera y de la deficiencia mental.

BIBLIOGRAFIA

1. MACFAUL, R.; DORNER, S.; BRETT, E. M.; y GRANT D. B.: «Neurological abnormalities in patients treated for hypothyroidism from early life». *Arch. Dis. Child.*, 53: 611-619, 1978.
2. WOLTER, R.; NOEL, P., y DE COCK, P., et al.: «Neuropsychological study in treated thyroid dysgenesis». *Acta Paediatr. Scand. (Suppl.)* 277: 41-46, 1977.
3. VANDERSCHUEREN-LODEWEYCKX, M., et al.: «Sensorineural hearing loss in sporadic congenital hypothyroidism». *Arch. Dis. Child.*, 58: 419-422, 1983.
4. DE LUCA, F.; MURITANO, M.; MANI, C.; SIRACUSANO, M. F.; GALLETTI, F.; GALLETTI, B., y CRO, M.: «Hypoacusie de type perceptif et hypothyroidie congénitale». *Ann. Paediatr. (Paris)*, 33, n.º 1: 35-37, 1986.
5. CRIFO, S.; LAZZARI, R.; SALABE, G. B.; ARNALDI, D.; GAGLIARDI, M., y MARAGONI, F.: «A retrospective study of audiological function in a group of congenital hypothyroid patients». *Int. J. Paediatr. Otorhinolaryngol.*, 2: 346-355, 1980.
6. NIIMI, H.; INOMATA, H.; SASAKI, N., y NAKAJIMA, H.: «Congenital isolated thyrotrophin releasing hormone deficiency». *Arch. Dis. Child.*, 57: 877-878, 1982.
7. PITTMAN, J. A., Jr.: «Hypopituitarism». In: Werner, S.C.; Ingbar, S.H., eds. *The Thyroid* 4th ed. «Hagerstown: Harper and Row», 936-946, 1978.
8. SENEAL, J.; GROSSE, M. C.; VICENT, A.; SIMON, J., y LEFRECHE, J. N.: «Maturation osseuse du fœtus et du nouveau-né». *Arch. Fr. Pédiatr.*, 34: 424, 1977.
9. GREULICH, W. W., y PYLE, S. I.: «Radiographic atlas of skeletal development of the hand and wrist». *Stanford University Press*, Stanford, California, 1966, 2nd ed.
10. RUBENSTEIN, M.; RUBENSTEIN, C., y THEODOR, R.: «Hearing dysfunction associated with congenital sporadic hypothyroidism». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 83: 814-819, 1974.
11. RITTER, F.: «Effects of the hypothyroidism upon the ear, nose, and throat». *Laryngoscope*, 67: 1427-1479, 1967.
12. DEOL, M. S.: «The role of thyroxine in the differentiation of the organ of Corti». *Acta Otolaryngol.*, 81: 429-435, 1976.
13. UZIEL, A.; GABRION, J.; OHRESSER, M., y LEGRAND, C.: «Effects of the hypothyroidism on the structural development of the organ of Corti in the rat». *Acta Otolaryngol.*, 92: 469-480, 1981.
14. DOBBING, J., y SANDS, J.: «Quantitative growth and development of human brain». *Arch. Dis. Child.*, 48: 757, 1973.
15. DOBBING, J.: «The later growth of the brain and its vulnerability». *Pediatrics*, 53: 2, 1974.
16. MOORE, R. Y.: «The developmental organization of the fetal brain. In Gluck L. (ed.): Intrauterine asphyxia and

- the developing fetal brain». *Year Book Medical Publishers*, Chicago, 1977, p. 9.
17. BRASEL, J. A., y BOYD, D. B.: «Influence of thyroid hormone on fetal brain growth and development». In Fisher, D. A., y Burrow, G. N. (eds.): «Perinatal thyroid physiology and disease». *Raven Press*, New York, 1975, p. 59.
 18. GRAVE, G. D.: «Thyroid hormones and brain development». *Raven Press*, New York, 1977.
 19. EAYRS, J. T.: «Thyroid and central nervous development. In Scientific Basis of Medicine, Annual Reviews». *Atholone Press*, London, 1966, p. 317.
 20. ANDERSEN, H. J.: «Studies of hypothyroidism in children». *Acta Paediatr. Scand. Suppl.*, 50: 125, 1961.
 21. D'AVIGNON, M., y MELIN, K. A.: «The electroencephalogram in congenital hypothyroidism». *Acta Paediatr. Scand.*, 38: 37, 1949.
 22. KLEIN, A. H.; MELTZER, S., y KENNY, F. M.: «Improved prognosis in congenital hypothyroidism treated before age three months». *J. Paediatr.*, 81: 912, 1972.
 23. RADWIN, L. S.; MICHELSON, J. P.; BERMAN, A. B., y KRAMER, B.: «End results in treatment of congenital hypothyroidism». *Am. J. Dis. Child.*, 78: 821, 1985.
 24. RAITI, S., y NEWNS, G. H.: «Cretinism: Early diagnosis and its relations to mental prognosis». *Arch. Dis. Child.*, 46: 692, 1971.
 25. LEGRAND, J.: «Maturation du cervelet et déficience thyroïdienne: données chronologiques». *Arch. Anat. Microsc. Morphol. Exp.*, 52: 205, 1963.
 26. BASS, N. H.; PELTON, E. W., y YOUNG, E.: «Defective maturation of cerebral cortex: an inevitable consequence of disthyroid states during early postnatal life. In G. D. (ed.): Thyroid hormones and brain development». *Raven Press*, New York, TRave Press, 1977, p. 199.
 27. BURROW, G. N., y DUSSAULT, J. H.: «Neonatal thyroid screening», New York, *Raven Press*, 1980.

Síndromes cardioauditivos

Primer síndrome cardioauditivo o síndrome de Jervell y Lange-Nielsen

Por haber sido descrito por estos autores en 1957 (1) en cuatro niños de una familia noruega de seis miembros cuyos padres no eran parientes y estaban, así como los otros dos hijos, completamente sanos y tenían audición normal.

Es el síndrome cardioauditivo más importante y está caracterizado por:

- a) sordomudez;
- b) alteraciones electrocardiográficas con un espacio Q-T extraordinariamente alargado;
- c) síncope, y
- d) muerte repentina.

LEVINE y WOODWORTH (2) describieron un nuevo caso en 1958. En Inglaterra, FRASER y col. (3), en 1964, examinaron más de 1.500 niños sordos y descubrieron nueve casos más. En Noruega otros tres casos más han sido notificados por JERVELL y col. (4), 1966, y uno en U.S.A. (LISKER y col., 1966) (5). No se halló ningún caso en un examen de 369 sordomudos de Detroit (JAMES, 1967) (6), ni en otro examen de 211 niños de Roma (PULETTI, 1967) (7). En España, A. SANCHEZ CASCOS, L. SANCHEZ HARGUINDEY y P. DE RABAGO (8), en 1969, llevaron a cabo un examen de 511 niños de tres escuelas de sordomudos de Madrid y encontraron solamente un caso de este síndrome, pero un hermano había fallecido de la misma enfermedad.

La frecuencia de este síndrome fue estimada por FRASER y col. en 1964 de tres-cuatro casos por millón de nacimientos y después establecieron que vendría a representar el 1 por 100 de las sorderas hereditarias. SANCHEZ CASCOS sólo encontró un caso entre 511 sordomudos y FAY y col. encontraron un caso entre 1.100 niños sordos.

Cuadro clínico

Todos los niños afectados tienen síncope repetidos que varían en intensidad y frecuencia, comenzando entre la infancia y la adolescencia pero apareciendo generalmente entre los tres y cinco años de edad.

La frecuencia varía desde intervalos de más de seis meses hasta en algún caso de varios ataques en un mismo día.

Los ataques ocurren la mayoría de las veces después de esfuerzos físicos o nerviosos y están asociados con palidez y cianosis, pero nunca con convulsiones o mordedura de lengua.

La intensidad de los síncope varía de suaves a intensos, de 2,3 y 4 minutos de duración, con pérdida de conciencia por espacio de 5 a 10 minutos quedando extenuados y desorientados durante cierto tiempo y en uno de estos ataques se puede producir la muerte, hecho que ocurre entre los tres a 14 años de edad en más de la mitad de los

casos por arritmia cardíaca que conduce a fibrilación ventricular o asistolia y parada cardíaca.

Aparte de la sordomudez no han sido descubiertas alteraciones del aparato vestibular ni otras deficiencias congénitas y presentan un aspecto de completa salud.

El examen físico y neurológico es normal, los análisis de laboratorio también son normales aunque algunos autores han hallado una ligera anemia hipocrómica.

Los exámenes clínicos y radiológicos del corazón no han podido descubrir signos de enfermedad cardíaca, salvo algún soplo débil sistólico o hipertrofia ventricular, caso de SANCHEZ CASCOS (8).

Hallazgos electrocardiográficos

Es la única exploración cardíaca que se encuentra alterada, dando un ECG con un trazado cuya característica predominante es el ensanchamiento del espacio Q-T, con ondas T patológicas o anormales, que pueden ser enhiestas, dentelladas, melladas, bifásicas o invertidas.

El grado de alargamiento entre las familias y dentro de éstas varía considerablemente, aunque casi siempre excede de 0,5 segundos (máximo normal 0,4).

JERVELL y col., del estudio de los electrocardiogramas hechos bajo diferentes circunstancias y medicaciones, establecieron que el complejo QRS no muestra anormalidades definidas y que la prolongación y variación del sístole eléctrico no está acompañada por cambios del sístole mecánico cuya duración permanece normal y constante.

Anatomía patológica

Se han realizado estudios necrópsicos en varias ocasiones. En el examen macroscópico e histológico del corazón no se han hallado anormalidades en la mayoría de los casos.

El examen cuidadoso del sistema de conducción del corazón ha mostrado un estrechamiento de una de las ramas arteriales del nódulo sinusal, con el resultado de infarto de este nódulo (FRIEDMAN y col., 1966) (10).

FRASER y col., 1964, encontraron que la zona a normal perinuclear conteniendo glucógeno estaba ausente en las fibras nerviosas de Purkinje del corazón de estos niños.

En los estudios microscópicos del oído interno (FRIEDMAN y col.,) (10) se han encontrado una acumulación de agregados PAS positivos en una

estría vascularis atrófica, casi una completa degeneración del órgano de Corti y pérdida de las células sensoriales. La membrana tectorial estaba retraída o encogida y la membrana de Reissner estaba adherida a la membrana basilar obliterando el conducto coclear. El epitelio sensorial del utrículo y del sáculo era atrófico y las crestas estaban desorganizadas. Había una pérdida moderada de las células del ganglio espiral.

Etiopatogenia

La naturaleza de este síndrome es completamente oscura. Un espacio Q-T ensanchado con un sístole mecánico normal o acortado es un fenómeno que HEGGIN (11, 12) ha denominado «insuficiencia energético-dinámica del corazón». Esto es visto en ciertos trastornos del metabolismo miocárdico causados por disturbios del balance electrolítico, metabolismo anormal del azúcar o hipotiroidismo. En la hipocalcemia hay una prolongación del sístole eléctrico y mecánico.

En ningún paciente se ha encontrado ninguna alteración en los exámenes del laboratorio de las causas arriba mencionadas, ni de hematies, iones, transaminasas, etc.

La causa de este síndrome sería para JERVELL (1) una anomalía congénita del metabolismo miocárdico con retraso de la fase de repolarización causado por alguna deficiencia enzimática.

La coexistencia de sordomudez y enfermedad cardíaca no puede ser considerada casual, y como no se conoce la causa de la enfermedad cardíaca ni de la sordomudez, cualquier explicación es puramente especulativa.

Las alteraciones microscópicas del órgano de Corti en el síndrome de JERVELL son muy similares a las existentes en el síndrome de PENDRED, cretinismo congénito, hipotiroidismo congénito, y que parece son debidas a la falta de tiroxina necesaria para su desarrollo durante la vida embriológica y fetal y responsable de la sordera congénita y, como las alteraciones electrocardiográficas de este síndrome también pueden ser producidas por el hipotiroidismo es posible pensar que la falta de tiroxina durante la época fetal pudiera causar las anomalías del órgano de Corti y produjeran algún trastorno en el metabolismo miocárdico de naturaleza desconocida que persistiera durante la vida posnatal, aunque ya no existiera hipotiroidismo, explicando así la coexistencia de sordomudez y enfermedad cardíaca.

El síndrome es claramente hereditario de tipo autosómico recesivo y diversos autores consideran la probabilidad de un origen nórdico del gen.

En varios casos había agregación familiar y todos los miembros afectados eran hermanos y la consanguinidad también era frecuente.

El valor de una ligera prolongación del espacio Q-T para la detección de heterocigotos ha sido indicada por FRASER. También se ha sugerido una posible relación con el factor Rh.

Diagnóstico

El diagnóstico de este síndrome se realiza por la clínica y los datos característicos del electrocardiograma.

Hay que hacer el diagnóstico diferencial con el síndrome descrito por ROMANO, 1963 (13), WARD, 1964 (14), consistente en un espacio Q-T ensanchado, ataques de desvanecimiento, posiblemente debidos a fibrilación ventricular, pero sin sordomudez, y hereditario de tipo dominante.

También hay que hacer el diagnóstico diferencial con otro síndrome descrito por JERVELL en 1973, de extrasístoles múltiples con ataques de fibrilación ventricular pero con espacio Q-T normal y herencia de carácter dominante.

Otro síndrome similar es el de Refsum, en el que existen sordera neurosensorial, anomalías de la conducción cardiaca con espacio Q-T alargado,

Síndrome de Lewis

Segundo síndrome cardioauditivo

Este síndrome, caracterizado por sordomudez y estenosis pulmonar familiar, fue descrito por LEWIS y col. (15) en 1958 en una familia en la que la madre y tres de sus cinco hijos padecían de estenosis pulmonar y dos de los tres niños padecían también de sordomudez.

Los autores opinan que esta concentración familiar de anomalías tiene una etiología hereditaria

Síndrome de Sánchez Cascos

Tercer síndrome cardioauditivo

Es definido por SANCHEZ CASCOS y col. (8) por la asociación de sordomudez e hipertrofia radiológica ventricular izquierda (en alguna ocasión con hipertrofia ventricular derecha), más un electrocardiograma con una tendencia a una R alta en VI y también en V5-V6 y en algunos

Síndrome de Forney

Cuarto síndrome cardioauditivo

Se trata de un síndrome posiblemente dominante que consta de sordera de conducción, debi-

ondas T anormales y en ocasiones muerte súbita; pero la sordera no es congénita, se presenta en la edad adulta y además están elevados los ácidos fitánicos del suero.

La diferenciación con los ataques epilépticos es fácil, ya que en éstos el electrocardiograma es normal y el electroencefalograma presenta alteraciones y existen convulsiones y mordeduras de lengua, que no se dan en el síndrome de JERVELL.

Pronóstico

Los pacientes sufren un número variable de síncope y la mitad de los casos han muerto antes de los 15 años y pocos pacientes de más de 25 años han sido identificados. La sordera apenas varía.

Tratamiento

Un audífono puede mejorar la audición. La digitalización es útil para disminuir las anomalías electrocardiográficas que acompañan a los ejercicios y para reducir el número de ataques. También se han obtenido éxitos considerables con el betabloqueante beta-adrenérgico propranolol.

taria con dos genes operativos: uno, dominante, que podría ser autosómico o ligado al sexo y responsable del defecto cardiaco, y un segundo gen, recesivo y autosómico responsable de la sordomudez.

SANCHEZ CASCOS y col. (8), en su estudio encontraron dos casos con defecto septoatrial que podrían corresponder a este segundo síndrome cardioauditivo.

casos tendencia a una desviación del eje hacia la izquierda.

La cardiomegalia de este síndrome parece una vez más representar un eslabón entre síndromes cardioauditivos y miocardiopatías y se piensa que es un síndrome autosómico dominante.

da a deformidad del estribo, baja estatura, facies peculiar, pigmentación del iris y anomalías óseas

(fusión de los huesos del carpo y tarso y de vértebras cervicales).

La anomalía cardíaca es insuficiencia mitral y en algunos casos estenosis aórtica.

BIBLIOGRAFIA

1. JERVELL, A., y LANGE-NIELSEN, F.: «Congenital deaf-mutism, functional heart disease with prolongation of the Q-T interval, and sudden death». *Amer. Heart J.*, 54: 59, 1957.
2. LEVINE, S. A., y WOODWORTH, C. R.: «Congenital deaf-mutism, prolonged Q-T interval, syncopal attacks and sudden death». *New Engl. J. Med.*, 259: 412, 1958.
3. FRASER, G. R.; FROGGART, P., y JAMES, T. N.: «Congenital deafness associated with electrocardiographic abnormalities, fainting attacks and sudden death. A recessive syndrome». *Quart. J. Med.*, 33: 361, 1964.
4. JERVELL, A.; THINGSTAD, R., y ENDSJO, T.: «The surdo-cardie syndrome. Three new cases of congenital deafness with syncopal attacks and Q-T prolongation in the electrocardiogram». *Am. Heart J.*, 72: 582, 1966.
5. LISKER, S. A., y FINKELSTEIN, D.: «The cardio-auditory syndrome of Jervell and Lange-Nielsen: Report of an additional case with radioelectrocardiographic monitoring during exercise». *Amer. J. Med. Sci.*, 252: 458, 1966.
6. JAMES, T. N.: «Congenital deafness and cardiac arrhythmias». *Amer. J. Cardiol.*, 19: 627, 1967.
7. PULETTI, M.; JACOBELLI, G. F., y BORGHI, F.: «La sindrome di Jervell e Lange-Nielsen. Studio cardiologico di 211 sordomuti». *Cuore e Circol.*, 51: 251, 1967.
8. SANCHEZ CASCOS, A.; SANCHEZ-HARGUINDEY, L., y DE RABAGO, P.: «Cardioauditory syndromes. Cardiac and genetic study of 511 deaf-mutism children». *Br. Heart J.*, 31: 26-33, 1969.
9. FAX, J. E.; OLLEY, P. M.; PARTINTONG, N. W., y KAVETZ, V. B.: «Surdo-cardiac syndrome; incidence among children in schools for the deaf». *Can. Med. Assoc. J.*, 105: 718-720, 1971.
10. FRIEDMANN, I.; FRASER, G. R., y FROGGATT, P.: «Pathology of the ear in the cardioauditory syndrome of Jervell and Lange-Nielsen (recessive deafness with electrocardiographic abnormalities)». *Ann. Hum. Genet.*, 28: 133, 1966.
11. HEGGLIN, R.: *Arch. f. Kreislaufforsch.*, 13: 173, 1944.
12. HEGGLIN, R.: *Bibliotheca Cardiologica* 1947, Fasc. II.
13. ROMANO, C.; GEMME, G., y PONGIGLIONE, R.: «Aritmie cardiache rare dell'età pediatrica. Accessi sincopali per fibrillazione ventricolare parossistica (Presentazioni del primo caso della letteratura pediatrica italiana)». *Clin. Pediat. (Bologna)*, 45: 656, 1963.
14. WARD, O. C.: «A new familial cardiac syndrome in children». *J. Irish Med. Ass.*, 54: 103, 1964.
15. LEWIS, S. M.; SONNENBLICK, B. P.; GILBERT, L., y BIBER, D.: «Familial pulmonary stenosis and deaf-mutism: clinical and genetic considerations». *Amer. Heart J.*, 55: 458, 1958.

CAPITULO XIV

Hipoacusias hereditarias con anormalidades y patología extraótica por anomalías cromosómicas

J. GOMEZ-ULLATE ALVEAR, H. BALLIVIAN YAÑEZ, M. M. LASSO DE LA VEGA
R. GOMEZ ULLATE ALVEAR y F. OLAIZOLA

Las anomalías cromosómicas surgen cuando todo un cromosoma o una porción larga del mismo se ven alterados. Si todo el cromosoma se ve afectado por el desequilibrio se dice que el genoma es trisómico o monosómico para dicho cromosoma (trisomía 18, monosomía XO), la dosis anormal que afecta únicamente a una parte del cromosoma se denomina trisomía parcial o monosomía parcial (p. ej. trisomía parcial 13q).

Las mutaciones de una sola base de un gen y las deleciones y duplicaciones de una porción pequeña de un cromosoma no son visibles al microscopio. Las alteraciones de los cromosomas visibles por el citogenetista deben acarrear porciones muy grandes de DNA, por lo que llevan consigo malformaciones generalizadas.

Las anomalías de los autosomas se acompañan de un retraso físico y mental, además de una serie de patologías que afectan a varios sistemas. Las mutaciones de los cromosomas sexuales, por regla general, no producen alteraciones físicas, a excepción del síndrome de Turner.

Las trisomías autosómicas impiden, con mucha frecuencia, la supervivencia intrauterina a término. Por esa razón las estadísticas de incidencia varían según se tenga en cuenta la aparición de trisomías por número de recién nacidos vivos o si se evalúan también los abortos reconocidos a nivel hospitalario. Las trisomías 13 y 18 producen en la mayoría de los casos la muerte durante la lactancia.

La mayoría de las alteraciones cromosómicas aparecen por una falta de disyunción primaria, por lo que no pueden considerarse heredadas. En estos casos los cromosomas paternos y maternos se observan dentro de la normalidad y el riesgo de recurrencia es muy pequeño.

El resto de las cromosomopatías se desencadenan por la transmisión de cromosomas alterados

(células con 47 cromosomas) y cromosomas normales (células con 46 cromosomas) en el llamado mosaicismo o por la transmisión de células con alteraciones cromosómicas estructurales que no afectan fenotípicamente a los progenitores por encontrarse equilibradas, pero al pasar a su descendiente dan lugar a fenotipos anormales por mecanismos de segregación. El riesgo de recurrencia puede ser en estos casos grande, llegando a un 100 por 100 en los casos de portador equilibrado de una traslocación 21/21 (g/g).

En este capítulo estudiaremos a continuación aquellos síndromes producidos por anormalidades cromosómicas en los que se han observado alguna alteración otológica.

SINDROME DE DOWN. TRISOMIA 21

El síndrome de Down es la anomalía autosómica más común. La afección fue diferenciada de otras formas de retraso mental por DOWN (1) y SEGUIN (2) en 1866, pero fue LEJEUNE (3) el primero que demostró la existencia de un cromosoma extra en el par 21 del cariotipo de los pacientes con síndrome de Down.

El síndrome de la trisomía 21 aparece en aquellos individuos que presentan en su DNA una anomalía por un cromosoma extra en el par 21 (46, +21) o una anomalía estructural por traslocación de un cromosoma al par 21.

La incidencia de este síndrome en recién nacidos se encuentra entre 1:478 y 1:1.428. Las anomalías numéricas que se corresponden con la trisomía 21 primaria o regular se dan en el 94-96 por 100 de los casos con síndrome de Down.

La trisomía 21 primaria está relacionada con la edad materna y probablemente con algunos facto-

res ambientales, como radiaciones o productos teratógenos. La probabilidad de procrear un niño con síndrome de Down aumenta con la edad de la madre, siendo para una menor de 30 años entre 1 y 2 por 100 y para una mayor de 45 años de 1:47 nacidos vivos.

En los casos de síndrome de Down por traslocación no se observa una relación causal con la edad de la madre. Estos casos representan únicamente de un 3 a 4 por 100 de los nacidos con trisomía 21. Algunos reordenamientos estructurales son heredados y otros representan nuevas mutaciones.

Los complementos cromosómicos que llevan reordenamiento pueden estar equilibrados y no generan efectos fenotípicos desfavorables. Sin embargo, estos individuos con genomas con traslocaciones equilibradas pueden procrear sujetos con genomas desequilibrados. Las translocaciones confieren a sus portadores riesgos diferentes de procrear hijos con anomalías. La translocación 14/21 (G/D) confiere un riesgo de un 2 por 100 en un varón equilibrado y un riesgo mayor de un 10 por 100 en una mujer portadora que tiene ya un hijo con trisomía 21. El portador equilibrado de una translocación 21/21 (G/G) puede esperarse únicamente la procreación de hijos con síndrome de Down.

Puede existir mosaicismo de la trisomía 21 con células normales (46/47, +21) en individuos que tienen rasgos modificados del síndrome de Down y es probable que muchas personas con este mosaicismo no se diagnostiquen. El riesgo de que ellos procreen niños trisómicos es mayor.

Hallazgos clínicos

Los pacientes con síndrome de Down presentan retraso mental y físico. El peso al nacer es inferior al normal y el crecimiento físico está por debajo de la media de su edad.

La edad mental es variable, dependiendo en parte de factores ambientales como la estimulación precoz recibida, la edad de ingreso en una institución educativa y la aparición de la demencia presenil. Los sujetos con síndrome de Down por mosaicismo tienden a lograr un desarrollo intelectual mayor y poseen mejores habilidades verbales y viso-espaciales.

Síntomas comunes son la hipotonía muscular generalizada y la hiperextensibilidad de las articulaciones. Los signos neurológicos son escasos.

Los sujetos con trisomía 21 presentan además otra serie de características en mayor o menor medida. Estas características son: braquicefalia,

cuello corto y las facies típica en la que aparecen unas hendiduras palpebrales oblicuas y estrechas lateralmente, persistencia del pliegue epicántico mediano, estrabismo, nistagmo y boca abierta con la lengua a menudo saliente debido a la hipotonía. Las manchas de Brushfield (acumulación de tejido fibroso en la capa superficial del iris) aparece en un 85 por 100 de los casos.

Las extremidades con cortas. El dedo meñique está curvado hacia adentro y la falange media es hipoplásica. La «raya del macaco» está presente en el 45 por 100 de los casos, se trata de un pliegue palmar transversal.

Otros hallazgos clínicos pueden ser: cardiopatías congénitas, implantación anormal de los dientes y piel laxa en el cuello.

Hallazgos otológicos

Los pacientes con síndrome de Down presentan con frecuencia anomalías a nivel de oído externo. Se han descrito pabellones de implantación baja, trago hipoplásico y cartílago deficiente. BARTUAL (4) realizó un exhaustivo estudio de las alteraciones otológicas en 30 casos de síndrome de Down. Sus resultados indicaban que las principales manifestaciones de oído externo se circunscribían al pabellón auricular y rara vez al conducto auditivo externo (CAE). La implantación baja del pabellón se vió en algunos casos, sin que hubiese alteraciones de su tamaño. Sólo encontró atresia de CAE en dos casos.

Estos resultados contrastan con los de SCHWARTZ y SCHWARTZ (5) y los de STROME (6), que encuentran un 39 por 100 de estenosis de CAE en sus estudios.

La existencia de hipoacusia en pacientes con trisomía 21 está ampliamente descrita en la literatura. La tabla I muestra los resultados audiométricos publicados por diferentes autores. En ella se recoge el número de casos estudiados, la media de edad de los mismos, el porcentaje de hipoacusias encontradas y la proporción de hipoacusias neurosensoriales e hipoacusias de conducción. También se recoge la proporción de hipoacusias mixtas referida por algunos de los autores.

Podemos observar en dicha tabla la variabilidad de hipoacusias hallada, que oscila desde un 40 por 100 expresado por FULTON y LLOYD (7) hasta un 70 por 100 de BALKANY y col. (8). Es conveniente señalar la disparidad existente entre el 92 por 100 de hipoacusias de conducción encontradas por STROME (6) y el 46 por 100 en el estudio de GLOVSKY (9). Por otra parte, BARTUAL (4),

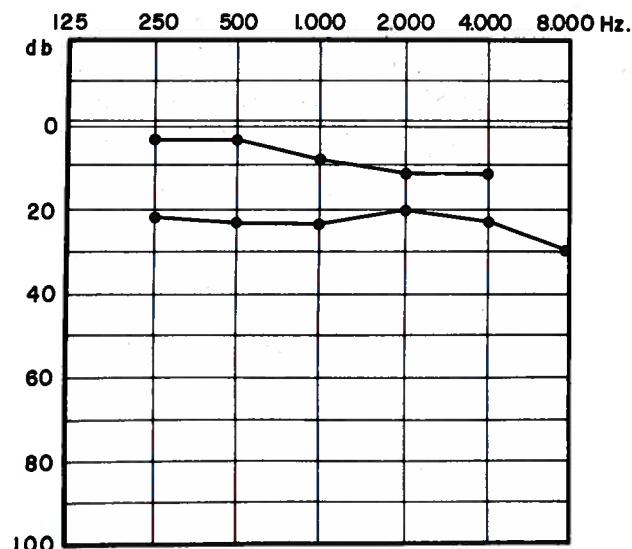


FIG. 1.—Promedio de los umbrales de audición de la vía ósea (línea superior) y de la vía aérea (línea inferior) de los pacientes menores de 12 años (grupo 1.º).

en un estudio sobre 30 sujetos con trisomía 21 a los que se les realizó una exploración cocleo-vestibular, muestra una normalidad absoluta del órgano sensorial.

En esta misma línea hemos realizado un estudio sobre un grupo de 57 pacientes con síndrome de Down de edades comprendidas entre 7 y 20 años, escolarizados en dos Centros de Educación Especial. A estos sujetos se les realizó una exploración otorrinolaringológica, una impedanciometría y una audiometría tonal en las vías aérea y ósea.

Para la valoración de los resultados audiométricos hemos dividido la muestra en dos grupos. El primer grupo está formado por niños de 7 a 12 años, y el segundo grupo por los restantes, mayores de 12 años. La finalidad de esta división es comprobar si existen diferencias significativas según la edad.

En la figura 1 se recogen las medias de los umbrales de las vías aéreas y óseas de los sujetos del primer grupo. Se puede apreciar la existencia de una diferencia entre los umbrales de la vía aérea y ósea, que nos indica la existencia de una hipoacusia de conducción. A su vez, podemos observar una ligera caída en las frecuencias 2.000 y 4.000 Hz, en la vía ósea, y en 8.000 Hz, en la vía aérea; estos resultados nos podrían hacer pensar en la existencia de una leve hipoacusia neurosensorial en las frecuencias agudas.

En la figura 2 se muestran los datos precedentes referidos al segundo grupo, sin que se aprecien diferencias significativas.

Se conoce la existencia de hipoacusia de con-

ducción producida por otitis serosa en pacientes con síndrome de Down (6, 7). FULTON y LLOYD (7) encontraron un 41 por 100 de las hipoacusias de conducción sin patología activa de oído, medio. Estos autores achacaron estas hipoacusias a malformaciones congénitas de los huesecillos.

En la tabla II se expresa la existencia de hipoacusia de conducción acompañada de un timpanograma con curva plana o con curva normal. A su vez, se muestra la proporción de hipoacusias de percepción y los casos de audición normal; tanto en individuos del grupo 1.º como podemos observar la gran disparidad existente en los dos grupos. En el grupo 1.º existen un 63,5 por 100 de hipoacusias de conducción con curva plana en el timpanograma, frente a un 17,3 por 100 con curva normal. En el 2.º grupo la proporción es de un 28 por 100 frente a un 42 por 100. La hipoacusia neurosensorial se mantiene prácticamente igual en los dos grupos, encontrando mejores respuestas en el 2.º grupo. Este último resultado puede deberse a la existencia de menos cuadros de otitis serosas por la edad más avanzada de los sujetos explorados.

Estos resultados confirman la existencia de hipoacusia de conducción en pacientes con síndrome de Down. Esta hipoacusia se debe en unos casos a la aparición de una otitis serosa (hipoacusia de conducción con curva plana), pero en otros se debe a causas que no tienen relación con la existencia de líquido en oído medio (hipoacusia de conducción de curva normal).

La otitis serosa, en sujetos con síndrome de Down, es secundaria a alteraciones anatómicas

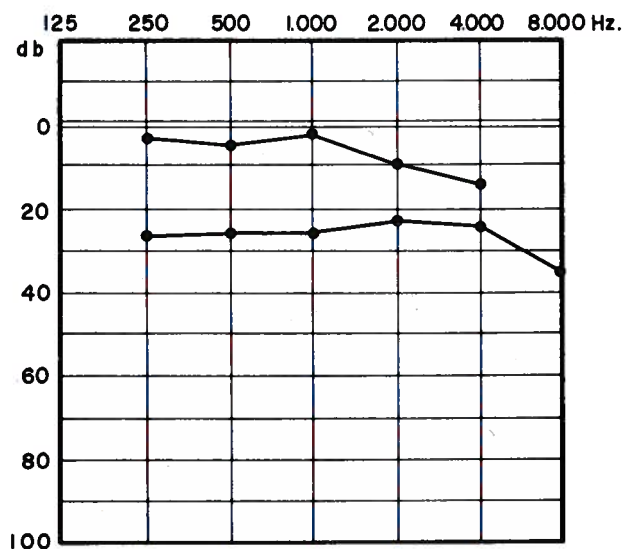


FIG. 2.—Promedio de los umbrales de audición de la vía ósea (línea superior) y de la vía aérea (línea inferior) de los pacientes mayores de 12 años (grupo 2.º).

TABLA I: RESULTADOS DE LA PÉRDIDA AUDITIVA DE PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN RECOGIDOS POR DIFERENTES AUTORES

<i>Autor</i>	<i>Casos</i>	<i>Media edad</i>	<i>Hipoacusia total (%)</i>	<i>Hipoacusia neurosens. (%)</i>	<i>Hipoacusia mixta (%)</i>	<i>Hipoacusia conducción (%)</i>
GLOVSKI, 1966.....	38		73	69	27	4
FULTON y LLOID, 1968.....	79	15	40	25		50
BROOKS y cols. (10), 1972.....	100	25	60	27		73
BALKANY y cols., 1979.....	107	12	78	17		83
STROME, 1981.....	107	2	50	8		92

TABLA II: RESULTADOS OBTENIDOS POR NOSOTROS AL EXPLORAR A SUJETOS CON SÍNDROME DE DOWN (57 PACIENTES)

	<i>Pacientes menores de 12 años (%)</i>		<i>Pacientes mayores de 12 años (%)</i>	
Hipoacusia conducción y curva plana	33 casos	63,5	12 Casos	24
Hipoacusia conducción y curva normal.....	9 casos	17,3	21 casos	42
Hipoacusia neurosensorial	2 casos	3,8	2 casos	4
Audición normal.....	8 casos	15,4	13 casos	26
Tapones de cerumen.....	8 casos	15,4	13 casos	26
.....			2 casos	4

(malformaciones de la base del cráneo y de la trompa de Eustaquio) y a causas clínicas (rino-rrhea y catarros de repetición) (6).

Los pacientes con trisomía 21 presentan los orificios tubáricos cilíndricos y los rodetes tubáricos más firmes de lo normal. La nasofaringe está estrechada anteroposteriormente, haciendo el ángulo posterior de la nasofaringe más agudo. Estas alteraciones, unidas a la hipotonía generalizada existente en estos individuos, produciría, según STROME (6), una disfunción tubárica.

SHIBAHARA y SANDO (11) encontraron una trompa de Eustaquio extremadamente pequeña al estudiar histopatológicamente un feto de 26 semanas con síndrome de Down. Esta se hallaba muy colapsada en sus tres porciones, presentando el cartílafo lateral problemente desarrollado. Dichas anomalías sugieren que la malformación tubárica en estos sujetos está producida por una obstrucción interna debido a un desarrollo escaso de la trompa.

STROME (6) aduce razones anatómicas como causa de la obstrucción nasal y de la rinorrea. Existen diferencias anatómicas a nivel de la región craneofacial y de la base del cráneo que originan una rinofaringe más pequeña y unas coanas más estrechas.

Paralelamente se ha investigado la existencia de hipoacusia de conducción provocada por alteraciones de la caja timpánica no relacionada con otitis serosa. FULTON y LLOID (7) encontraron que

un 41 por 100 de las hipoacusias de conducción no presentaban patología activa de oído medio. Sin embargo, los estudios de STROME (6) presentan que un 89 por 100 de las hipoacusias conductivas se debían a otitis serosa. Este autor encontró una mejoría importante de la patología conductiva tras un tratamiento prolongando e intenso.

HARADA y SANDO (12) realizaron un estudio histopatológico en 12 huesos temporales de siete pacientes con síndrome de Down estudio dimensional de la cóclea y del aparato vestibular. Las alteraciones del oído medio fueron la existencia de un resto del tejido mesenquimatoso en el nicho de la ventana redonda y un codo del facial de ángulo más amplio. Concluían diciendo que el aumento de tejido fibroso en el nicho de la ventana redonda no es por sí mismo causa de hipoacusia, a no ser que coincidan algunos de estos factores: obstrucción completa de la ventana redonda, presencia de tejido fibroso en epitímpano alrededor de los huesecillos o tejido fibroso acompañado de otras anomalías, como un orificio a nivel de la membrana de la ventana redonda.

Varios autores han estudiado la situación histopatológica del oído interno. HIGARASHI y col. (13) encontraron la mayoría de las anomalías a nivel vestibular en los casos estudiados por ellos con síndrome de Do. Harada y Sando (12) observaron pocas anomalías en el oído interno de los huesos temporales de su serie, y éstas fueron ligeras excepto en un caso que presentaba una malformación severa de la cóclea y del canal semicircular

posterior. La alteración más frecuente encontrada por estos autores fue un acortamiento del conducto coclear y un hidrops endolinfático confinado en la vuelta apical de la cóclea. Previamente PAPARELLA y col. (14) habían demostrado la existencia de hidrops endolinfático en presencia de otitis media. Por el contrario, HARADA y SANDO (12) no relacionan en sus casos el hidrops endolinfático con la otitis media.

Desafortunadamente los trabajos sobre histopatología del hueso temporal, aun encontrando alteraciones a nivel del oído interno, no aportan mayor claridad sobre la naturaleza de la hipoacusia neurosensorial en el síndrome de Down, ya que las alteraciones observadas coinciden con un órgano de Corti bien desarrollado en todos los casos.

Los estudios realizados con la audiometría por respuesta eléctrica aportan una valoración objetiva, sin necesidad de colaboración de los pacientes con síndrome de Down. YELLIN y cols. (15) realizaron potenciales tardíos en función de tres valores intervalo inter-estímulo (1, 4 y 8 segundos) a tonos pips binaurales, comparando los resultados de un grupo de jóvenes con síndrome de Down y los de un grupo de jóvenes normales. Hallaron unas latencias y unas amplitudes mayores en el grupo de sujetos con síndrome de Down que en el grupo control, dependiendo éstas, según los autores, de la edad y serían la manifestación de una disfunción del SNC, posiblemente por una afectación de los mecanismos inhibitorios.

FOLSOM y cols. (16) compararon los potenciales auditivos del tronco cerebral de 38 niños con síndrome de Down con los de un grupo control de 3, 6 y 12 meses de vida. La morfología de la audiometría por respuesta eléctrica es similar en ambos grupos. Las diferencias encontradas consistían en la presencia de unas latencias de la onda V acortadas y que estas latencias caían bruscamente al aumentar la intensidad del estímulo sonoro. Dichos datos les sugieren la existencia de un desarrollo incompleto de los mecanismos neuronales y/o de la cóclea. Estas alteraciones aparecen también en aquellos casos de hipoacusia de las frecuencias agudas de origen coclear.

Conclusiones

El síndrome de Down presenta con bastante frecuencia anomalías otológicas e hipoacusias que deben tenerse en cuenta por las posibles repercusiones en el desarrollo de estos sujetos.

Existen anomalías del pabellón auricular y casos de estenosis del conducto auditivo externo

con el consiguiente acúmulo de cerumen, presentando dificultad en la exploración.

Los estudios de los diferentes autores presentan disparidad de resultados en cuanto a la frecuencia y naturaleza de la hipoacusia de conducción. Estas hipoacusias se deben en su mayoría a una otitis serosa, aunque se han visto en menor medida hipoacusias de conducción sin líquido en oído medio. Estas últimas podrían aparecer como secuelas de la otitis serosa de repetición, que produciría alteraciones osculares, membranas timpánicas invaginadas o colestatomas. Los casos de malformaciones congénitas a nivel del oído medio son escasas en los estudios histopatológicos y en las exploraciones quirúrgicas.

Se encuentran también algunos casos de hipoacusia neurosensorial, pero no se han hallado causas histopatológicas suficientemente significativas que justifiquen el origen congénito de las mismas. Algunos autores piensan que la hipoacusia neurosensorial podría deberse a la existencia de otitis de repetición, por lo que aparecería más en los pacientes mayores. En nuestro estudio no vemos diferencias significativas de la hipoacusia neurosensorial con respecto a la edad.

Es factible reducir la frecuencia de las hipoacusias en pacientes con síndrome de Down. Una atención otorrinolaringológica continuada y la instauración de tratamientos eficaces conseguirían mejorar en gran medida la audición en la mayoría de estos sujetos. No debemos olvidar que la limitada capacidad de aprendizaje de los niños con trisomía 21 se ve aún más afectada por la existencia de una hipoacusia.

SÍNDROME DE LA TRISOMIA 13

El síndrome de la trisomía 13 aparece en aquellos individuos con múltiples anomalías congénitas que presentan un tercer cromosoma en el par 13. También se ha llamado trisomía D o síndrome de Patau.

La incidencia es de 0,1:1.000 nacidos vivos o de 1:5.000 neonatos. El riesgo de repetición de un segundo hijo con trisomía D es bajo, excepto en aquellos casos de translocación al par 13 de ambos cónyuges.

En todos los casos presentan una supervivencia inferior al año con una media de supervivencia de tres meses.

Hallazgos clínicos

Los pacientes con trisomía 13 presentan retraso mental, espasmos apnéicos, microcefalia, alte-

raciones oculares (microftalmia, coloboma, cataratas), labio leporino y/o hendidura palatina, poli-dactilia, malformaciones cardíacas, riñones poliquísticos, uréteres dobles, útero bicorné y hemangiomas capilares.

Hallazgos otológicos

Los pabellones auriculares de estos niños son pequeños, malformados y de implantación baja.

Se ha encontrado hipoacusia congénita en un 85 por 100 de los casos con trisomía D explorados. No existen posibilidades de una audiometría detallada, ya que la supervivencia de estos niños no suele superar los seis meses de vida (17).

El estudio histopatológico está ampliamente descrito por SANDO y cols. (18) en su trabajo realizado sobre siete sujetos (14 huesos temporales).

A nivel del oído medio se encontró una mucosa embrionaria engrosada, alteraciones de los huesecillos y del trayecto del nervio facial, persistencia de la arteria estapedial y ausencia del antro o un antro poco desarrollado según los casos. Se encontró inflamación del oído medio en todos los casos estudiados. Esta inflamación podía ser secundaria a una infección de vías altas por la hendidura de paladar existente en todos los casos (18).

Las anomalías observadas en oído interno se hallaban principalmente en la porción vestibular. Se encontraron con más frecuencia alteraciones en los canales semicirculares (estrechamiento de la cresta ampular), ausencia o apertura de la válvula utricular endolinfática y el nervio facial pequeño y con un ángulo obtuso en el área del ganglio geniculado.

Las malformaciones relacionadas previamente se corresponden con el desarrollo normal de un feto de ocho a nueve semanas.

La alteración coclear más frecuente encontrada en estos huesos temporales fue un acortamiento del conducto coclear. Esta anomalía está descrita también por HARADA y SANDO (12) en su estudio sobre temporales en sujetos con síndrome de Down. Se hallaron otras malformaciones a nivel del conducto coclear, estría vascular, modiolos y espacios perilinfáticos. El órgano de Corti, la membrana tectoria, la membrana de Reissner y el nervio coclear aparecían bien desarrollados en todos los casos.

El acortamiento del conducto coclear acompañado de un desarrollo normal del órgano de Corti es semejante al que alcanza un feto de 21 a 25 semanas. Las causas de esta falta de maduración de las estructuras de los oídos medio e interno no se conocen todavía.

SÍNDROME DE LA TRISOMIA 18

La trisomía 18 o síndrome de Edward es la trisomía autosómica más frecuente tras el síndrome de Down (trisomía 21).

La incidencia de la trisomía 18 es de un 0,18 por 100 de todos los embarazos clínicamente reconocidos y de un 0,15: 1.000 recién nacidos vivos. Como en otras trisomías autosómicas, el riesgo de tener un niño con síndrome de Edward aumenta al avanzar la edad materna.

Aproximadamente un 96 por 100 de los pacientes con trisomía 18 no superan el año de vida. Raramente se encuentran supervivencias de 10 años de vida.

Hallazgos clínicos

Los niños con síndrome de Edward presentan un retraso mental y físico severos, hipertonía generalizada, cráneo largo y estrecho, cuello corto, riñones poliquísticos y cardiopatías congénitas. Es característico que el II dedo del pie descansa sobre el III.

Hallazgos otológicos

Los pacientes con trisomía 18 tienen pabellones auriculares deformados, con implantación baja y atresia del CAE.

El oído medio se presenta con alteraciones a nivel de los huesecillos del trayecto del nervio facial y de la cuerda del tímpano.

Las anomalías del oído interno comprenden: ausencia del canal semicircular y de las crestas ampulares, ausencia de la válvula utriculoendolinfática, desarrollo escaso del modiolos y de la división coclear y defectos o ausencias a nivel de las células del ganglio espiral (19).

Las exploraciones audiométricas muestran una falta de respuesta al sonido.

SÍNDROME 18q

El síndrome 18q aparece en aquellos individuos que presentan en las células de su organismo DNA en el que falta la rama larga del cromosoma 18.

Hallazgos clínicos

Estos pacientes tienen estatura pequeña, retraso psicomotor, hipertelorismo, epicantos, dedos en

huso, disminución del tamaño de los dedos y sordera congénita.

Hallazgos otológicos

El pabellón auricular se encuentra displásico, con el antihélix y el antitrago prominentes. El CAE está estenosado, apareciendo como resultado del mismo una hipoacusia de conducción. BERGSTROM y cols. (20) refieren hipoacusia debido a atresia o hipoplasia del CAE en cuatro pacientes con síndrome 18q o 18r. Las tomografías del hueso temporal mostraron una atresia de platina. En su revisión de otros casos estudiados aparecen una membrana rudimentaria, ausencia de ánulus y malformaciones de los huesecillos del oído.

SÍNDROME DE TURNER

En 1938, TURNER describió un síndrome en mujeres que presentaban infantilismo sexual, cubitus valgus, cuello corto y estatura pequeña. FORD, en 1959, halló que esta afección se asociaba generalmente a una estructura cromosómica XO.

Incidencia

La incidencia de anormalidad de los cromosomas sexuales es aproximadamente de 0,8 a 2,1:1.000 para los varones y de 1,6 a 2,2:1.000 para las hembras. La anomalía más frecuente en el varón es la configuración XYY y la XXY o síndrome de Klinefelter.

La gran mayoría de alteraciones de los cromosomas sexuales en las hembras es la XXX o sus variantes (75 por 100). El otro 25 por 100 lo forma el síndrome de Turner, cuya configuración es XO. Puede aparecer un síndrome de Turner por eliminación de la rama corta de un cromosoma X. Estos casos tienen una incidencia de 1:25.000 nacidos vivos, frente a la incidencia del Turner por monosomía XO que presenta una de 1:5.000 (21).

Hallazgos clínicos

Los pacientes con síndromes de Turner tienen una estatura corta, niveles elevados de gonadotropinas en orina, pterigium colli, cubitus valgus, cuarto metacarpiano más corto de lo normal, osteoporosis y aparición de nevus cutáneos abundantes. En algunos individuos se puede observar un abultamiento en la porción dorsal del cuello.

Hallazgos otológicos

Se ha descrito la aparición de otitis media de repetición en pacientes con síndrome de Turner en un 50 a un 70 por 100 de los casos estudiados (22, 23, 24, 25, 26). FERGUSON SMITH y cols. (27), al estudiar 30 casos de disgenesia gonadal, hallaron hipoacusia en un tercio de los mismos. Dentro de este grupo existían 10 casos con cariotipo XO y otros 10 con mosaicismo XO/XX. De los primeros encontraron cuatro pacientes con déficit auditivo y de los segundos 3. ENGEL y FORBES (23) estudiaron 48 casos con síndrome de Turner y encontraron un 38 por 100 de hipoacusias neurosensoriales, de conducción o mixtas.

ANDERSON y cols. (25), en su estudio sobre 76 pacientes con síndrome de Turner, informaron de la existencia de hipoacusia neurosensorial con reclutamiento en un 65 por 100 de los casos, generalmente con una caída simétrica a nivel de 2.000 Hz. Ellos pensaban que esta pérdida se originaba a nivel de las células ciliadas externas del órgano de Corti, y pensaban que se debía a lesiones de tipo degenerativo más que congénito.

Diagnóstico diferencial

Debemos diferenciar el síndrome de Turner de una enfermedad que se da en varones y hembras cariotípicamente normales. Es el llamado pseudo-síndrome de Turner o síndrome de Noonan.

Este síndrome fue descrito por NOONAN y EHMKE (28) en 1963; presenta cardiopatías congénitas, hipertelorismo, ptosis palpebral, estatura pequeña, cliptorquidia y retraso en el desarrollo de los caracteres secundarios. El síndrome de Noonan es hereditario, posiblemente autosómico dominante. Estos pacientes no suelen presentar pérdida auditiva.

Conclusiones

El síndrome de Turner presenta una historia de otitis de repetición en un 50 a un 70 por 100 de los casos estudiados.

Se ha observado la existencia de hipoacusia neurosensorial, de conducción o mixta en un 35 a 65 por 100 de los pacientes explorados.

Para ANDERSON y cols. la hipoacusia neurosensorial que aparece en los sujetos con síndrome de Turner sería de origen coclear y probablemente de etiología de tipo degenerativo.

BIBLIOGRAFIA

1. DOWN, J. L. H.: «Observation on an ethnic classification of idiots». *Clin. Lect. Rep.*, London Hosp., 3: 259, 1866.
2. SEGUIN, E.: «Idiocy: Its traetment by the Phisiological». Method, New York, William Wood Co., 1866.
3. LEJEUNE, J.; GAUTIER, M., y TURPIN, R.: «Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens». *C. R. Acad. Sci. (Paris)*, 248: 1.721, 1959.
4. BARTUAL, R.: «Autosomapatías, Cromosomopatías en Otolología». Ponencia Oficial de la Soc. Esp. de ORL y Cir. Máxilo-facial, Barcelona, Gráficas Roman, 89-99, 1966.
5. SCHWARTZ, D. M., y SCHWARTZ, R. H.: «Acoustic impedance and otoscopic findings in young children with Down's Syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 104: 652-658, 1978.
6. STROME, M.: «Down's Syndrome: a modern otorhinolaryngological perspective». *Laryngoscope*, 91: 1.581-1.594, 1981.
7. FULTON, R. T., y LLOYD, L.: «Hearin impairment in a population of children with Dow's Syndrome». *Am. J. Ment. Defic.*, 73: 298-302, 1968.
8. BALKANY, T. J. y cols.: «Hearing loss in Down's Syndrome». *Clin. Pediatr.* 18: 116-118, 1979.
9. GLOVSKI, L.: «Audiologic assessment of a mongoloid population». *Trng. Sch. Bull.*, 63: 27-36, 1966.
10. BROOKS, D. N.; WOOLEY, H. y KANJILAL G. C.: «Hearing loss and middle ear disorders in patients with Down's Syndrome». *J. Ment. Defic. Res.*, 16: 21-29, 1972.
11. SHIBAHARA, Y., y SANDO, I.: «Congenital anomalies of the eustachian tube in Down Syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 98: 543-547, 1989.
12. HARADA, T., y SANDO, I.: Temporal bone histopathological findings in Down's Syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 107: 96-103, 1981.
13. HIGARASHI, M.; TAKAHASHI, M.; ALFORD, B. R., y JOHNSON, P. E.: «Inner ear morphology in Down's Syndrome». *Acta Otolaryngol. (Stockh)*, 83: 175-181, 1977.
14. PAPARELLA, M. M.; GOYCOOLEA, M. V., y MEYERHOFF, W. L.: «Endolymphatic hydrops and otitis media». *Laryngoscope*, 89: 43-58, 1979.
15. YELLIN, A. M.; LODWIG, A. K., y JERISON, H. J.: «Auditory evoked brain potentials as a function interstimus interval in adults with Down's Syndrome». *Audiology*, 19: 255-262, 1980.
16. FOLSOM, R. C.; WIDEN, J. E., y WILSON, W. R.: «Auditory Brain-stem responses in infants with Dow's Syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 109: 607-615, 1983.
17. KONIGSMARK, B. W., y GORLIN, R. J.: Genetics and metabolic deafness». W. B. Saunders Co., Philadelphia, pp. 365-369, 1976.
18. SANDO, I.; LEIBERMAN, A.; IZUMI, S., y WOOD, R. P.: «Temporal bone histopathological findings in trisomy 13 Syndrome». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, Suppl., 21, 84: 3-20, 1975.
19. SANDO, I.; BERGSTROM, L.; WOOD, R. P., y HEMENWAY, W. G.: «Temporal bone findings in trisomy 18 Syndrome». *Arch. Otolaryngol.*, 91: 552-559, 1970.
20. BERGSTROM, L.; STEWART, J., y KENYON, B.: «External auditory atresia and the deletion chromosome». *Laryngoscope*, 84: 905-917, 1974.
21. CONNOR, J. M., y FERGUSON-SMITH, M. A.: «Essentials medical genetics». Blackwell Scientific Publ., Oxford, 1984.
22. STRATTON, H. J. M.: «Gonadal dysgenesis and the ears». *J. Laryngol. Otol.*, 79: 343-346, 1965.
23. ENGEL, E., y FORBES, A. P.: «Cytogenetic and clinical findings in 48 patients with congenitally defective or absent ovaries». *Medicine*, 44: 135-164, 1965.
24. GOLDBERG, M. B.; SCULLY, A. L.; SOLOMON, J. L., y STEINBACH, H. L.: «Gonadal dysgenesis in phenotypic female subjects. A review of eighty seven cases, with cytogenetic studies in fifty three». *Am. J. Med.*, 45: 529-543, 1968.
25. ANDERSON, H.; FILIPSON, R.; FLEWR, E., y cols.: «Haring impairment in Turner's Syndrome». *Acta Otolaryngol.*, Suppl., 247: 1-26, 1969.
26. MATTERI, M. S.; WOLFF, H.; SALZAMO, F. M., y MALLMANN, M. L.: «Cytogenetic, clinical and genealogical analysis in a series of gonadal dysgenesis patients and theit families». *Humangenetik*, 13: 126-143, 1971.
27. FERGUSON-SMITH, M. A.; ALEXANDER, D. S., y BOWEN, P. y cols., Clinical and cytogenetical studies in female gonadal dysgenesis and their bearing on the cause of Turner's Syndrome». *Cytogenetics*, 3: 355-383, 1964.
28. NOONAN, J., y EHMKE, O.: «Associated noncardial malformations in children with congenita heart disease». *J. Pediatr.*, 63: 469-470, 1963.

CAPITULO XV

Estudio radiológico. Anomalías congénitas del hueso temporal: Diagnóstico con radiología convencional y tomografía axial computerizada

D. TAGARRO

INTRODUCCION Y TECNICA

Aunque la radiología simple, fundamentalmente basada en las proyecciones de TO, Chaussé III y Shuller I y II, ayudan, en principio, debido a su fácil manejo, a etiquetaje diagnóstico previo de la anomalía congénita, el estudio más pormenorizado y detallado debe hacerse con TAC de alta resolución, en cortes de 1 mm. y realizada por profesionales entrenados en este tipo de radiología muy específico.

La TAC ofrece, además, posibilidades que no obtenemos con planos tomográficos radiológicos, aunque sea en barridos pluridireccionales, incluso, por otra parte, conlleva una más baja radiación sobre el paciente, debemos hacer hincapié en esto, ya que debe recordarse que en un estudio radiológico tomográfico convencional el cristalino recibe 20.000 mRem. mientras que en cortes por TAC sólo recibe 1.300 mRem., y solamente alcanza la cifra de 20 mRem. si se hace el estudio en proyección coronal, en vez de axial (1, 2, 4). En nuestra opinión la proyección más adecuada es la coronal,

siempre, claro está, que el enfermo colabore en posición de decúbito prono, que debe mantener; no obstante, es la proyección axial bastante útil, y la interpretación, aunque más difícil, debido al «aprendizaje» anterior de la tomografía simple para muchos radiólogos, que era el plano equivalente al coronal en la TAC. Hay que añadir, sin embargo, a estos detalles técnicos que determinadas estructuras se visualizan mejor en el estudio axial puro, como es el caso del receso fácil, el sinus timpni o la articulación incudostapedial (3).

De todas las formas, y resumiendo una u otra proyección, puede dar todo tipo de información radiológica, y viene a ser la experiencia personal y la práctica diaria y también el aprataje que se use el que marcará la pauta en la realización de este tipo de estudios otorradiológicos (4).

Señalemos, no obstante, que un estudio que se lleve protocolizado de mastoides suele tener una duración de unos 15 minutos. Conviene decir también que en ocasiones, cuando la patología congénita a diagnosticar esté orientada a estructuras

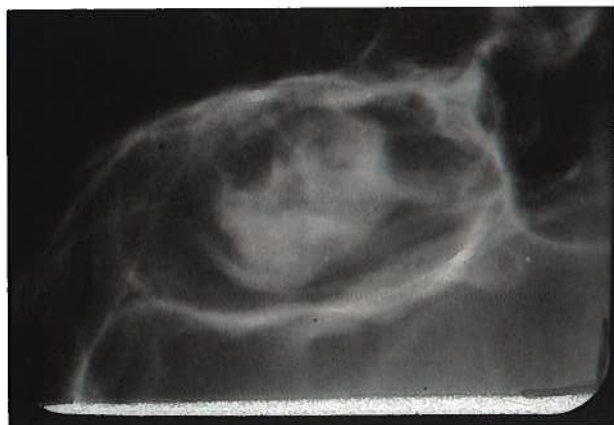


FIG. 1.—Proyección de Guillén, en la que no se visualiza CAE.



FIG. 2.—Corte coronal de TAC, en el que se visualiza fusión osicular asociada a agenesia de CAE.

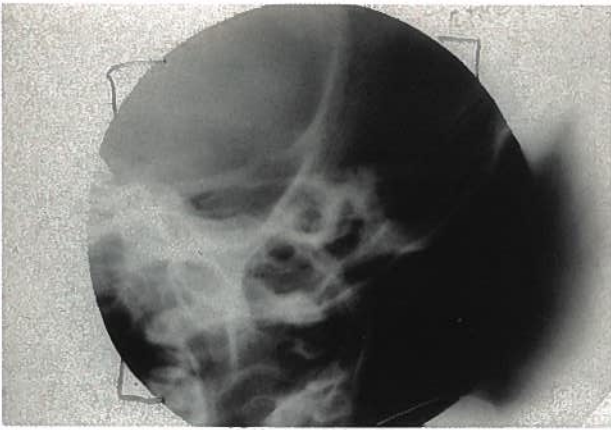


FIG. 3.—Proyección de Chausse III. No se visualiza CAE.



FIG. 6.—Malformación tipo Michel. OM normal. Oído interno en el que sólo hay vestigios.

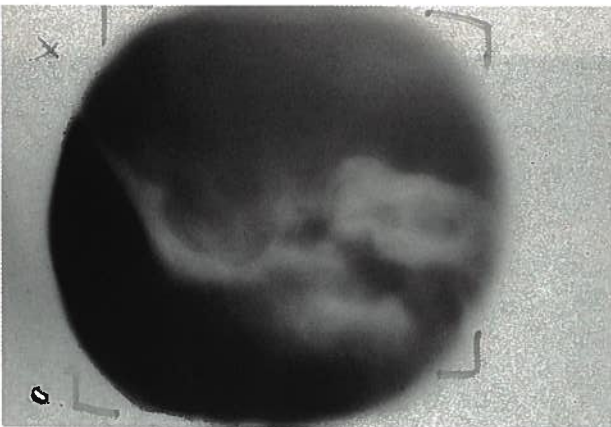


FIG. 4.—Corte tomográfico Ap, malformación de OM y ATM.

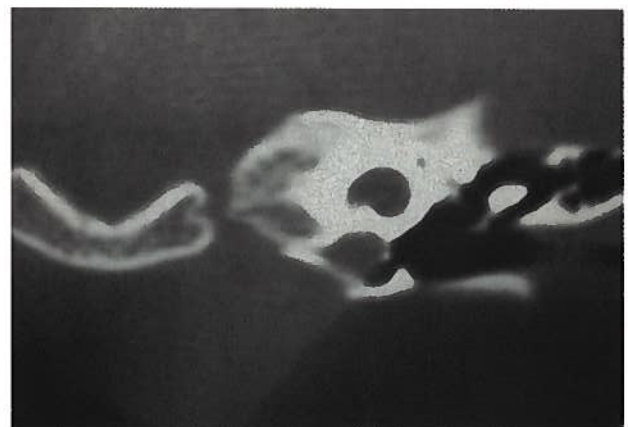


FIG. 7.—Cavidad vestibular única. Tipo Mondini.

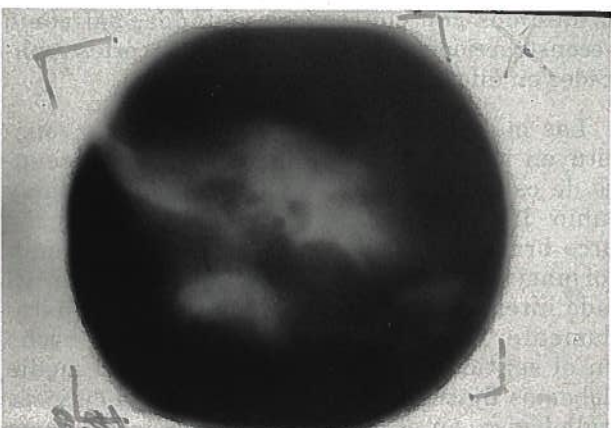


Fig. 5.—Alteraciones radiológicas a nivel de ático en relación con cadena malformada.



FIG. 8.—Aplasia coclear; en su lugar, una «vesícula». Tipo Mondini.

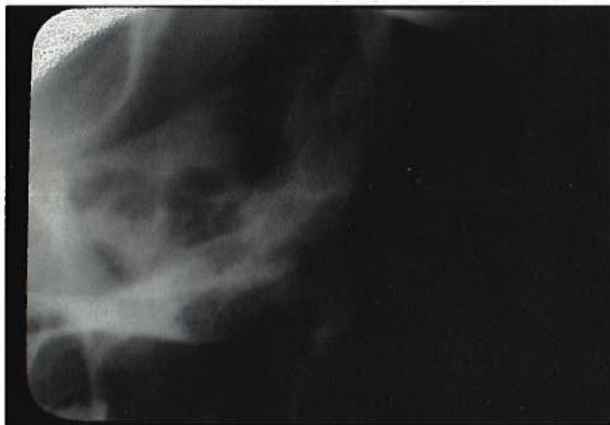


FIG. 9.—Vestíbulo grande. Anomalia tipo Mondini.

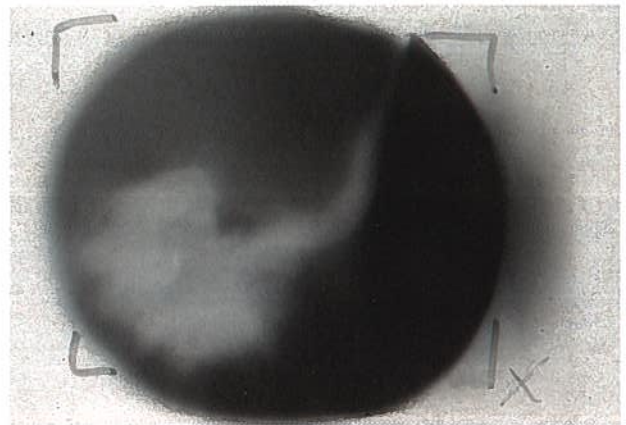


FIG. 12.—Malformación a nivel de CSE y vestibulo en un corte tomográfico.

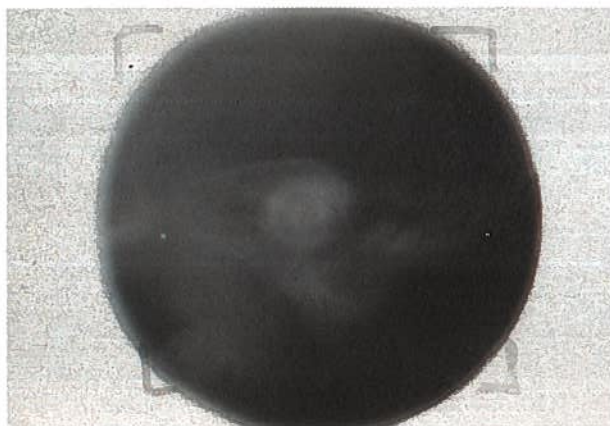


FIG. 10.—Agenesia de laberinto posterior y vestibulo.



FIG. 13.—No visualización de semicirculares ni vestibulo. Cóclea hipoplásica.

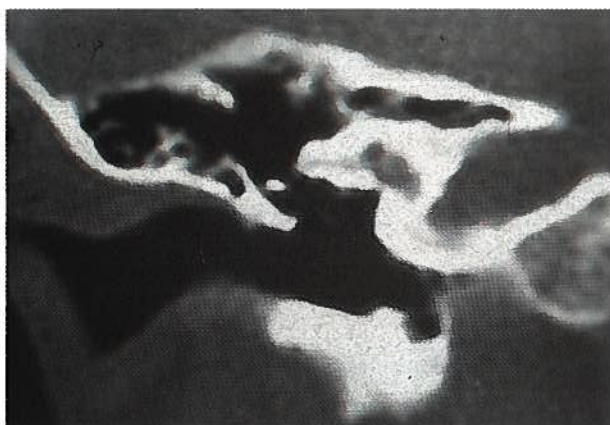


FIG. 11.—Corte coronal en TAC. Hipoplasia coclear y CAI grande. Tipo Mondini.

vasculares, generalmente se recurre a estudios dinámicos con contrastes yodados, así como reconstrucciones postprocesado de los cortes realizados en diferentes planos (5).

Las malformaciones congénitas de oído constituyen la patología malformativa más frecuente de cabeza y cuello junto a las del paladar y labio. La derivación embriológica de 1.º y 2.º arco braquial explican la concurrencia de malformaciones en oído externo y oído medio. El oído interno, sin embargo, se desarrolla separadamente. Debemos tener en cuenta este hecho en el sentido de que al estudiar el oído medio debemos fijarnos también bajo el punto de vista radiológico, en el externo y viceversa; así como también en la articulación temporomandibular, etc.



FIG. 14.—Defecto óseo nítido que penetra en caja. Proyección tomográfica lateral.

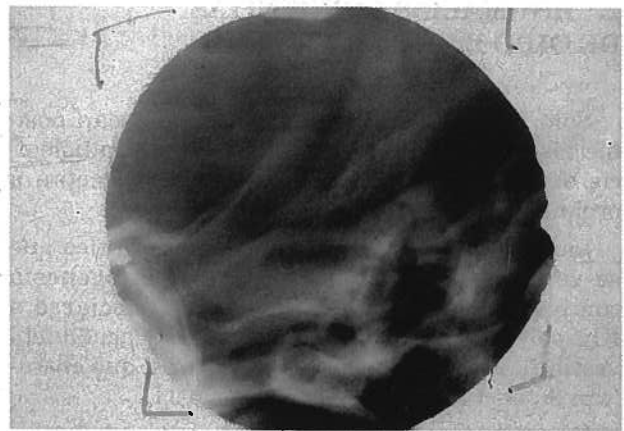


FIG. 15.—Mismo caso que la figura 14 en proyección simple de Stenvers.

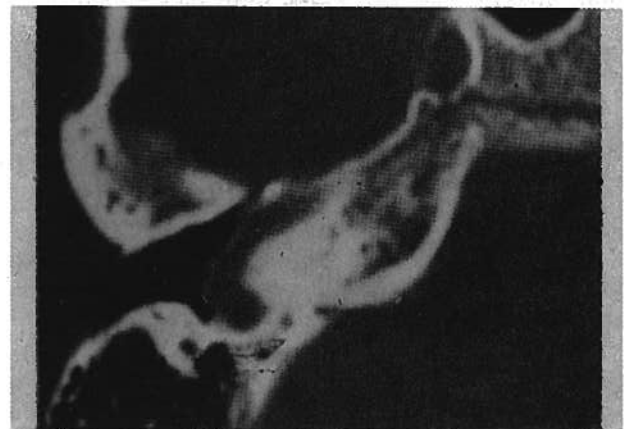


FIG. 16.—Masa tubular de partes blandas, que corresponde a la carótida interna, atravesando cavidad timpánica. Corte axial TAC.

1.º ANOMALIAS DE OÍDO EXTERNO Y MEDIO (Diagnóstico radiológico)

a) Estenosis o agenesia de CAE:

Suelen padecer sordera de transmisión y pueden ser uni o bilaterales (7) (fig. 1, 2 y 3).

Radiológicamente es importante establecer un «mapa» para indicar la posición del oído medio en relación con el vestigio de CAE. Puede además haber asociación con otras patologías congénitas, como antes se ha dicho, que derivan del mismo arco, como es el caso de la disostosis mandibular o síndrome de Treacher-Collins-Francis (fig. 4).

En algunos casos la agenesia de CAE, la articulación temporomandibular se desplaza posteriormente y puede asociarse a hipoplasia de condilo y fosa temporo-mandibular lisa (6) (fig. 4).

Además existen otras variedades de patología

congénita a este nivel, que van desde la mínima estenosis de CAE hasta la total atresia de CAE y/o oído medio (fig. 1, 2 y 4), pasando por mínimas malformaciones en la platina o fusionando el martillo y yunque (fig. 2 y 5) (8).

b) Anomalia de ventanas:

La más común es la fijación congénita de platina a la ventana oval, que está engrosada y calcificada y radiológicamente se verá como en la otoesclerosis.

Otra de las estructuras que puede afectarse indirectamente en estas anomalías es el facial, que se lateraliza y se desplaza anteriormente en su porción descendente. También el facial suele afectarse en unión a patología de CAE y oído medio, sobre todo en atresias e hipoplasias de segmento timpánico.

2.º ANOMALIAS CONGENITAS DE OIDO INTERNO

Sólo nos vamos a ocupar de las que sean posible visualizarlas bajo el punto de vista radiológico, dejando, por tanto, aparte las que afectan a órgano de Corti y/o laberinto membranoso.

Las malformaciones del bloque laberíntico que se ven en diferentes grados, desde la agenesia completa «tipo Michel», que puede asociarse a Klippel-Feil, hasta la deformidad del acueducto vestibular y los canales semicirculares, que entrarían en el «tipo Mondini» (7) (figs. 6-11).

Existen otras malformaciones, aún más raras, como es la hipoplasia o aplasia de vestíbulo y canales semicirculares, que puede presentarse fuera del contexto de otras malformaciones de oído interno (fig. 12). Estos hallazgos suelen asociarse a «síndrome genotípico de Waardenburg» (fig. 13).

3.º ANOMALIAS VASCULARES CONGENITAS

En cuanto a la vena yugular, existe una amplia gama de variantes no sólo en distintos pacientes, sino en diferentes lados de un mismo paciente.

El diámetro de la fosa yugular no es criterio de proceso patológico, pues en la práctica diaria vemos importante asimetría de agujero rasgado posterior, sobre todo el del lado izquierdo, que casi siempre es mayor que el derecho.

Existen tres variantes anatómicas en cuanto a la situación de la yugular:

- Fosa yugular y bulbo altas y protuyen en oído medio, aunque cubiertas de tejido óseo adelgazado.
- Fosa yugular y bulbo altas, pero sin protección ósea.
- Fosa yugular y bulbo atrás, que penetra totalmente en oído medio y puede confundirse con tumoración en caja; este dato es importante a fin de no confundirlo con tumoración glómica. El diagnóstico se haría por radiología simple, aunque la firmeza en el diagnóstico se hace con TAC y yulografía (figs. 14 y 15).

Otro caso de malformación vascular es la situación de la arteria carótida interna, que en ocasiones se hace ectópica (fig. 16). Tal hallazgo se confirmará con estudio angiográfico selectivo, aunque con TAC y en estudios angiodinámicos con contraste la sospecha diagnóstica es muy alta.

Como resumen y conclusión de lo expuesto en cuanto al manejo radiológico de enfermos en los que se sospecha patología congénita de oído, debe realizarse radiología simple previa sólo si existe la posibilidad de realizarlo el facultativo y el personal técnico muy entrenado; en caso contrario pasaría a TAC de alta resolución, que es donde se va a sentar la clave diagnóstica malformativa.

Desechamos en este momento ya los estudios tomográficos de barrido lineal o pluridireccional.

BIBLIOGRAFIA

- KOSTER, BOCKLER, LAKNEAK: «High Resolution CT of the middle and inner ear». *Medicamundi*, 30, 3: 77-82, 1985.
- CHAKERES, O., y SPIEGEL, P. K.: «Systemic technique for comprehensive evaluation of temporal bone by computed tomography». *Radiology*, 146: 97-105, 1983.
- SWARTZ, J.; GOODMAN, R. S., y WOLFSON, R. J.: «High Resolution computed tomography of the ear and mastoid». *Radiology*, 148: 455-459, 1983.
- OLIER, J.; JIMENEZ, G., y ELCANTER, F.: «La tomografía computerizada de alta resolución en el estudio del oído». *Radiología*, vol. 30: 117-123, 1988.
- VALAVANIS, A.; KUBIK, S., y OGUZ, M. O.: «Exploration of the facial nerve canal by high resolution CT: Anatomy and Pathology». *Neuroradiology*, 24: 139-147, 1983.
- GILDEMYN, G.; DE VELDE, E. V., y KLUYNSKENS, R.: «Congenital malformations of the ear associated with dysplasias of the face». *Journal Belge Radiology*, 63: 273-281, 1980.
- VALVASORI, G. E.; POTTER, G. D.; HANAFE, W.; CARTER, B. L., y BUCKINGHAM, A. R.: «Radiology of the ear, Nose and Throat». *Chapter 3*: 31-32. Edit G. T. Verlag-Stuttgart. N. York.
- FREY, K. W.: «Malformations of the middle ear». Edit Jeysen Springfield, 1971.
- JEUSER, J.: «Congenital anomalies of the inner ear». *Radiology Clinic of N. A.*, 130: 473-490, 1974.
- VIRAPONGSE, G., y TOTTHMAN, S. L.: «Computed Tomography anatomy of temporal bone». *A. J. R.*, 138: 739-741, 1982.

CAPITULO XVI

Consejo genético en otología

M. C. TAPIA, R. CADAVID, J. V. JORDA, J. A. ABRISQUETA y F. OLAIZOLA

INTRODUCCION

En las últimas décadas estamos asistiendo a un interés extraordinario por la genética. El esfuerzo constante que hacen los investigadores en este campo queda plasmado en el número creciente de publicaciones sobre esta materia que aparecen en las revistas especializadas, sobre todo debido a que las malformaciones genéticas son la segunda causa de mortalidad infantil, según la OMS. En la actualidad, la única medida para disminuir estas enfermedades es el «Consejo Genético».

Muchas anomalías genéticas se manifiestan con alteraciones anatómicas del oído y con sordera, y las estadísticas al respecto coinciden en que aproximadamente uno de cada 2.000 recién nacidos tienen sordera hereditaria. Según los estudios de la Dra. PARVING (1), el 48 por 100 de los niños con sordera es de origen hereditario, y de ellos un elevado porcentaje corresponde a las hipoacusias sin otras anomalías asociadas.

Tenemos que tener presente que la mayoría de las hipoacusias hereditarias forman parte de las denominadas no sindrómicas, al no existir otros signos clínicos que faciliten su diagnóstico, exceptuando la sordera. Dentro del grupo de las denominadas sindrómicas, por ejemplo, el síndrome de Usher, Treacher-Collins, Waardenburg, etc., están considerados por sus características clínicas fácilmente diagnosticables, y son estadísticamente menos frecuentes que las hipoacusias hereditarias sin otras anomalías asociadas.

En las consultas ORL acude una población infantil lo suficientemente amplia que precisa por nuestra parte «Consejo Genético». Por consiguiente, la detección precoz de una sordera incide de una manera muy positiva en estos pacientes para establecer el tratamiento y/o la rehabilitación adecuada lo más tempranamente posible.

En este capítulo analizamos la importancia del «Consejo Genético» en los pacientes con una enfermedad genética otológica. En primer lugar mencionamos los avances en esta materia.

Hacemos una clasificación de las enfermedades genéticas y las características más significativas de los distintos tipos de herencia: autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al sexo. También hemos creído conveniente realizar una revisión de la terminología más empleada en genética. Dentro del propio «Consejo Genético»: a) se hace hincapié en la forma de llevar a cabo el diagnóstico preciso de la enfermedad, pronóstico de la misma, su posible tratamiento y rehabilitación; b) se valora quién precisa del «Consejo Genético», como son las familias de alto riesgo. Enfatizamos en las posibilidades que puede tener una familia sobre el riesgo de alteraciones hereditarias otológicas en futuras gestaciones; c) en este apartado resaltamos la importancia del diagnóstico prenatal; d) destacamos que el manejo del consejo genético debe llevarse a cabo por un equipo multidisciplinario, siendo de suma importancia la creación de un banco de datos a nivel nacional al que tengan acceso los distintos especialistas, así como los pacientes interesados en esta materia.

I. GENERALIDADES

IA) Avances en genética

La genética como ciencia comenzó en el siglo XIX con los descubrimientos de Gregorio Mendel sobre la herencia, aunque el valor de la misma no ha sido reconocido hasta el siglo XX.

El ácido desoxirribonucleico (DNA) es el soporte físico de la herencia y está distribuido entre los 23 pares de cromosomas de la célula humana; de ellos, 22 pares son los autosomas y el par restante lo constituyen los cromosomas sexuales XX en la mujer y XY en el varón; esta dotación cromosómica constituye el cariotipo (fig. 1).

El gen es la unidad elemental de la información genética y tiene una longitud dentro de los cromosomas donde están albergados. Todo individuo recibe un gen paterno y otro materno o alelo. Si no existe diferencia entre los alelos, los individuos

INSTITUTO DE GENETICA
GENETICA HUMANA

N.º 83/269

Centro de Investigaciones Biológicas
C. S. I. C.

M. C. C. S.

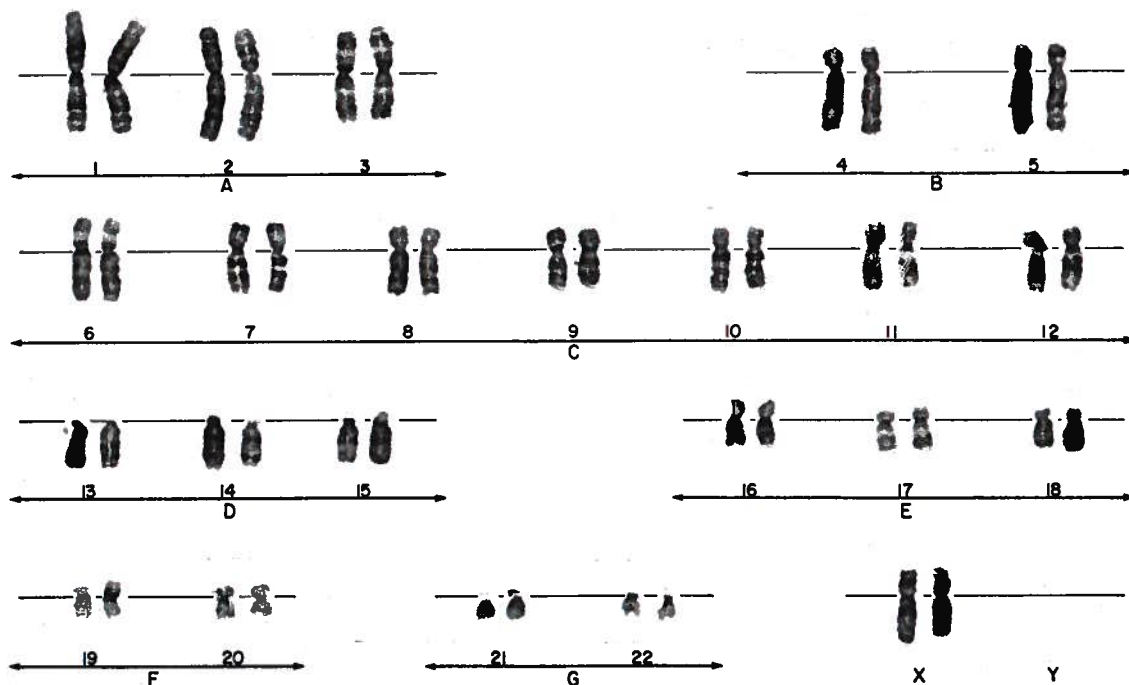


FIG. 1.—Nos muestra un cariotipo constituido por 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales; en este caso, XX.

son homocigóticos, mientras que si existe diferencia entre los alelos, los individuos son heterocigóticos.

En la actualidad hay un amplio consenso para abordar en profundidad el conocimiento del material genético en el hombre, y para este fin se ha creado en 1988 la Organización del Genoma Humano, lográndose un avance en la construcción de los mapas genéticos y, de esta forma, secuenciar el DNA de los mismos de principio a fin. Este proyecto, en el que participan varios países, entre ellos España, quiere lograr la creación de un banco de datos internacional sobre mapas genéticos, enfermedades genéticas y relaciones entre el genoma humano con el de otras especies. Se estima que a principios del siglo XXI se conocerá la secuencia completa del genoma humano, es decir, su patrimonio genético, puesto que hasta la actualidad los genes que han sido mapeados para asignarlos a un cromosoma específico no sobrepasan los 1.700 y la especie humana dispone de 3-5 por 10^4 genes estructurales (2).

Referente a la otología, los progresos logrados a partir de 1970 han permitido identificar alteraciones genéticas que causan una enfermedad particular.

Existen diversos laboratorios en el mundo especializados en biología molecular otológica. Mediante las técnicas de DNA recombinante se están detectando diferencias en la secuencia del ácido desoxirribunucleico en sitios específicos del cromosoma, poniéndose de manifiesto mutaciones genéticas, con la subsiguiente repercusión en el diagnóstico de las mismas. Por ejemplo, se ha demostrado que el gen anómalo de la neurofibromatosis está localizado cerca de la región centromérica del cromosoma 17 (3). En el síndrome de Alport, la mutación se localiza en el cromosoma Xq21.3-q24 (4, 5). Se ha demostrado que una anomalía en el cromosoma 8q24 es el responsable de la enfermedad de Pendred (5). Estas alteraciones, al formar parte de un síndrome característico, son más fáciles de diagnosticar y de establecer el cromosoma anómalo. Sin embargo, como mencionamos anteriormente, la mayoría de las sorderas genéticas se agrupan entre las no sindrómicas, y de ellas la localización del gen o genes causante de la hipoacusia es mucho más complicada. En estos casos, y puesto que el genoma humano y el de la rata son muy similares, se provocan mutaciones genéticas en el animal, con el propósito de buscar genes homólogos que causen sordera en el hombre (6).

IB) Clasificación de las enfermedades genéticas

Las podemos dividir en tres grupos:

1. Alteraciones de un solo gen, también llamadas de transmisión mendeliana, que están determinadas por tres tipos de herencia:
 - a) Autosómica dominante.
 - b) Autosómica recesiva.
 - c) Ligada al sexo recesiva y dominante.
2. Alteraciones multifactoriales. Para que se produzca esta herencia deben concurrir factores genéticos y ambientales.
3. Alteraciones de los cromosomas, también llamadas aberraciones cromosómicas:
 - a) Alteraciones en el número (ejemplo: monosomías, trisomías, etc.).
 - b) Alteraciones en la estructura (ejemplo: delección, traslocación).

1) Alteraciones de un solo gen:

Una determinada anomalía genética puede transmitirse de forma dominante, recesiva o ligada al sexo.

Características de la herencia autosómica dominante (fig. 2):

1. El paciente siempre es heterocigoto.
2. El paciente tiene un progenitor afectado (excepto si el gen que provoca la enfermedad es el resultado de una mutación).
3. Cada paciente tiene el 50 por 100 de probabilidad de transmitir la enfermedad a cada uno de sus hijos.
4. Los hermanos de un individuo afectado pueden tener el 50 por 100 de probabilidades de padecer la enfermedad.
5. Ambos sexos tienen la misma posibilidad de presentar el defecto genético.
6. Los individuos de la familia que no tienen la enfermedad no la transmiten a su descendencia.
7. La variedad en la severidad de la enfermedad entre los distintos miembros de una familia es distinta, dependiendo de la penetrancia y expresividad del gen anómalo.

Características de la herencia autosómica recesiva (fig. 3):

1. El individuo afectado fenotípicamente es homocigoto.
2. Las uniones entre pacientes homocigóticos con personas normales tendrán hijos portadores heterocigóticos, que serán aparentemente normales.

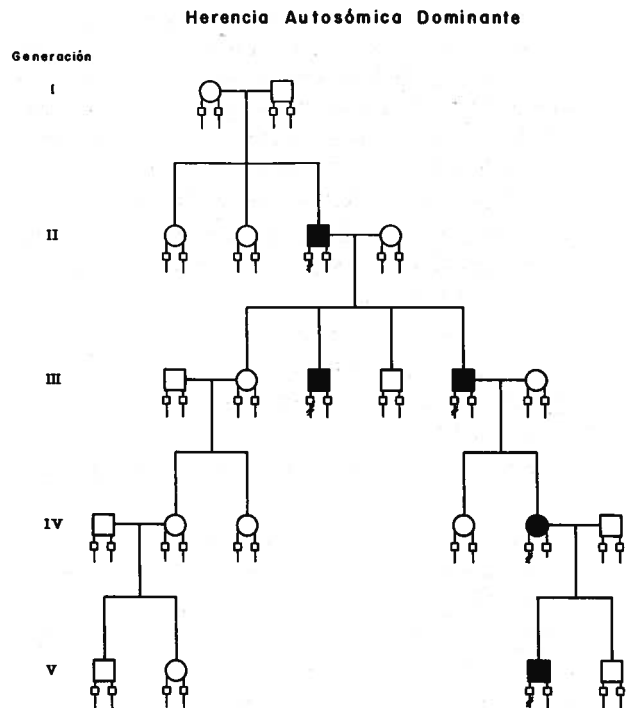


FIG. 2.—Herencia autosómica dominante. Los individuos afectados son heterocigóticos. El primer miembro afectado de la familia fue por una mutación genética, que está representada en esta gráfica en la generación II (= cromosoma con el gen que ha sufrido la mutación). Los miembros sanos de la familia no transmiten la enfermedad a su descendencia. Ambos sexos tienen la misma probabilidad de presentar el defecto genético.

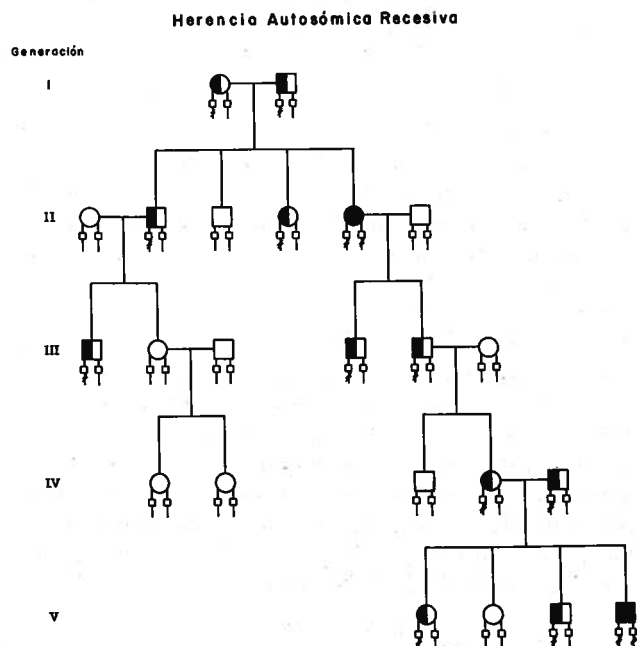


FIG. 3.—Herencia autosómica recesiva: Los individuos afectados son homocigóticos, que tendrán hijos portadores heterocigóticos para esa enfermedad.

3. Si ambos padres son heterocigóticos (aparición fenotípica normal), tienen el 25 por 100 de probabilidad de tener hijos afectados, es decir, homocigóticos; el 50 por 100 de probabilidad de tener hijos aparentemente normales (portadores heterocigóticos) y el 25 por 100 de su descendencia puede ser normal.
4. Es muy poco probable que ambos padres sean homocigóticos; si fuese así, todos los hijos estarán afectados.
5. Ambos sexos tienen la misma posibilidad de padecer la enfermedad.

Características de la herencia ligada al sexo recesiva (fig. 4):

1. Sólo los varones presentan el fenotipo anormal.
2. Las mujeres son portadoras; por tanto, su apariencia normal es una dificultad para poderlas identificar.
3. Todas las hijas de un padre afectado son portadoras de la enfermedad.
4. El padre no transmite a sus hijos varones la enfermedad. La razón es que el gen que ha sufrido la mutación está localizado en el cromosoma X y el padre afectado le aporta al hijo el cromosoma Y.
5. La mujer portadora transmite la enfermedad al 50 por 100 de sus hijos, que resultan afectados, y al 50 por 100 de sus hijas, que se convierten en portadoras.
6. En raras ocasiones la enfermedad puede presentarse en mujeres si son homocigóticas y en algunos casos heterocigóticas.

Características de la herencia ligada al sexo dominante:

- Aunque este tipo de herencia se produce en rarísimas ocasiones, lo más característico es que las mujeres heterocigóticas se encuentran afectadas.

2) Alteraciones multifactoriales:

Estas enfermedades no son heredadas de forma mendeliana, pero presentan un componente genético, que es el resultado de la acción de múltiples genes, además de la influencia de factores ambientales, que actúan en un momento vulnerable durante la embriogénesis. De este modo, la actuación conjunta poligénica y ambiental define a estos trastornos multifactoriales.

Las reglas de la poligenia son:

1. Los parientes del paciente tienen un riesgo mayor que la población normal de padecer la enfermedad.

2. El riesgo varía de familia a familia. Cuantos más individuos afectados haya en una familia, más alto es el riesgo para los demás miembros.
3. Cuanto más grave sea la afección de un paciente, mayor es el riesgo de aparición entre los miembros de su familia.
4. Diferente incidencia de un sexo a otro en una misma familia.
5. El riesgo aumenta si hay consanguinidad entre los padres.
6. El riesgo de recurrencia es entre 2 por 100 al 7 por 100 en parientes de primer grado (7).

3) Alteraciones de los cromosomas:

Las anomalías cromosómicas presentan generalmente en el individuo que las padece unos rasgos fenotípicos tan evidentes que resultan fácilmente diagnosticables. Suele observarse retraso psicomotor y otros múltiples defectos congénitos.

Hay dos formas de cromosomopatías:

- a) Alteraciones en el número: Se denominan también aneuploidia, y pueden ser el producto de la no disyunción meiótica (monosomías y trisomías) o de la no disyunción mitótica. Otro grupo son las poliploidias.
- b) Alteraciones estructurales: Entre las alteraciones estructurales destacamos los síndromes de delección: pérdida de un segmento de los cromosomas y los síndromes de traslocación: intercambio del material genético entre los cromosomas.

Muchas de estas enfermedades no son heredadas, puesto que los padres tienen los cromosomas normales, pero al actuar sobre éstos se clasifican como enfermedades genéticas. La mayor incidencia de aberraciones cromosómicas en ciertas familias hace pensar que exista un gen que predispone a la falta de disyunción meiótica o mitótica propia de estas enfermedades. En una proporción muy pequeña sí puede transmitirse una anomalía cromosómica; por ejemplo, anomalías numéricas (en los mosaicismos o en mujeres 47 XXX que son fértiles), y también pueden transmitirse, aunque en rarísimas ocasiones, alteraciones estructurales de los cromosomas.

Ante un paciente con una cromosopatía es necesario realizar el cariotipo a los padres y así poder discernir si se trata de una mutación cromosómica durante la gametogénesis o, por el contrario, ha sido transmitido por un progenitor. Confirmada la transmisión, deben realizarse cariotipos en los parientes cercanos, puesto que es la única forma de poner en evidencia un riesgo de transmisión en ellos. Este hallazgo es importante

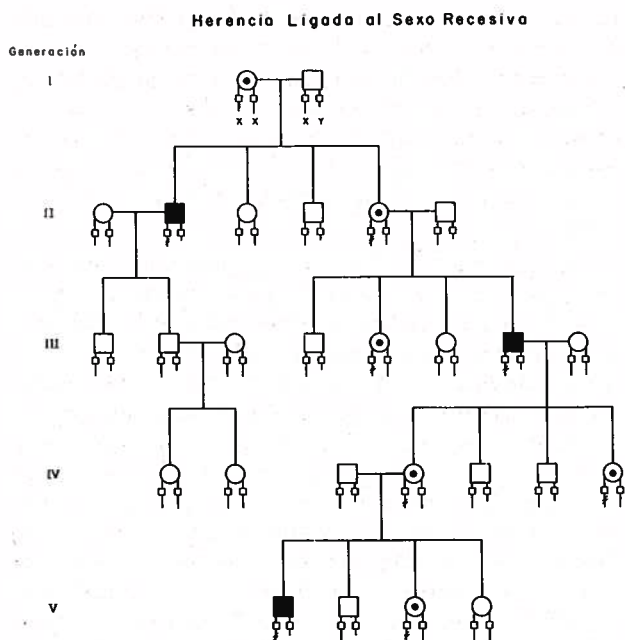


FIG. 4.—Herencia ligada al sexo recesiva: Los varones presentan la enfermedad. Las mujeres son portadoras de la enfermedad. Una mujer portadora tendrá hijos afectados e hijas portadoras. Un varón afectado tendrá hijas portadoras e hijos sanos, pudiendo tener nietos varones afectados por la enfermedad.

en los pacientes con síndrome de Down, al tratarse en algunos casos de una enfermedad hereditaria (ver detalles en el capítulo correspondiente a cromosopatías).

IC) Terminología

A título recordatorio hacemos un comentario de la terminología que aparece en este capítulo.

Genotipo: Conjunto de genes recibidos de los padres, presentes por igual en todas las células.

Genotipo + Ambiente = Fenotipo.

Fenotipo: Características anatomofisiológicas y conductuales que constituyen al individuo.

Mutación: Alteración en un gen o cromosoma que provoca un cambio fenotípico de un carácter.

Homocigoto: Individuo en el cual los genes homólogos (alelos) de los cromosomas del mismo par son iguales.

Heterocigoto: Individuo en el cual los alelos son diferentes: uno es el dominante y, el otro, el recesivo.

Alelos: Son formas alternativas de un gen, que se hallan en el mismo locus de un par de cromosomas homólogos.

Herencia dominante: Gen que manifiesta totalmente su efecto en heterocigosis.

Herencia recesiva: Gen que sólo manifiesta su efecto en homocigosis.

Genes marcadores: Rasgos aparecidos durante varias generaciones en un árbol genealógico.

Penetrancia: Frecuencia con que se manifiesta un gen en el fenotipo.

Expresividad: Es el grado con el cual el efecto de un gen se manifiesta en un individuo, pudiendo existir una expresividad moderada o severa. Hay personas portadoras que no expresan la anomalía en su fenotipo y en cambio sí pueden transmitir la enfermedad.

El Dr. BARTUAL (8), en su publicación de 1976, sobre cromosopatías e hipoacusia neurosensorial, denomina fenopatías a las malformaciones que se manifiestan en el momento del nacimiento, con carácter hereditario y transmitiéndose a la descendencia de forma dominante o recesiva, autosómica o gonosómica. A veces pueden manifestarse tras un espacio de tiempo después del nacimiento.

Define como embriopatías y fetopatías a las malformaciones adquiridas durante la embriogénesis por la acción de un medio externo sobre el desarrollo del embrión.

II. CONSEJO GENETICO

Aunque muchas de las enfermedades genéticas son difíciles de mejorar con tratamientos médicos o quirúrgicos, sí podemos en bastantes casos prevenirlas. La prevención a nivel de evitar mutaciones genéticas o cromosómicas es prácticamente imposible en la actualidad. La mejor forma de prevención de las enfermedades genéticas es identificar a los individuos con riesgo de transmitir esa enfermedad a su descendencia. Una vez identificados, ofrecerles las posibles opciones terapéuticas. Por tanto, el objetivo prioritario de este capítulo es evitar las malformaciones genéticas, disminuyendo su aparición; con el consejo genético podemos lograr este fin.

IIA) Objetivos del consejo genético

Informar al paciente con una alteración genética otológica y/o a su familia de la enfermedad que padece, para ello es preciso haber establecido un diagnóstico exacto de la misma.

Identificación de la enfermedad:

Es el primer objetivo del otólogo. Para ello debemos comenzar con un interrogatorio detalla-

do y, al mismo tiempo, tener una visión global del paciente; de este modo, si sospechamos una alteración de otro sistema, asociada a la patología ótica, efectuaremos interconsultas con otros especialistas.

En primer lugar analizaremos si hubo antecedentes prenatales como infecciones maternas u ototóxicas durante la gestación. Es de destacar que las madres diabéticas tienen mayor incidencia de tener hijos con malformaciones genéticas. Otra pregunta es si hubo enfermedades perinatales o inmediatas al parto. Lógicamente este hallazgo nos descarta una alteración genética.

¿Cuándo se advirtió la sordera? ¿Desde el nacimiento o aparece durante la infancia? También es de destacar si la sordera tuvo un comienzo brusco o progresivo. Muchos pacientes presentan una hipoacusia hereditaria de aparición brusca o progresiva, cuyo comienzo es en la edad adulta, por ejemplo: en la enfermedad de Paget, catalogada dentro del grupo de enfermedades genéticas con hipoacusia y anomalías esqueléticas, la sordera se manifiesta en la edad adulta.

Por el contrario, en otras sorderas hereditarias con anomalías esqueléticas la hipoacusia se presenta desde el nacimiento, como es el síndrome de Treacher-Collins o el síndrome de Mohr; en ellos su expresión fenotípica es tan evidente que son fácilmente diagnosticables y la sordera es conductiva. En otros síndromes la hipoacusia es progresiva durante la infancia y el grado de la misma no es severo, por ejemplo: la enfermedad de Hunter, caracterizada por sordera neurosensorial progresiva, retraso mental y hepatoesplenomegalia. Estos signos clínicos nos demuestran la variabilidad del comienzo de la hipoacusia según la entidad clínica de que se trate.

En el interrogatorio, hacer hincapié si existen otros síntomas en relación a la sordera, como acúfenos, vértigos; por ejemplo: el síndrome de Waardenburg puede presentarse con una función vestibular anormal.

Construcción del árbol genealógico:

Es de los puntos más valorables a la hora de llevar a cabo un interrogatorio para detectar una alteración genética y de manera especial para hacer el diagnóstico de una sordera familiar sin otra anomalía asociada. Al construir un árbol genealógico se puede observar en los antecedentes familiares una hipoacusia en un antepasado que curiosamente ha saltado una generación.

Forma de llevar a cabo el árbol genealógico:

Debe realizarse utilizando los símbolos que están estandarizados internacionalmente (fig. 5).

Es necesario realizar un estudio pormenorizado de tres generaciones. Primero se ubica al sujeto en estudio. Después se coloca a sus hermanos. A continuación a sus padres y a los hermanos de éstos, con sus respectivos hijos, que constituyen los primos del sujeto en estudio. Después a los abuelos paternos y maternos, tíos abuelos y bisabuelos.

La construcción del árbol genealógico requiere en ocasiones una segunda visita, sobre todo para que el paciente o sus padres puedan recordar y preguntar a otros miembros de la familia si hubo otros parientes con sordera. También es fundamental preguntar a los familiares si recuerdan en algún miembro de la familia alguna enfermedad o expresividad fenotípica manifiesta. En nuestra experiencia, hemos tenido casos que en la revisión médica nos ha comentado el paciente o su familia que, efectivamente, indagando entre sus parientes hubo un familiar con una anomalía genética. Este hecho nos ayudó para poder precisar el diagnóstico del enfermo que estábamos examinando y que nos tenía desorientados. A veces las alteraciones genéticas que siguen las leyes de Mendel son caprichosas en su aparición, saltando generaciones donde hay individuos portadores, pero fenotípicamente normales.

El árbol genealógico nos confirmará en caso de sordera hereditaria el modo de herencia dominante o recesiva y el riesgo de posible sordera y el porcentaje de aparición en la descendencia.

Exploración:

Inspección general del sujeto estudio: ¿Qué nos llama la atención del paciente? Observar su estatura, sistema tegumentario, desarrollo psicomotor para su edad, constitución ósea. (Hay síndromes muy característicos que la simple inspección del paciente nos define la enfermedad por ejemplo, el síndrome de Waardenburg.) ¿Hay anomalías en el pabellón auricular o en el conducto auditivo externo? Observar la implantación de los pabellones auriculares; examen del rostro, valorando si hay asimetrías de la cara o malformaciones óseas faciales o posibles deformaciones del paladar. Con la simple inspección de la piel y de los tegumentos pueden darnos unos signos característicos, por ejemplo, en el síndrome de Leopard.

Examen ORL general:

Valorar las membranas timpánicas, trompa de Eustaquio, laringe, rinoscopia. Se realizarán los test de la función auditiva: exploraciones subjetivas como audiometría tonal, pruebas audioverbales y en otro grupo de pacientes, bien por la falta de colaboración para un audiograma tonal, o bien

porque deseamos poner de manifiesto un diagnóstico diferencial entre una alteración coclear o retrococlear, así como en ciertos casos valorar posibles alteraciones neurológicas; llevamos a cabo un estudio con potenciales evocados auditivos.

Para realizar un diagnóstico precoz de sordera en la primera infancia, la prueba prioritaria en la actualidad son los potenciales evocados auditivos del tronco cerebral, dada su objetividad e inocuidad. Dentro del programa audiológico también incluimos la timpanometría y el reflejo estapedial o las pruebas de función tubárica con tímpano perforado.

En ocasiones es orientativo un estudio audiológico en familiares próximos para determinar si existe en ellos una sordera que pueda indicarnos un origen hereditario en el paciente que estamos examinando. Por consiguiente, la exploración ORL y audiológica nos identificará el tipo de sordera, así como la pauta terapéutica a seguir.

Electronystagmografía:

La búsqueda de nistagmo espontáneo y posicional, pero sobre todo las pruebas calóricas, son imprescindibles para objetivar una anomalía del sistema vestibular presente en algunas patologías que se describen en este libro y que requieren el tratamiento adecuado.

SÍMBOLOS MAS COMUNES PARA CONSTRUIR UN ARBOL GENEALOGICO

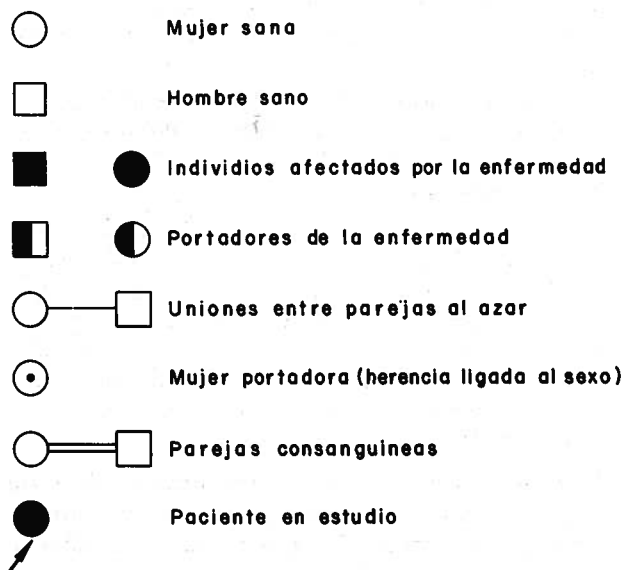


FIG. 5.—Esta gráfica presenta los símbolos más utilizados para construir un árbol genealógico.

Radiología:

Sistemáticamente es conveniente un examen radiológico del oído: Rx simples o tomografías, puesto que muchos de estos síndromes presentan alteraciones de oído medio e interno evidentes en las radiografías.

En ocasiones debemos solicitar radiografías del cráneo, de los huesos largos, tórax, columna cervical, que son muy orientativos en las sorderas asociadas a malformaciones óseas. En otros casos, la urografía puso en evidencia una alteración renal, que fue crítica para diagnosticar una sordera hereditaria que se asociaba a una enfermedad renal.

Ciertas enfermedades requieren para su diagnóstico solicitar una tomografía axial computarizada o una resonancia magnética nuclear.

Examen oftalmológico:

Debería ser requerido a todo paciente con sordera. La importancia que la visión tiene en un hipocúsico es primordial, si pensamos en la mejor orientación y seguridad que tendrá una persona con sordera y visión correcta. Este hecho a veces es muy negativo y existen anomalías hereditarias oculares y visuales concomitantes; por ejemplo, el síndrome de Usher, Alstrom. Para ponerlos de manifiesto requerimos un examen del fondo de ojo para determinar una atrofia del nervio óptico. En ocasiones, un simple examen ocular nos revela datos que definen la etiología de la enfermedad, como es en el síndrome de Waardenburg, al observar la diferencia de heterocromía de los ojos. En otros casos, las anomalías en la motilidad extraocular, junto a la sordera, fueron muy significativos para diagnosticar síndromes como Pierre-Robin o el síndrome de Duane.

Pruebas de laboratorio:

Los estudios hematológicos y de orina, serología y bioquímica deben ser incluidos dentro de la sistemática para la detección de la sordera genética. Muchas entidades clínicas descritas en esta ponencia tienen alteraciones en la analítica. Así, una hematuria proteinuria puede ser el primer signo de un síndrome de Alport difícil de diagnosticar. El síndrome de Alstrom conlleva una diabetes mellitus, atrofia del nervio óptico y sordera hereditaria.

Otras pruebas de laboratorio incluyen la realización del test del perclorato potásico para determinar el síndrome de Pendred.

Estudio cardiopulmonar:

Las alteraciones del electrocardiograma son evidentes en la patología cardíaca asociada a sor-

dera hereditaria, como es el síndrome de Jervell y Lange-Niegel, donde existe una prolongación del intervalo QT del ECG. En otras patologías, como el síndrome de Lewis, se manifiesta una hipertrofia ventricular, estenosis pulmonar y sordera. Por consiguiente, la interconsulta con un cardiólogo es requerida en casos de sordera para un mejor tratamiento del paciente.

Estudio del sistema nervioso central:

Las anomalías del sistema nervioso central asociadas a sordera son múltiples; por ello una exploración neurológica detallada es imprescindible en aquellos pacientes que lo requieran.

Realización del cariotipo:

Todos los detalles sobre la realización de esta prueba se reflejan en el apartado de diagnóstico prenatal de este capítulo.

En resumen podemos observar que la identificación de muchas de las sorderas genéticas requieren el examen de varias especialidades médicas para llevar a cabo el diagnóstico y tratamiento global del paciente. Es evidente que a veces, por la severidad de ciertas enfermedades, la sordera se considera secundaria y son otros especialistas los primeros en diagnosticar la enfermedad y posteriormente remiten al paciente al otorrinolaringólogo para el estudio ORL.

Una vez identificada la sordera, bien asociada a otra anomalía o no, es necesario establecer el pronóstico de la misma, si precisa tratamiento médico o quirúrgico o requiere una rehabilitación. El diagnóstico precoz de una hipoacusia, cuyo único tratamiento es la adaptación de una prótesis auditiva y la rehabilitación del lenguaje, es esencial desde los primeros años de vida para que el niño logre poder adquirir un lenguaje y, en consecuencia, mejorar su desarrollo cognitivo, emocional y social, evitando de ese modo trastornos severos en la relación con su medio ambiente.

Estos puntos son tratados en extenso en los capítulos correspondientes, únicamente queremos resaltar la importancia de la cooperación entre los distintos especialistas para que el tratamiento y seguimiento del paciente sea el más adecuado.

IIB) Riesde alteraciones genéticas otológicas en futuros hijos

Generalmente los familiares de un niño sordo quieren saber si tendrán otros hijos con hipoacusia y otras posibles malformaciones asociadas a la sordera. Aunque este capítulo únicamente se

refiere a las malformaciones genéticas del oído, pensamos que debe ofrecerse consejo genético a cualquier persona que lo solicite, a pesar de que la causa de la sordera sea adquirida o desconocida.

Si la sordera es de origen adquirido (rubéola, tóxicos, etc.), podemos decir a los padres que las posibilidades de un futuro descendiente con un defecto auditivo es de 1 por 1.000, como ocurre en la población normal en general.

En las sorderas de origen genético, si es por una alteración ótica autosómica dominante, las características de este tipo de herencia se detallan en el apartado de clasificación de las enfermedades genéticas (apartado IB, fig. 2); podemos resumir que si sólo está afectado un progenitor, la probabilidad es del 50 por 100 en su descendencia.

En las sorderas hereditarias autosómicas recesivas (ver características en el apartado IB de este capítulo, fig. 3) podemos resumir que si ambos padres son heterocigóticos para ese gen recesivo, un 25 por 100 de los hijos pueden presentar sordera. Si uno de los padres es homocigoto y el otro heterocigoto, la probabilidad de padecer sordera en su descendencia será del 50 por 100. Si ambos progenitores son homocigotos para ese gen, el ciento por ciento de sus hijos estarán afectados. Este último tipo de unión es más frecuente entre padres sordos, individuos consanguíneos y en ciertos grupos étnicos.

Los criterios de la sordera ligada al sexo se establecen en el apartado IB, aunque podemos resumir su mayor frecuencia en los varones y también que las mujeres portadoras transmiten la enfermedad a sus hijos varones, que resultan afectados, y a sus hijas, que resultan portadoras (fig. 4).

En los trastornos cromosómicos y multifactoriales el riesgo de recurrencia está especificado en el apartado IB, donde se detallan las características de estas anomalías.

Ante una familia con un hijo que padece una sordera de etiología desconocida las posibilidades de un futuro descendiente con hipoacusia varían desde el 1 por 1.000; o bien se puede dar el caso de que ambos padres sean portadores del gen anormal y ellos tienen un desconocimiento de este hecho; entonces las cifras serían del 25 por 100 de sordera en futuros hijos.

Actualmente no tenemos una certeza absoluta si muchas de las sorderas incluidas en el grupo de etiología desconocida su origen real es hereditario ante unos progenitores normales fenotípicamente, aunque portadores heterocigóticos de un gen recesivo para la sordera.

QUIEN PRECISA CONSEJO GENETICO EN OTOLOGIA (Población de alto riesgo)

- 1) Padres con hijos afectados por una sordera genética.
- 2) Individuos con sordera genética que desean tener descendencia.
- 3) Parejas consanguíneas que desean tener descendencia.
- 4) Parejas que desean tener hijos siendo uno de ellos portador de una enfermedad genética.
- 5) Exposición durante el embarazo a factores exógenos productores de posibles mutaciones genéticas.
- 6) Cualquier familia que lo desee ante un hijo con sordera adquirida o de origen desconocido.

IIC) Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal ha ampliado las posibilidades de manejo de los defectos congénitos, dando una nueva dimensión al consejo genético. Malformaciones del corazón, SNC, aparato urinario y otras alteraciones fetales son diagnosticadas frecuentemente por los procedimientos de rutina durante los controles realizados en el embarazo.

En la práctica (9), el diagnóstico prenatal de una malformación congénita puede ser abordado de tres formas diferentes:

a) Búsqueda específica:

Es el caso de un defecto congénito definido ante una historia patológica concreta. Si el tipo de herencia es conocido para dicha alteración, se puede «esperar» la patología y su confirmación prenatal mediante pruebas dirigidas específicamente.

b) Búsqueda inespecífica:

Es el caso de un defecto congénito indeterminado ante una historia familiar ambigua o la existencia de circunstancias patológicas en la gestación en curso; por ejemplo: exposición a factores teratógenos. En esta ocasión, el defecto congénito es «previsible», pero su expresión clínica puede ser variada. El médico, en esta situación, precisa no sólo averiguar el genotipo fetal, sino también su fenotipo mediante las técnicas diagnósticas adecuadas.

c) Hallazgo fortuito:

Es el caso de un defecto congénito «inesperado», descubierto gracias a la rutina de control del embarazo (ecográficamente por lo general). Esta situación, que suele ser la más fre-

cuente, implica un estudio pormenorizado de las circunstancias que envuelven a la supuesta malformación.

El diagnóstico prenatal está indicado en las gestaciones de alto riesgo malformativo (10) (Tabla I). Tendremos presente que el diagnóstico prenatal se llevará a cabo siempre que una pareja, una vez informada de la finalidad del mismo, lo solicite de una forma voluntaria, puesto que en ocasiones hay familias que por motivos morales prescinden de la realización de este diagnóstico.

TECNICAS ESPECIFICAS DE DIAGNOSTICO PRENATAL

En el primer trimestre de la gestación

1) Biopsia de Corion:

Consiste en la obtención de tejido fetal a partir de las vellosidades del área corial, vía transcervical o transabdominal mediante el empleo de un catéter o pinza adecuada. La introducción del catéter se controla con ecografía. Se puede realizar a la edad gestacional entre la novena y la doceava semana, siendo la ideal la décima.

Las ventajas que ofrece esta técnica son las siguientes:

- Es un procedimiento excelente para determinación del sexo del feto, cariotipo fetal, estudios de DNA y, en concreto, para el diagnóstico del síndrome de Down (11).
- El test se realiza a la 9.^a-12.^a semanas de gestación, lo cual es mejor aceptado por parte de las madres que si se les ofrece más tardíamente, como ocurre con la amniocentesis.
- Las células de las vellosidades coriales se dividen muy rápidamente, por lo que hay un número suficiente de células mitóticas en la muestra obtenida para poder realizar un cul-

TABLA I: GESTACION DE ALTO RIESGO MALFORMATIVO

1. ^o	Edad materna superior a 35 años.
2. ^o	Recién nacido anterior cromosómicamente anormal.
3. ^o	Padres o familiares cercanos son portadores de una anomalía cromosómica.
4. ^o	Anamnesis de tres abortos o más.
5. ^o	Enfermedad crónica materna (diabetes, alteración tiroidea).
6. ^o	Historia familiar de malformaciones congénitas.
7. ^o	Alfa-fetoproteína alterada en suero materno o en el líquido amniótico.
8. ^o	Exposición durante el primer trimestre de la gestación a factores teratógenos.

tivo celular, con lo que a menudo es posible ofrecer un resultado muy rápido.

- Si se requiere la interrupción del embarazo, el procedimiento es más fácil técnicamente y menos traumático para la mujer. En España la ley lo permite hasta la 22.^a semana de gestación en ciertos supuestos, entre los que se encuentran las malformaciones fetales, según reforma del Código Penal de la Ley Orgánica 9-1985-5 de julio.

Entre las desventajas citaremos:

- La alta frecuencia de productos anormales encontrados por biopsia, que difiere de la obtenida por amniocentesis.
- No pueden detectarse defectos del tubo neural.
- Al ser una técnica relativamente reciente no se ha valorado totalmente su seguridad en cuanto a su capacidad de inducir un aborto por sí misma frente a otras técnicas alternativas por ejemplo, amniocentesis.

2) Amniocentesis:

Esta técnica consiste en la extracción de líquido del saco amniótico (12). Se realiza en la 14.^a-16.^a semanas de gestación. Previo estudio ecográfico, se inserta una aguja vía transabdominal en el saco amniótico y se aspiran de 10 a 20 ml. No se aplica antes, ya que en épocas más precoces el útero es poco accesible y las células fetales son escasas en el seno del líquido amniótico. En épocas más tardías el tiempo puede ser insuficiente para completar el estudio dentro de los límites marcados para una posible interrupción de la gestación.

Las indicaciones para la realización de la amniocentesis son:

- Determinación del sexo fetal (importante en las patologías genéticas ligadas a cromosomas sexuales).
- Errores congénitos del metabolismo.
- Defectos del cierre del tubo neural.
- Todas las alteraciones que se puedan diagnosticar mediante estudio del genoma.
- Edad mayor de 35 años de la embarazada en la fecha estimada de la concepción.
- Hijo anterior con anomalías cromosómicas o síndrome de anomalías múltiples no diagnosticado.
- Madre portadora de enfermedad ligada al cromosoma X.
- Ambos padres portadores de un gen recesivo para una determinada enfermedad.

Desventajas de la amniocentesis:

- Escaso riesgo de aborto, oscilando entre 0 y 1 por 100, según estadísticas (13).
- Infecciones maternas.
- En rarísimas ocasiones pueden provocarse lesiones fetales.

3) Análisis bioquímico y citológico:

Consiste en el estudio del material de procedencia fetal mediante algunas de las técnicas descritas anteriormente; determinación de metabolitos o enzimas anormales, con el fin de diagnosticar posibles anomalías hereditarias que sean consecuencia de dicha alteración o bien se asocien a ella (9). Cabe mencionar entre ellas, por su importancia, la determinación de alfa-fetoproteína en el líquido amniótico o en la sangre de la gestante, con significación entre la 14.^a a la 16.^a semanas de gestación. Entre las alteraciones que pueden incrementar el nivel de alfa-fetoproteína en el líquido amniótico, citaremos entre otras los defectos del tubo neural. Por el contrario, una disminución del nivel de alfa-fetoproteína en el líquido amniótico es característica en el síndrome de Down. Se citan estas patologías por su posible relación con alteraciones otológicas.

Estudio de los cromosomas humanos (9):

Las muestras pueden obtenerse de células de sangre periférica fetal, del líquido amniótico, mediante frotis de la mucosa bucal, etc.

- a) Cariotipo: mediante simple coloración de giemsa. En cultivo celular se detienen células en estadio mitótico de metafase y se fijan con giemsa. Se realiza una clasificación morfológica estandarizada, según la propuesta de la conferencia de Denver en 1960.
- b) Técnica de bandas: mediante tratamiento previo de las células y tinciones especiales se obtiene una tinción de bandas específicas para cada cromosoma. Según la propuesta de la conferencia de París en 1971.
- c) Técnicas para determinar los cromosomas sexuales: cuerpo de cromatina sexual X, corpúsculo de Barr; cromatina Y.

Algunas circunstancias en las que está indicada realizar el Cariotipo (14):

- a) En el líquido amniótico o vellosidades coriónicas:
 - Edad materna superior a 35 años.
 - Historia de cromosomopatía anterior.
 - Progenitor portador de una anomalía cromosómica.

b) En el individuo si presenta:

- Malformaciones múltiples.
 - Retraso psicomotor.
 - Alteraciones neurológicas.
 - Anomalías del desarrollo sexual.
- Déficit estatural sin otra patología.

4) Estudio del genoma:

Hasta la década de los 70 el diagnóstico prenatal se ha basado en el examen de las anomalías cromosómicas mediante el cariotipo. También los métodos convencionales bioquímicos han permitido diagnosticar anomalías metabólicas. Con la ecografía se han evidenciado malformaciones fetales. Por el contrario, el conocimiento de la estructura íntima del gen se está logrando recientemente con la aplicación de la ingeniería genética. Se estima que hasta principios del próximo siglo no se conocerá la secuencia completa del «genoma humano», es decir, el patrimonio genético del hombre. Existen técnicas, por ejemplo, DNA recombinante (15), que permiten «cortar» en múltiples fragmentos la cadena de DNA, dentro de las cuales se encuentran albergados los genes. De este modo se puede determinar la localización genética, su estructura y el comportamiento de los mismos. El estudio prenatal con la tecnología del DNA recombinante se lleva a cabo mediante amniocentesis o biopsia corial. Así, es posible conocer ciertas mutaciones genéticas responsables de enfermedades hereditarias. Pensamos que con el extraordinario progreso de la ingeniería genética en un futuro próximo se conocerán muchos de los genes responsables de malformaciones fetales, que actualmente son imposibles de diagnosticar.

En el segundo trimestre de la gestación

En esta fase de la gestación sólo podemos diagnosticar basándonos en criterios morfológicos con las limitaciones que en la actualidad tenemos. Primero, la malformación ha de ser tan grande como para poder obtener una imagen lo suficientemente nítida que pueda detectarla con la capacidad de resolución dada por la tecnología actual. Segundo, no siempre la misma alteración morfológica lleva implícita el mismo grado de pérdida previsible de audición. Tercero, la malformación ha de ocurrir con alta frecuencia o siguiendo un

patrón de herencia conocido o asociándose a otras alteraciones (renales, cardíacas, etc.) para que sea buscada más detenida y específicamente con técnicas sofisticadas y costosas, haciéndola «rentable» en términos reales dentro de una política global del Servicio Nacional de Salud. Teniendo en cuenta estos inconvenientes sólo seremos capaces de actuar en aproximadamente un 10 por 100 de los casos de sordera congénita (16).

Un modelo que causa sordera congénita diagnosticable en esta época de la gestación sería el síndrome de Pendred; comprende del 2 por 100 al 10 por 100 de todas las sorderas congénitas. Existe un riesgo de recurrencia en los próximos embarazos de 1 de cada 4, y se acompaña de un defecto del desarrollo de la cóclea en el 50 por 100 de los casos (16).

1. Fetoscopia

Consiste en la visualización directa del feto entre la 17.^a y la 20.^a semanas de gestación. El procedimiento consiste en la introducción por vía transabdominal de una cánula, por donde se inserta un endoscopio de fibra óptica, a través del cual puede visualizarse el feto, así como realizar una biopsia del mismo. Se utiliza especialmente para la detección de defectos anatómicos externos del feto, toma de muestras de tejidos fetales: sangre, piel, hígado, etc. Actualmente sólo un número muy limitado de centros la realizan ante el mayor riesgo de aborto respecto a otras técnicas (9).

Las indicaciones diagnósticas para la fetoscopia son:

- Observación de la morfología fetal. En los casos favorables son visibles por este método algunas anomalías fetales, por ejemplo, el labio leporino, no fáciles de diagnosticar mediante otras técnicas. Sin embargo, sus peligros (parto prematuro, lesiones fetales, etc.) hacen que esta técnica sea poco utilizada en la práctica clínica con este único objetivo. Sólo alcanza valor para la búsqueda de síndromes como el orofaciodigital de Mohr tipo II, el síndrome de Treacher-Collins y síndrome de Roberts, entre otros (16).

Obtención de sangre fetal, ya sea en los vasos de la placa corial placentaria o de la propia inserción umbilical. El análisis de esta muestra permite en la actualidad las siguientes investigaciones: práctica del cariotipo fetal, mediante cultivo de linfocitos, que tiene la ventaja de poder obtener el resultado en 3-4 días; diagnóstico de hemofilia A y B; diagnós-

tico de beta-talasemia y otras hemoglobino-patías; evaluación de la IgM fetal, en casos de rubéola u otras infecciones, y estudios de inmunodeficiencias, entre otras patologías.

2. Ecografía. Ultrasonidos

Es la técnica de elección para el despistaje de malformaciones congénitas, pudiendo determinarse de forma rápida y sencilla: la edad gestacional, grado de bienestar fetal, viabilidad fetal, localización de la placenta y existencia de malformaciones si las hubiera. El equipo más empleado es el de «tiempo real», si bien su definición es menor que con los equipos de «tiempo diferido». Su ventaja es el menor precio y la posibilidad de estudio de estructuras en movimiento (16). Su uso no se limita a la observación ecográfica de malformaciones que se asocian a fetos afectados de cromosomopatías, sino también como ayuda indispensable para la correcta aplicación de otras técnicas diagnósticas: amniocentesis, biopsia corial, fetoscopia o funiculocentesis; o técnicas terapéuticas: tratamientos farmacológicos directos, transfusión intravascular directa.

En el adulto no se emplean los ultrasonidos para el estudio del cráneo o su contenido, debido a que las ondas sonoras no penetran en la sólida estructura ósea. Sin embargo, en el feto pueden atravesar la fina estructura membranosa de la calota, siendo transformadas en imágenes representativas de la anatomía fetal.

En nuestra búsqueda de malformaciones congénitas del oído encontramos dos aplicaciones importantes:

- El pabellón auricular se encuentra inmerso en el líquido amniótico, pudiendo estudiarse con cierto detalle el proceso de desarrollo del mismo. Recordemos que las malformaciones del pabellón o del conducto auditivo externo se asocian a defectos del oído interno con relativa frecuencia.
- Pueden visualizarse porciones de los conductos semicirculares y parte de la cóclea, gracias a que algunas ondas ultrasónicas pueden penetrar a través del apex del peñasco en aquellas zonas en que el laberinto está recubierto sólo por unos escasos milímetros de hueso parcialmente mineralizado. Estas imágenes rudimentarias del oído interno serán significativas para establecer el diagnóstico de malformación tipo Michel (16).

3. Resonancia magnética nuclear (RMN)

Es un método diagnóstico morfológico que permite la obtención de imágenes tomográficas por

procesamiento computerizado. Se basa en la propiedad que tienen los núcleos de hidrógeno (protones) de absorber y liberar energía cuando son excitados con ondas de radiofrecuencia en presencia de un campo magnético externo (no son radiaciones ionizantes).

El problema principal que dificulta su utilización en la práctica son los movimientos fetales, que impiden la obtención de buenas imágenes, a pesar de emplear fármacos sedantes. También constituye un inconveniente su costo elevado, la duración prolongada de la exploración y la mala visualización de las estructuras óseas. La estructura de la cóclea es cartilaginosa hacia la 20.^a semana de gestación y pueden ser evaluadas mediante RMN (16).

4. Tomografía axial computerizada (TAC)

Las altas dosis de radiaciones ionizantes empleadas desaconsejan su utilización como técnica de diagnóstico prenatal. Únicamente en caso de sospecha de malformación tipo Mondini podría ser de utilidad para su confirmación hacia la 20.^a semana de gestación (16).

En el tercer trimestre de la gestación

1. Funiculocentesis

En la actualidad es factible la obtención de sangre fetal para realizar estudios cromosómicos o de otra índole mediante punción directa de los vasos foliculares con control ecográfico. Su uso en el tercer trimestre hasta el momento del parto permite la administración directa intravascular de agentes farmacológicos al feto.

2. Tests de estimulación acústica

GRIMWADE y cols. (17) estudiaron la audición fetal, registrando el ritmo cardíaco a estímulos acústicos aplicados mediante un micrófono en el abdomen materno. La frecuencia del estímulo fue de 1.500 Hz., y la intensidad, de 110 dB; la duración, de un par de segundos. Si el feto no es sordo y su viabilidad normal, se producirá un ascenso de la FCF (frecuencia cardíaca fetal) de por lo menos 20 latidos por minuto, que permanecerá durante 180 segundos. Generalmente se producen, además, movimientos fetales que provocan

alteraciones secundarias en la FCF. Se tienen definidos los rangos normales de variación de la FCF en relación a la edad gestacional.

En los últimos años la reacción fetal de parpadeo-susto en respuesta a un ruido intenso ha sido monitorizada utilizando imágenes por ecografía y registrando, intraútero, potenciales auditivos evocados (18).

Desafortunadamente los tests citados no han sido extendidos en la práctica para determinar la audición fetal por el grado de error que conllevan. Es necesario esperar al período postnatal para una valoración más objetiva de la audición (19, 20).

IID) Manejo del consejo genético

Para el manejo del consejo genético se requiere la actuación de varios especialistas (fig. 6); así, en muchos países son los Servicios de Genética, de forma multidisciplinaria, los que asesoran a los pacientes y a sus familiares sobre las enfermedades que padecen.

La coordinación entre los distintos servicios a nivel local con el Servicio Nacional de Genética es primordial para el buen funcionamiento de los mismos. En España uno de los inconvenientes en este campo es la falta de información que tienen muchas familias de la existencia de Departamentos de Genética y diagnóstico prenatal. Una manera de paliar este inconveniente sería informando a las embarazadas sobre las ventajas del diagnóstico prenatal y también a las parejas de alto riesgo sobre las posibilidades de enfermedades genéticas en su descendencia. Es muy positivo que en las maternidades exista un sistema de despistaje para la detección precoz de estas anomalías.

En nuestra práctica otológica un otorrinolaringólogo que tenga un conocimiento muy amplio en el campo de la genética puede manejar las sesiones del consejo genético en coordinación con otros especialistas, debiendo seguir unas directrices.

En primer término, conocer con exactitud el diagnóstico de la enfermedad, posible tratamiento y/o rehabilitación del lenguaje (fig. 6, parte izquierda). Para el manejo de este último punto es necesario establecer interconsulta con audioprotesistas, logopedas y psicólogos.

El otólogo valorará la evolución favorable o desfavorable de la enfermedad mediante los segui-

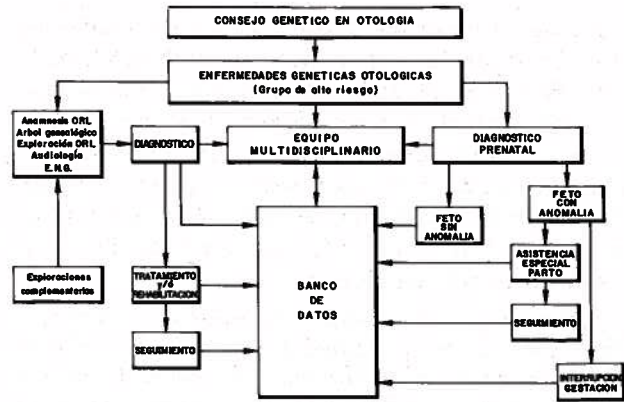


FIG. 6.—El consejo genético en otología se lleva a cabo en los pacientes considerados como grupo de alto riesgo especificados en el texto. En primer término debemos conocer con exactitud el diagnóstico de la enfermedad, su posible tratamiento y seguimiento del paciente, representado en la parte izquierda de este diagrama. El diagnóstico prenatal, parte derecha de esta figura, tiene sus indicaciones detalladas en el texto, en el apartado IIC. El manejo del consejo genético requiere la actuación de varios especialistas, así como la creación de un banco de datos.

mientos periódicos del paciente; de esta manera no se pierde la conexión con el mismo, pensando que en el futuro puede ofrecérsele nuevas terapéuticas para la mejoría de su enfermedad. No debemos olvidar que las investigaciones sobre genética son extraordinarias y en los próximos años se logrará conocer el origen y posibles tratamientos para ciertas patologías que en la actualidad no tienen curación.

Otro punto a considerar sobre el consejo genético en otología son las cualidades relacionadas con el especialista. Obviamente, las personas con riesgo de enfermedades genéticas y sordera tienen una carga emocional muy fuerte ante la incapacidad afectiva y social que provocan estas alteraciones. Es preciso que el consejero sea paciente y comprensivo, olvidándose del tiempo que requieran estas sesiones y teniendo siempre presente que su misión es facilitar toda la información que sea precisa sobre la enfermedad, contestando a las preguntas por parte de aquellas personas que solicitan el consejo genético. Si surgen limitaciones por parte del consejero, es necesario pedir información a otros especialistas antes de dar una respuesta errónea. En ocasiones es preciso facilitar apoyo psicológico al individuo y a su familia en caso de sordera, así como la puesta en contacto con las asociaciones de padres de niños sordos.

El ORL que realice el consejo genético debe estar en continua actualización de los avances en genética y particularmente en la relación de esta especialidad con la otología. Es necesario consultar con los grupos de investigación que existen a nivel nacional e internacional, teniendo acceso a

los bancos de datos sobre estas enfermedades. Así, en relación con la Otorrinolaringología, la Dra. Karen Steel, en Inglaterra, edita una revista de gran interés: «Hereditary Deafness Newsletter», con el único objetivo de interrelacionar a los investigadores interesados en las sorderas hereditarias que puedan facilitar cualquier información sobre estas enfermedades, desde cualquier parte del mundo.

Es vital que el consejero no mezcle sus propias creencias éticas que puedan mediatizar tanto al enfermo como a la familia a la hora de tomar libremente la decisión que crean conveniente en el diagnóstico prenatal (fig. 6, parte derecha), por ejemplo, en un tema tan polémico en la actualidad como es el aborto.

En resumen, pensamos que el manejo del consejo genético en la otología requiere la actuación de varios especialistas, entre ellos un otólogo con experiencia amplia en el campo de la genética.

BIBLIOGRAFIA

1. PARVING, A.: «Aetiological diagnosis in hearing impaired children, clinical value and application of a modern examination programme». *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.*, 7: 29-38, 1984.
2. McKUSICK, V. A.: «Mendelian Inheritance in man». Ed.: Johns Hopkins University Press, Baltimore, MY., USA, 1988.
3. BARKER, D.; WRIGHT, E., y NGUYEN, K.: «Gene for Von Recklinghausen neurofibromatosis is in the pericentromeric region of chromosome 17». *Science*, 236: 1.100, 1987.
4. FLINTER, F. A.; ABBS, S., y BOBROW, M.: «Localization of the gene for classic Alport's Syndrome», en Prensa en Genomics.
5. ABRISQUETA, J. A.: «Mapa clínico de los cromosomas humanos», en Prensa.
6. STEEL, K. P.: «Mouse gene list». *Hered. Deafness Newsletter*, 3: 6-8, 1989.
7. SANCHEZ CASCOS, A.: «Genética al día». Ed.: Labor, S. A., 120-127, 1972.
8. BARTUAL, J.: «Cromosopatías e hipoacusias neurosensoriales». Ponencia oficial hipoacusia neurosensorial, Sociedad Española de Otorrinolaringología y Patología Cérvico-facial, 217-227, 1976.
9. CARRERA, J. M., y MALLAFRE, J.: «Conducta obstétrica ante el diagnóstico prenatal de un defecto congénito». *Diagnóstico Prenatal*. Ed.: Salvat, S. A. Barcelona, 709-710, 1987.
10. FORTUNY ESTIVILL, A.: «Prevención y diagnóstico antenatal de las malformaciones congénitas». En *Obstetricia*. Ed.: Salvat, S. A., 653-655, 1985.
11. SIMONI, G.; BRAMBATI, B.; DANESINO, C., y ROSSELLA, F.: «Diagnostic applications of first trimester trophoblast sampling in one hundred pregnancies». *Hum. Genet.*, 66: 252, 1984.
12. BEVIS, D. C. A.: «The antenatal prediction of haemolytic disease of the newborn», 1: 395, 1952.
13. «Working party on amniocentesis. An assessment of the hazards of amniocentesis». *Br. J. Obstet. Gynecol.*, 85, suppl. 2, 1, 1978.
14. ESTOP, A. M.; SANTALO, J.; PEREZ, M. M., y FREIXA, L.: «Origen de las anomalías cromosómicas». *Medicine*, 100, 4.198-4.204, 1987.
15. DODET, B.: «Los nuevos diagnósticos biológicos». *Mundo Científico*, 7: 772, 1987.
16. ISAACSON, G.: «Antenatal diagnosis of congenital deafness». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 95: 124-127, 1988.
17. GRIMWADE, J. C.; WALKER, D. W., y BARTLETT, M.: «Human fetal rate change and movement response to sound and vibration». *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 86: 109, 1971.
18. LUZ, N. P.; LIMA, C. P.; PAULA, L. G., y LUZ, S. H.: «Auditory evoked response: a new approach for the evaluation of the unborns fetus». *Reproduction*, 4: 225, 1980.
19. STARR, A.; AMLIE, R. N.; MARTIN, W. H., y SANDERS, S.: «Development of auditory function in newborn infants revealed by auditory brainstem potentials». *Pediatrics*, 60-6: 831-839, 1977.
20. TAPIA, M. C.; MIJANGOS, A.; GARZON, P.; OLAIZOLA, F., y RODRIGUEZ NUÑEZ, J. A.: «Exploración objetiva en la infancia mediante la audiometría por respuesta eléctrica». Ponencia oficial hipoacusias infantiles. Sociedad Española de Otorrinolaringología y Patología Cérvico Facial, 195-248, 1982.

CAPITULO XVII

Tratamiento.

Construcción de la transmisión acústica. Oído externo y medio (atresia auris congénita). Técnica quirúrgica

F. OLAIZOLA y H. BALLIBIAN

En nuestra opinión, la cirugía reconstructiva del oído atrésico se fundamenta en cuatro puntos básicos: A) Construcción del pabellón. B) Técnica de acceso al oído medio. C) Creación del mecanismo de transmisión. D) Conexión desde el oído medio y conducto al pabellón, o en su defecto, del neopabellón.

Antes de introducirnos en la parte técnica quirúrgica vamos a ver, con arreglo a la clasificación de las malformaciones ya descritas, la patología y la resolución de la misma (figs. 0,1-0,4) (según grado).

Bien sea de acuerdo con los cuatro grupos que proponemos o a los tres tipos de clasificación ALTMANN o siguiendo el desdoblamiento del tipo II en dos tipos: II A y II B, también como cuatro sostienen CREMERS, C. W. R. J., y cols. (1987) (fig. 0). Vamos a exponer brevemente una iconografía en la que se refiere las malformaciones existentes con sus complicaciones y la resolución propuesta ya se verá con más detalle en el tiempo quirúrgico.

Con arreglo a la patología, comenzamos por la más leve, descartando aquellas alteraciones que acontecen como un hallazgo fortuito en la cirugía de oído medio (figs. 0,5-0,14) (ver iconografía).

CONSTRUCCION DEL PABELLON

Ante todo, la primera cuestión que hay que dilucidar es si es conveniente construir el mismo previamente o realizarlo en un segundo tiempo después de haber resuelto la fase plástico-funcional, que consta de la construcción del conducto auditivo externo, la resolución del mecanismo transmisor, el tapizado dermoepidérmico de las paredes del conducto y la sutura de éste a la piel externa, correspondiente al pabellón con la cicatrización consiguiente o a la piel en espera después de un lapso prudencial de tiempo para la resolución de la segunda fase.

Esta última elección es la más frecuentemente utilizada, pero hay que tener presente, y tenerla «in mente», que el problema no se ha resuelto en

esa primera fase, y por tanto las incisiones y manipulaciones de la microtia no deben martirizar los tejidos de piel y estructuras cartilaginosas tan necesarias en esta cirugía que con frecuencia peca de insuficiencia de materiales, tan necesarios para la resolución del problema.

Es por ello que debemos utilizar aquella o aquellas técnicas que favorezcan, beneficien y deterioren lo menos posible dichos tejidos.

También debemos de pensar que la construcción de ese armazón o estructura cartilaginosa debe ir dirigida y situada de la forma más asequible para la conexión futura de la piel del conducto a la piel del pabellón que hemos creado.

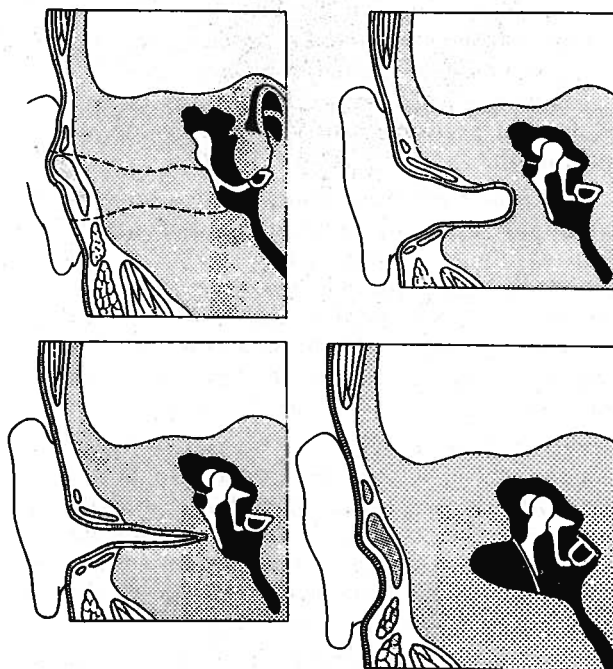


FIG. 0.-1) Tipo I: Atresia auril congénita (ALTMANN). 2) Tipo II: Atresia auril congénita con tractus fistulosos. 3) Tipo II: Atresia auril congénita. Atresia ósea total menos estrechez CAE. 4) Tipo II: B atresia auril congénita. Tomado de CREMERS y cols.

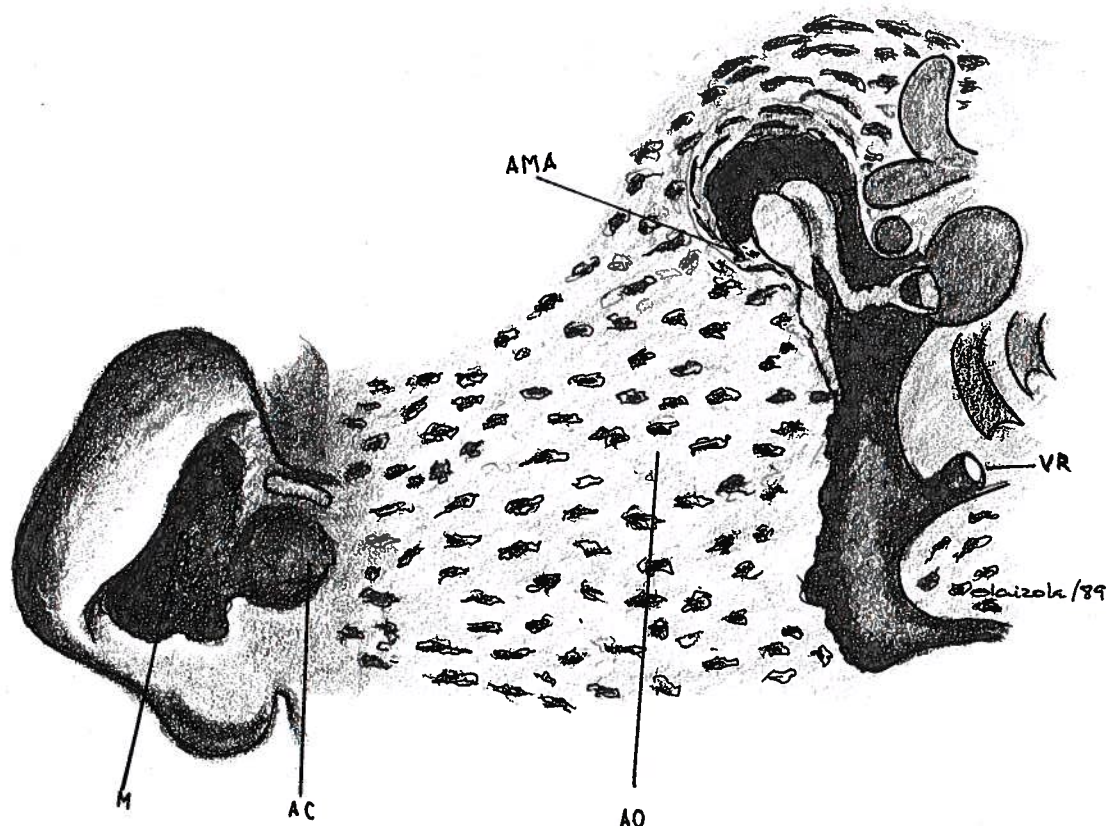


FIG. 0-1-Dibujo esquemático. Atresia aurál congénita (ALTMANN) Tipo I. AMA: Anquilosis martillo ático; AO: atresia ósea; AC: atresia cartilaginosa. M: microtia. VR: ventana redonda.

Para nosotros no se puede sistematizar y considerar si hay una prelación de una sobre la otra. Creemos que la causa que indica una u otra es el estado del pabellón y su mayor o menor aprovechamiento.

En relación con la magnitud de la alteración que puede presentar el pabellón, se distinguen tres grados: menor; microtia, con tres subdivisiones, y anotia. No existe una relación directa entre la alteración del PA y la pérdida auditiva; sin embargo, en general, cuanto más alterado esté generalmente hay mayor participación de otras estructuras y como consecuencia la hipoacusia es mayor.

La menor es aquella en la que las dimensiones, situación y dirección es normal. No presentan otras alteraciones que las que asemejarían un retraso en el desarrollo. Nosotros decimos que les falta el perfeccionismo de un retoque final. En otros casos de dimensiones normales sólo presentan un helix transversal caído (fig. 2).

La microtia tipo I al III presenta en ocasiones una anormal posición y dirección del conjunto auricular. El pabellón es rudimentario y sus dimensiones son menores. Puede distinguirse un tipo I, en el que las diferentes partes que lo for-

man conservan su figura, y en conjunto la oreja recuerda todavía a una oreja normal. El tipo II, en el que, aunque ya ha perdido la forma, conserva, sin embargo, algunas partes que son recordatorias de lo que corresponde a un pabellón, como el helix ascendente, descendente y el trago. El tipo III, en el que existen rudimentos cartilaginosos más o menos irregulares y que por su posición y forma no recuerdan en nada a lo que correspondería a un pabellón normal (fig. 2-1).

La anotia, como su mismo nombre indica, trata de una ausencia total del pabellón. Es una situación excepcional, ya que siempre existen algunos vestigios cartilaginosos que están ahí como recordatorios de lo que debía existir.

También debemos valorar previamente que, si bien siempre se debe aprovechar cualquier reliquia auditiva en los casos muy extremos tipo III, y teniendo en cuenta que hay que realizar una construcción total, deben ser eliminados al no tener posibilidad de aprovechamiento, aunque en algunos casos deben conservarse para su utilización en un retoque final.

En los grupos I y II no crean un problema importante el pabellón y el conducto, pues pueden

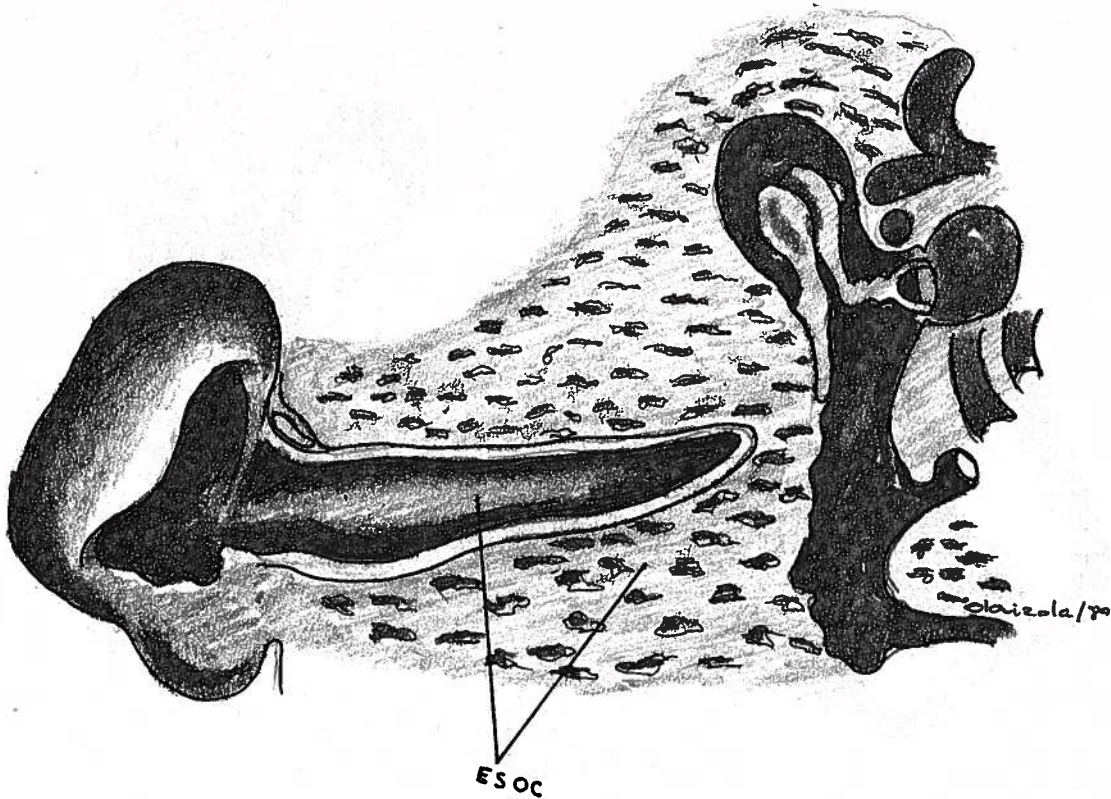


FIG. 0-2.—Dibujo esquemático. Atresia aurál congénita (ALTMANN) total ósea y parcial membranosa Tipo II A. Estenosis subtotal ósea cartilaginosa

existir alteraciones severas en el oído medio y osículos sin que existan grandes defectos del pabellón auricular y del conducto auditivo externo.

Si existen modificaciones importantes, como en el grupo III, con un remedo de pabellón, entonces, como primer acto de la construcción plástica, conviene seccionar por la mitad la microtia y rotar ambas partes: la superior en dirección superior y posterior, para participar en un futuro en la formación del helix, y la inferior en dirección posterior, para la formación del lóbulo y parte inferior del helix descendente. Se completa con una incisión vertical preauricular que favorezca la obtención de un buen campo quirúrgico.

Si existe una ausencia total o existen pequeñas reliquias en mayor o menor grado aprovechables, entonces se practica una incisión vertical posterior a la articulación temporomandibular por el borde anterior de la mastoides, el zigoma y la articulación temporomandibular, que aseguran su correcta posición. Dato a valorar es la confirmación de la situación del campo quirúrgico que se encuentra ubicado por detrás de los tejidos móviles que se observan cuando se solicita al paciente que realice la apertura y cierre de la boca del anestesiólogo. Ya hemos expuesto anteriormente cómo el pabellón se puede construir previamente al conducto y

oído medio o posterior al mismo. También se puede construir al mismo tiempo, aunque en realidad la mayor parte de los autores propugnan realizarlo en un segundo tiempo, acoplando posteriormente el orificio del pabellón al del conducto que en la mastoides habíamos creado.

En los grupos I y II se realizan ambas fases en el mismo acto quirúrgico, resolviendo así los dos problemas.

Si se trata de un grupo III se debe comenzar en el mismo acto quirúrgico realizando la primera fase de la construcción del futuro pabellón seccionando los vestigios, como más arriba hemos expuesto, y como continuación de la cirugía auditiva que se acaba de realizar y va a constituir, como hemos dicho, una delimitación del futuro pabellón en las diferentes etapas que van a transcurrir para la construcción total (fig. 4).

En los casos en que la intervención se pospone para un segundo tiempo, ésta se realiza cuando el conducto creado por nosotros ha cicatrizado, para lo cual utilizamos cualquiera de las técnicas propuestas por TANZER (1961) (1), CONVERSE (1963) (2), BRENT (1974) (3), BOUDARD (1989) (4), ISSHIKI (1985) (5), MATTOX y FISH (1985) (6), etc., siendo TANZER el innovador de ellas creando un bastidor y dándole forma a partir del cartílago costal.

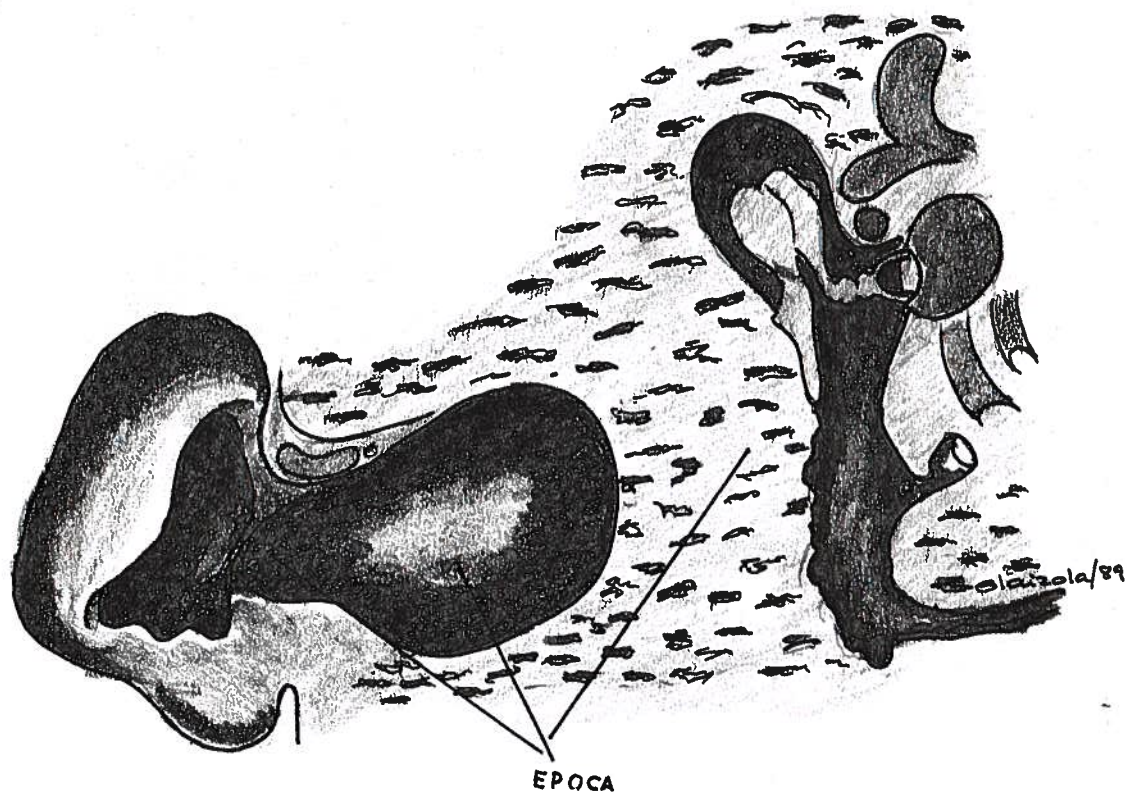


FIG. 0-3.-Dibujo esquemático. Atresia aural congénita con tractus fistuloso Tipo II A. Epoca estenosis parcial ósea cartilaginosa atresia.

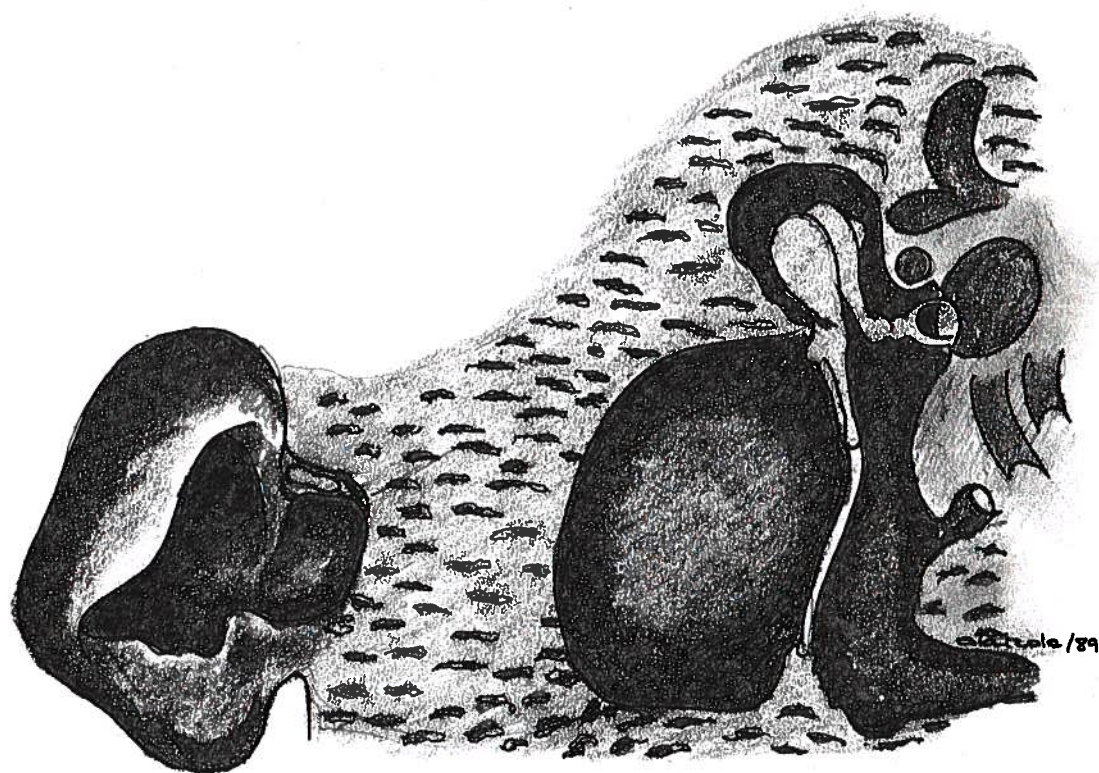


FIG. 0-4.-Dibujo esquemático. Atresia aural congénita Tipo II B (ALTMANN).

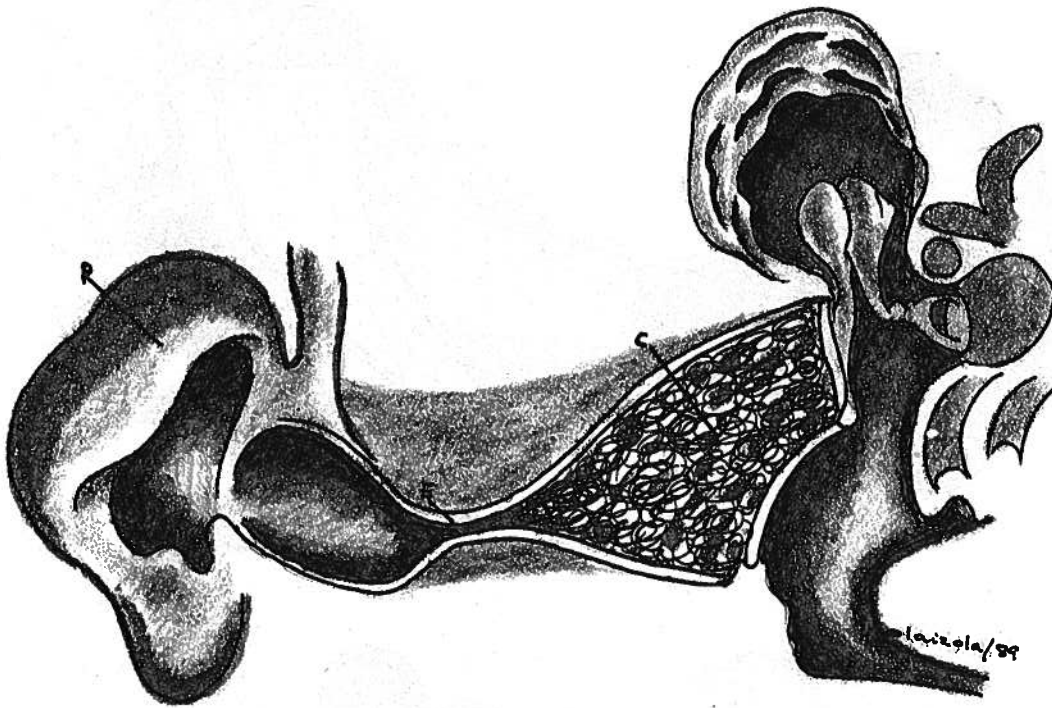


FIG. 0-5.—Dibujo esquemático. Cuadro I. P: pabellón afectado SI-NO. E: estenosis conducto cartilaginosa. C: colesteatoma conducto óseo.

Varios retoques a esta técnica básica fueron realizados por diversos autores con el fin de conseguir un mayor perfeccionismo, como la construcción del trago con injertos de piel y cartílago obtenidos del lado opuesto, etc.

La formación del pabellón tanto en la base como en el helix se realiza a expensas del séptimo cartílago costal, y el helix, del octavo.

CONVERSE (2) utiliza la conjunción del octavo, noveno y décimo. Nosotros creemos que cualquiera de los cartílagos utilizados pueden servir y en nuestra opinión debemos pecar antes por exceso de cartílago que por defecto, y no pensar que la forma dada por nosotros corresponda a la forma definitiva, si bien en los cartílagos gruesos será imprescindible un adelgazamiento.

Creemos que este tiempo del labrado del cartílago, dándole la forma adecuada y que se asemeje al pabellón, es un tiempo muy importante, y debe dedicársele todo el necesario que se precise tanto para la eliminación de los bordes agudos de la estructura cartilaginosa como para la obtención a expensas de la curvatura mayor de un aro cartilaginoso a un nivel más elevado, que se situará y suturará con hilo de acero a la pieza básica que forman el antehelix y plano de la escafa para constituir el resalte del futuro helix.

ISSHIKI (5) prefiere suturarlo con nylon de cuatro cerros, pues considera que pueden formarse extrusión o decúbito. También la lámina cartilaginosa que va a formar el helix puede obtenerse incluso con su forma a expensas del reborde inferior de los cartílagos costales de la jaula torácica.

El lóbulo se puede construir a expensas de los dos tercios inferiores en aquellos casos en que existía una microtia con un mamelón cartilaginoso vertical más o menos abollonado, NAGER (1961) (8), o utilizar la plastia en Z., BOUDARD (4).

Se pueden seguir, asimismo, la directrices técnicas ya expuestas al describir la construcción del lóbulo en general.

Para colocar airoosamente el nuevo pabellón se utilizan injertos y colgajos de piel que cubren parcialmente la cara interna del futuro pabellón. Pequeños trozos de cartílago de reliquias que han podido quedar o no utilizados del cartílago costal de la operación anterior contiguamente. Gutapercha recubierta con fascia servirá, asimismo, para despegar el pabellón en su parte inferior, pero dicha sustancia ha sido ya abandonada. Se puede utilizar y nosotros utilizamos con ese fin el uso de biocompatibles suturado encima de la piel.

De una manera telegráfica podemos distinguir cuatro tiempos en la reconstrucción del pabellón (ver construcción pabellón total):

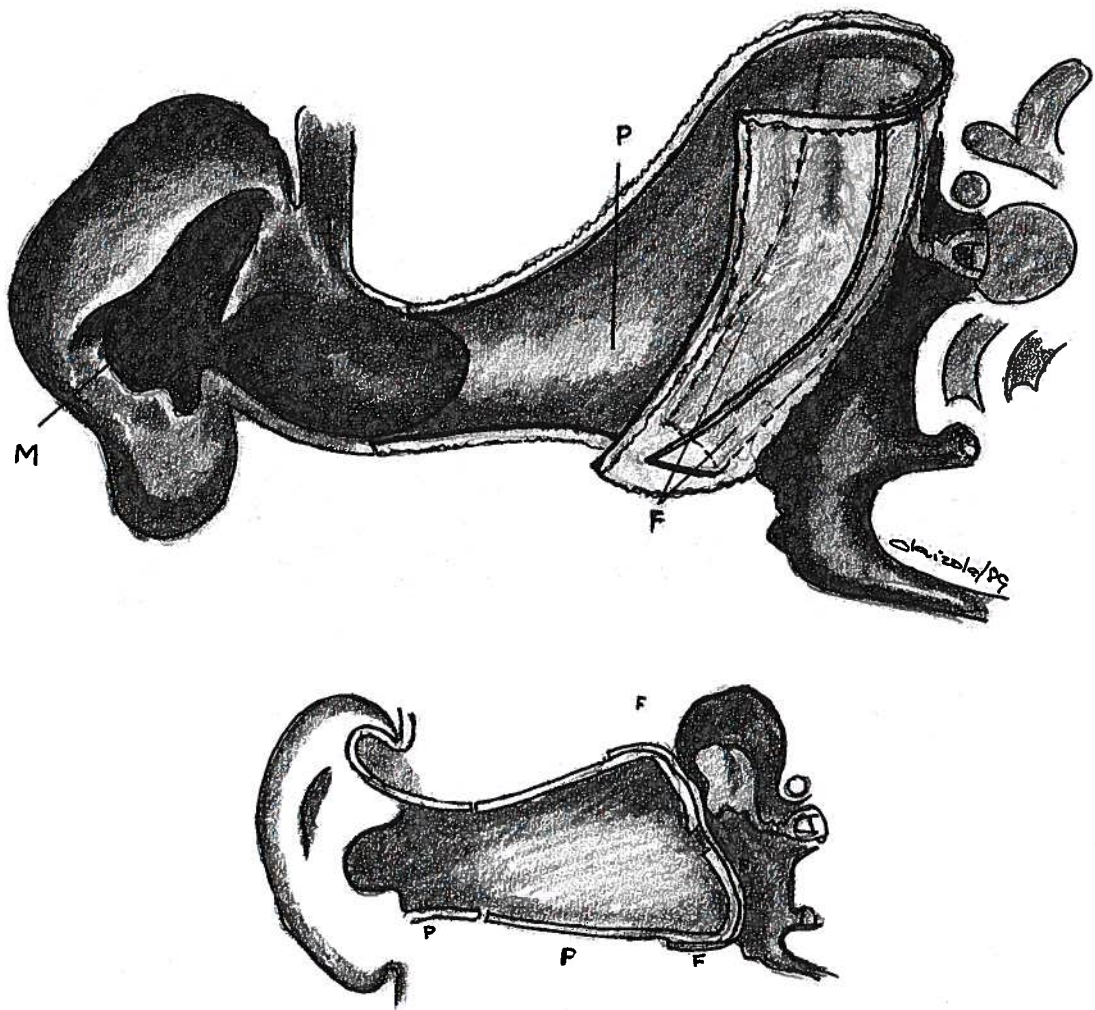


FIG. 0-6.—Dibujo esquemático y croquis. Cuadro I. F: Fascia. P: Injerto piel libre.

Primer tiempo. Creación de transparencias con el dibujo de un pabellón del oído contralateral (acetato) y versión del mismo para aplicarlo en el lado contrario afecto. Obtención de las dos piezas de cartílago costal, bien sea del mismo lado o del lado contrario como indica BOUDARD. Conormación y sutura de las mismas. Colocación del injerto costal labrado por detrás de los vestigios auriculares con una incisión de tres centímetros bien en la parte superior o postero-superior. CONVERSE.

Segundo tiempo. Colocación del lóbulo en su posición normal integrándose con el pabellón creado, para lo cual tres meses después se realiza una incisión en Z en el vestigio auricular y se rota para situarlo en la posición que sea conveniente como continuación del helix descendente.

Tercer tiempo. Dos meses después se realiza la creación del trago a expensas de cartílago y piel conchal del oído contralateral previa disección subcutánea por delante de la zona que va a cons-

tituir la nueva concha y conducto. También es posible realizar, a expensas del meato creado y de la concha, un dobladillo con dos puntos sutura, y utilizar un injerto libre para cubrir la piel incindida y disecada.

Cuarto tiempo. Despegamiento del pabellón mediante disección de la piel posterior al cartílago injertado y aplicación de un injerto libre de piel, así como la colocación de una pieza sólida posterior que despegue al pabellón creado.

Nosotros venimos empleando la técnica de NAGER (7) de utilizar la microtia seccionándola en dos partes, bien iguales o en dos trozos desiguales, un tercio superior y dos tercios inferiores. En el tercio superior se crea el helix ascendente, y con los dos tercios inferiores, el lóbulo y parte inferior descendente de la cola del helix. Este tiempo se realiza después de haber resuelto el problema de acceso al oído medio (figs. 4,1-4,6). Esto nos permite que la construcción del pabellón sea más simple al poder utilizar el pabellón prefa-

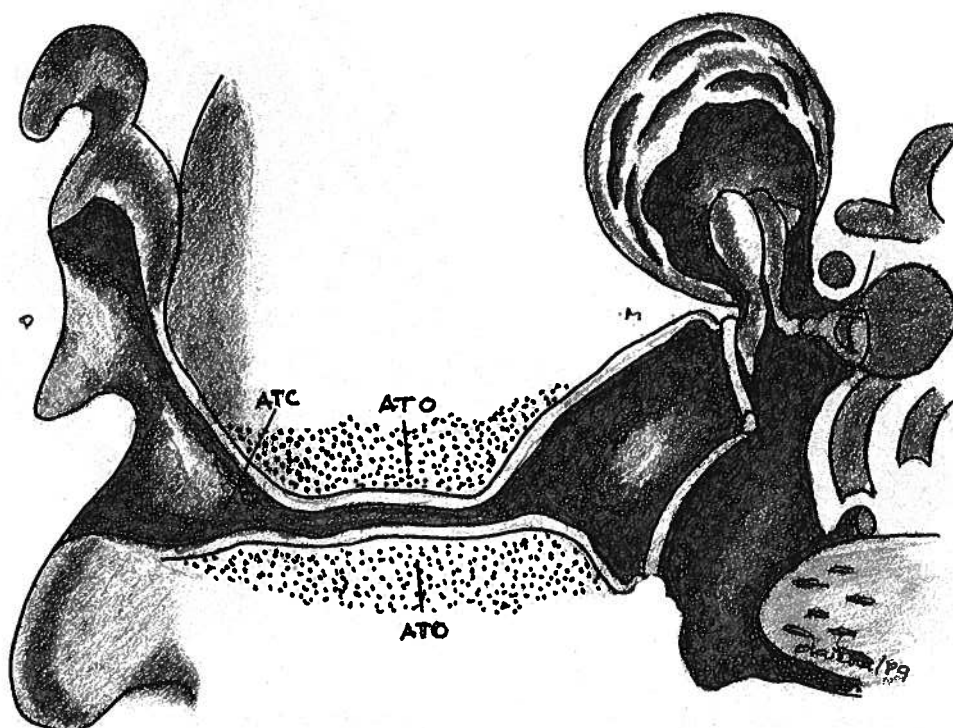


FIG. 0-7.—Dibujo esquemático. Cuadro II. Pabellón afectado SI-NO. Atresia conducto estrecho cartilaginoso y óseo. Tímpano anómalo. Manubriun del martillo anómalo.

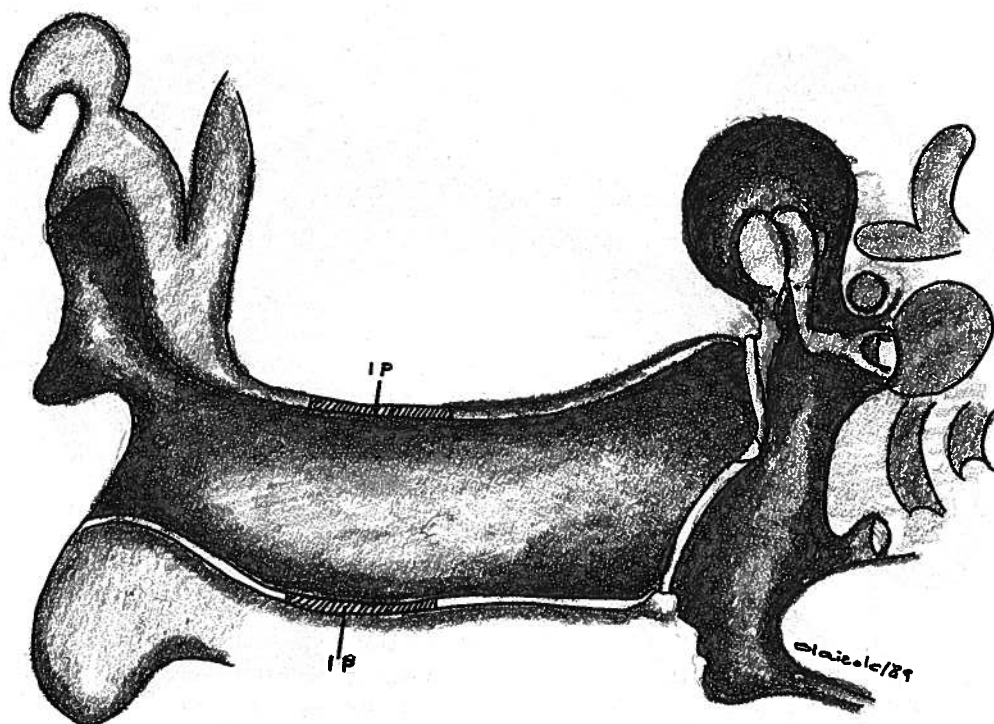


FIG. 0-8.—Dibujo esquemático. Cuadro II. Meatoplastia. Injerto piel.

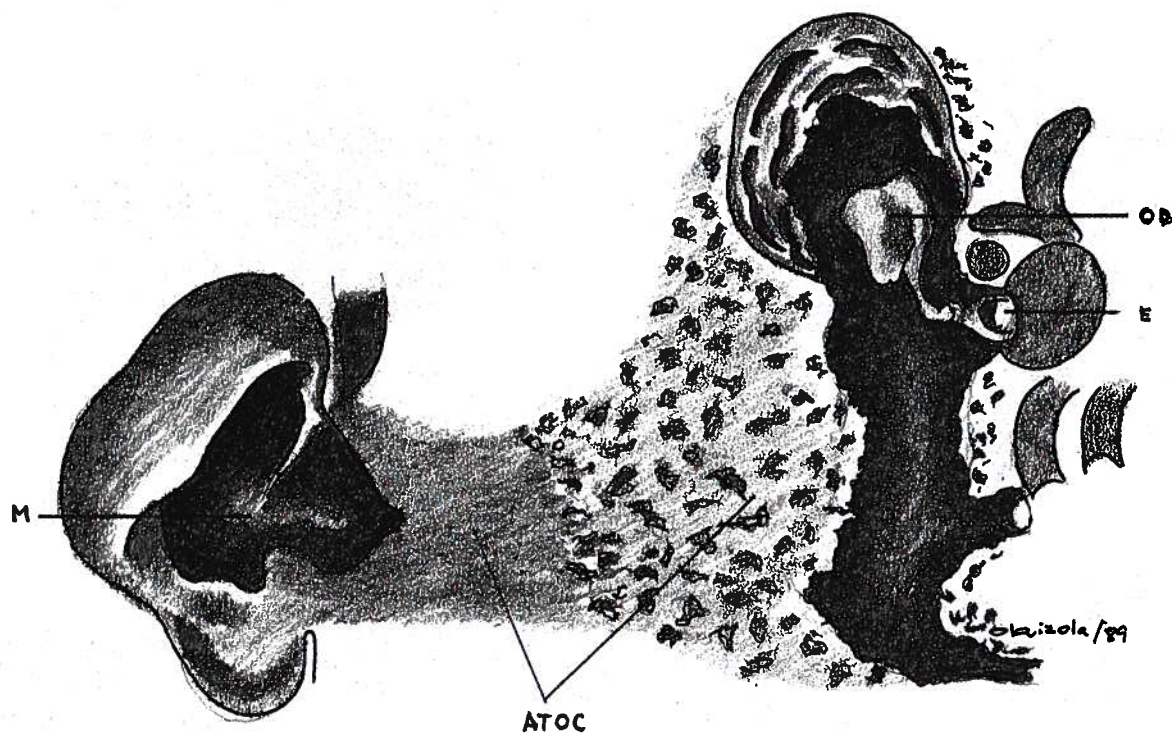


FIG. 0-9.—Dibujo esquemático. Cuadro III. M: Microtia. OD: Ostáculos deformados. E: Estribo móvil. T: Tímpano ausente. ATOC: Atresia óseo cartilaginosa.

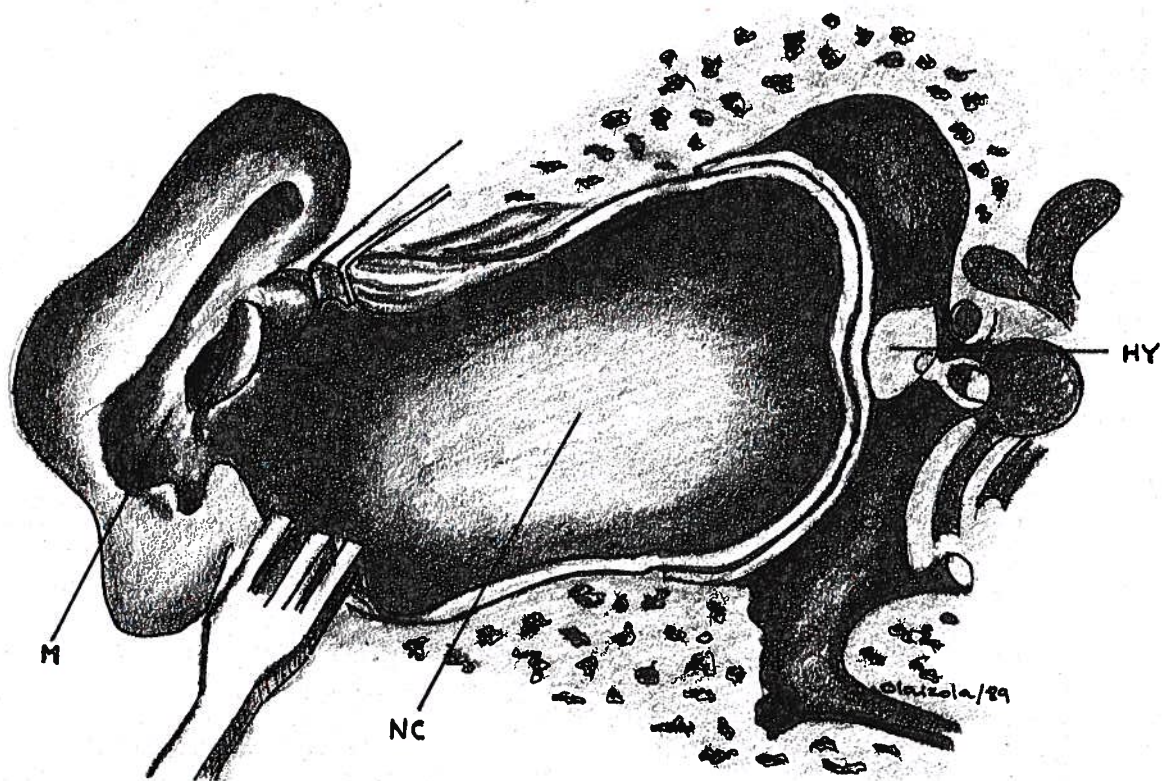


FIG. 0-10.—Dibujo esquemático. Cuadro III. M: Microtia. NC: Neoconducto. HY: Homo yunque.

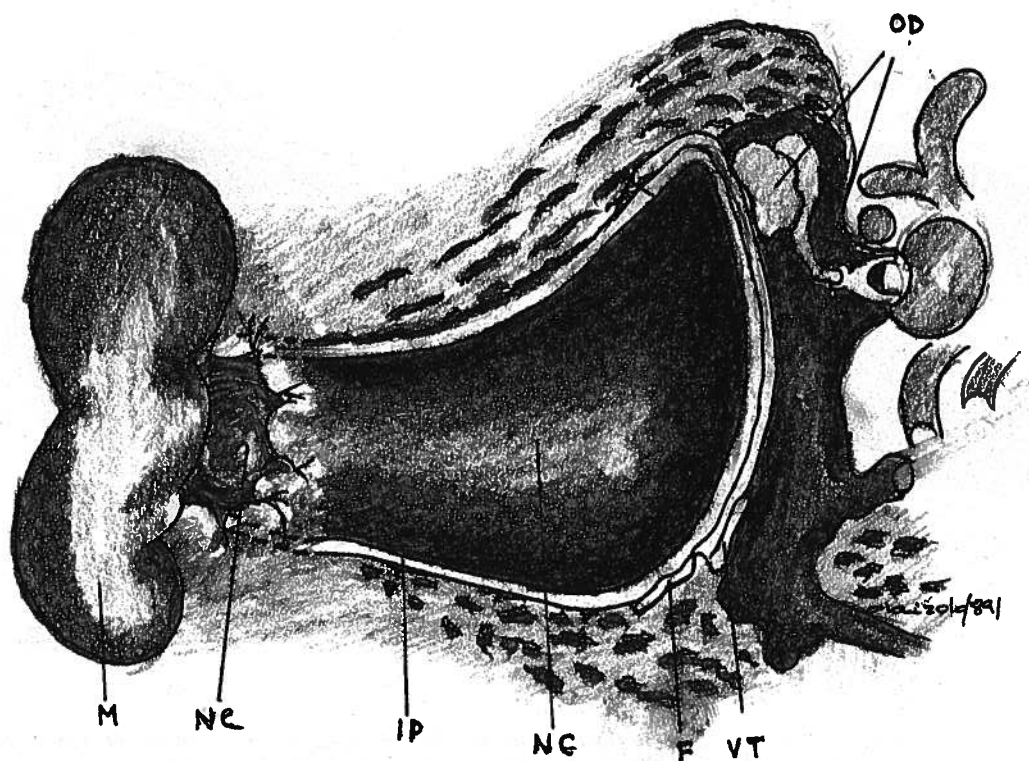


FIG. 0-11.—Dibujo esquemático. Cuadro III. M: Microtia. NC: Neoconducto. IP: Injerto piel. F: Fascia. VT: Vestigio timpánico.

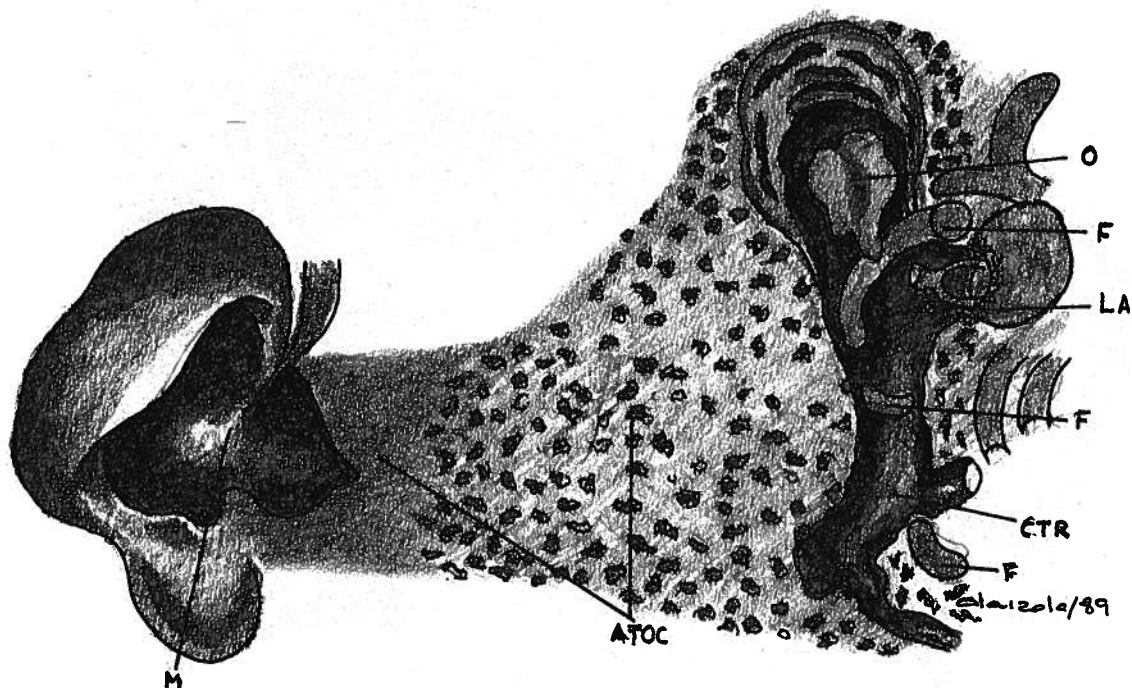


FIG. 0-12.—Dibujo esquemático. Cuadro IV. M: Microtia. F: Facial anómalo. O: Osículos deformes. E: Estribo fijo. MT: M. timpánica ausente. CTR: Cavidad timpánica reducida. ATOC: Atresia óseo cartilaginosa. M: Microtia. E: Ausencia ligamento anular. Anquilosis estribo.

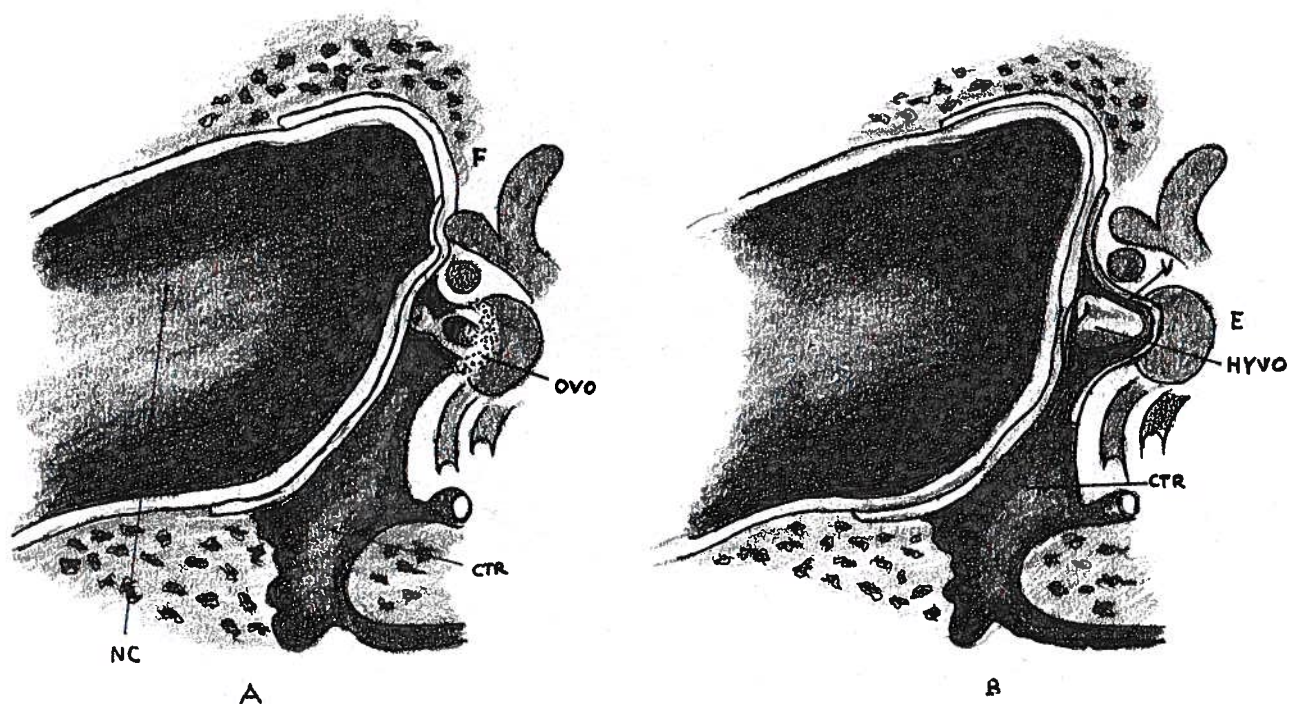


FIG. 0-13.—Dibujos esquemáticos. Cuadro IV. F: Fenestración CSH. B: Estapedectomía homo yunque en «V» oval. CTR: Cavityd timpánica reducida. OVO: Osificación ventana oval. V: Vena. NC: Neoconducto.

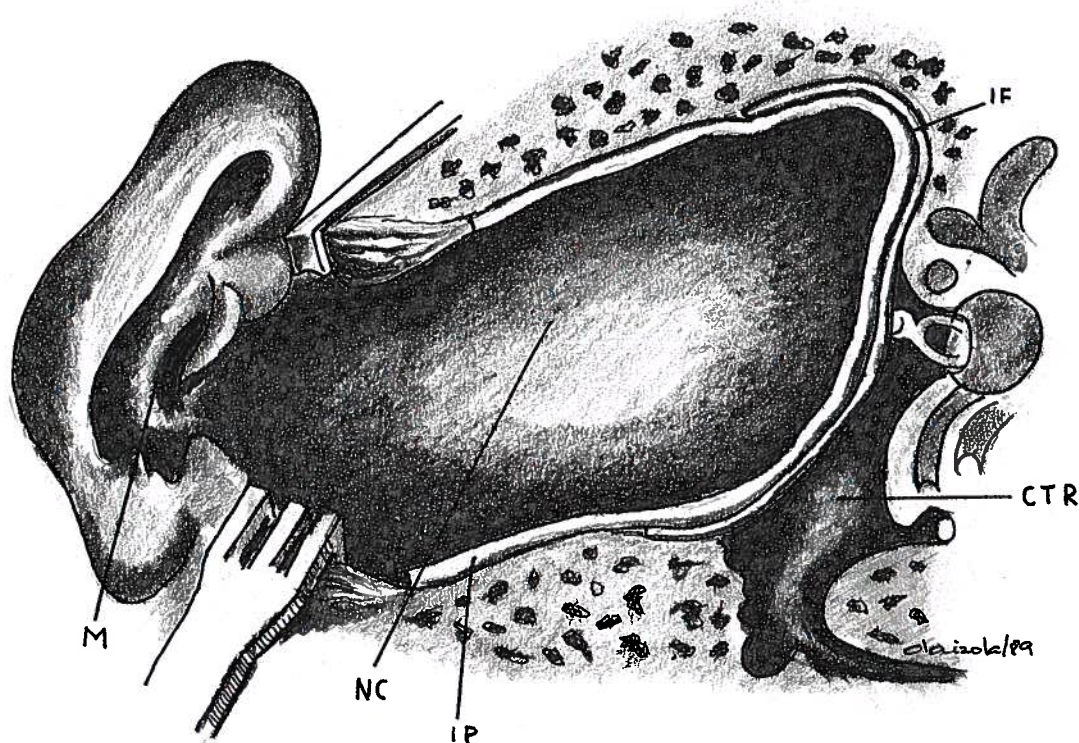


FIG. 0-14.—Dibujo esquemático. Cuadro IV. Plastia del conducto. Acoplamiento a pabellón atrófico. F: Fascia. P: Injerto libre de piel. E: Columelización a estribo. M: Microtia. NC: Neoconducto. CTR: Cavityd timpánica reducida.



FIG. 1.—Reconstrucción primaria atresia.



FIG. 2.—Alteraciones del pabellón. Helix transversa caído A-B.

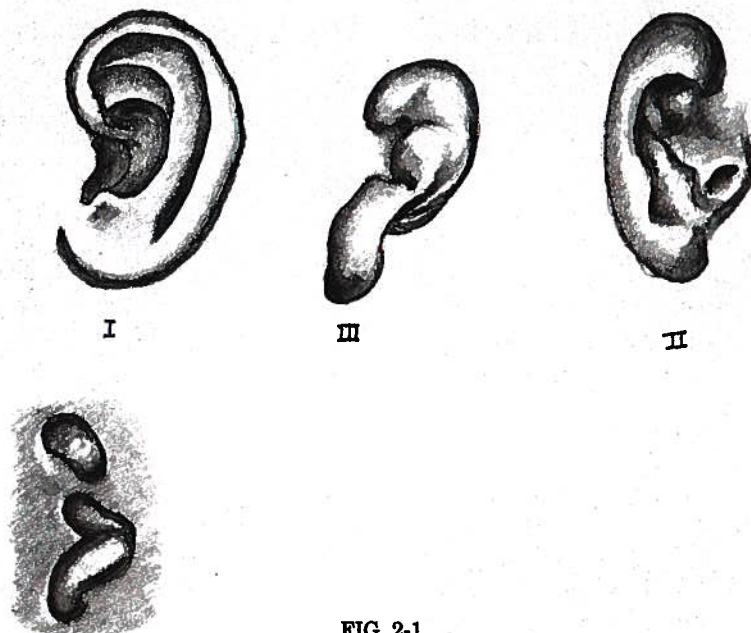


FIG. 2-1.



FIG. 3.

bricado más pequeño y, cuando el cartílago costal es grueso, crear con una fresa el relieve del helix y el plano de la escava, evitando así unir dos piezas de cartílago, con los riesgos que ello conlleva.

ACCESO AL OIDO MEDIO

Se realiza a través del conducto auditivo externo, y en estos casos el fallo radica en una falta de desarrollo de la parte dorsal de la primera hendi-

dura branquial y, por tanto, afecta a otras zonas del oído externo y medio y menos frecuente al oído interno.

El conseguir una regularización de un conducto en los casos de atresia meatal de los tejidos blandos u óseos no constituye un problema grave. Es relativamente sencillo y, sólo una vez conseguida la luz en las dimensiones adecuadas, hay que cubrir con un injerto libre de piel la parte del conducto óseo que haya quedado denudado. Sin embargo, como veremos luego, no es tan simple, y así la misma conformación completa del pabellón en la que si las medidas normales se encuentran recortadas y pueden dificultar y estenotar la conexión del conducto al pabellón.

Cuando en el lugar que corresponde al conducto óseo no existe hueso por ausencia del hueso timpánico, entonces generalmente se acompaña de otro defecto, el desplazamiento del cóndilo que al saltar la pared en lugar de quedar en la cavidad glenoidea de la articulación temporo-mandibular, se encuentra desplazado más posteriormente contra la mastoides en el sitio que debía ocupar la fosadidad del CAE (fig. 5).

La incisión puede ser endaural, transmeatal, vertical, antero o retromicrotia y vertical transarticular (temporo mandibular) (fig. 5A), dependiendo del estado del pabellón. Cuando un oído está perfectamente constituido pero de menores dimensiones se utilizará la vía endaural convencional, teniendo en cuenta en el período final que la conexión debe ser amplia del ostium creado con el pabellón. Cuando existe una microtia, una incisión vertical antero o retromandibular nos permi-

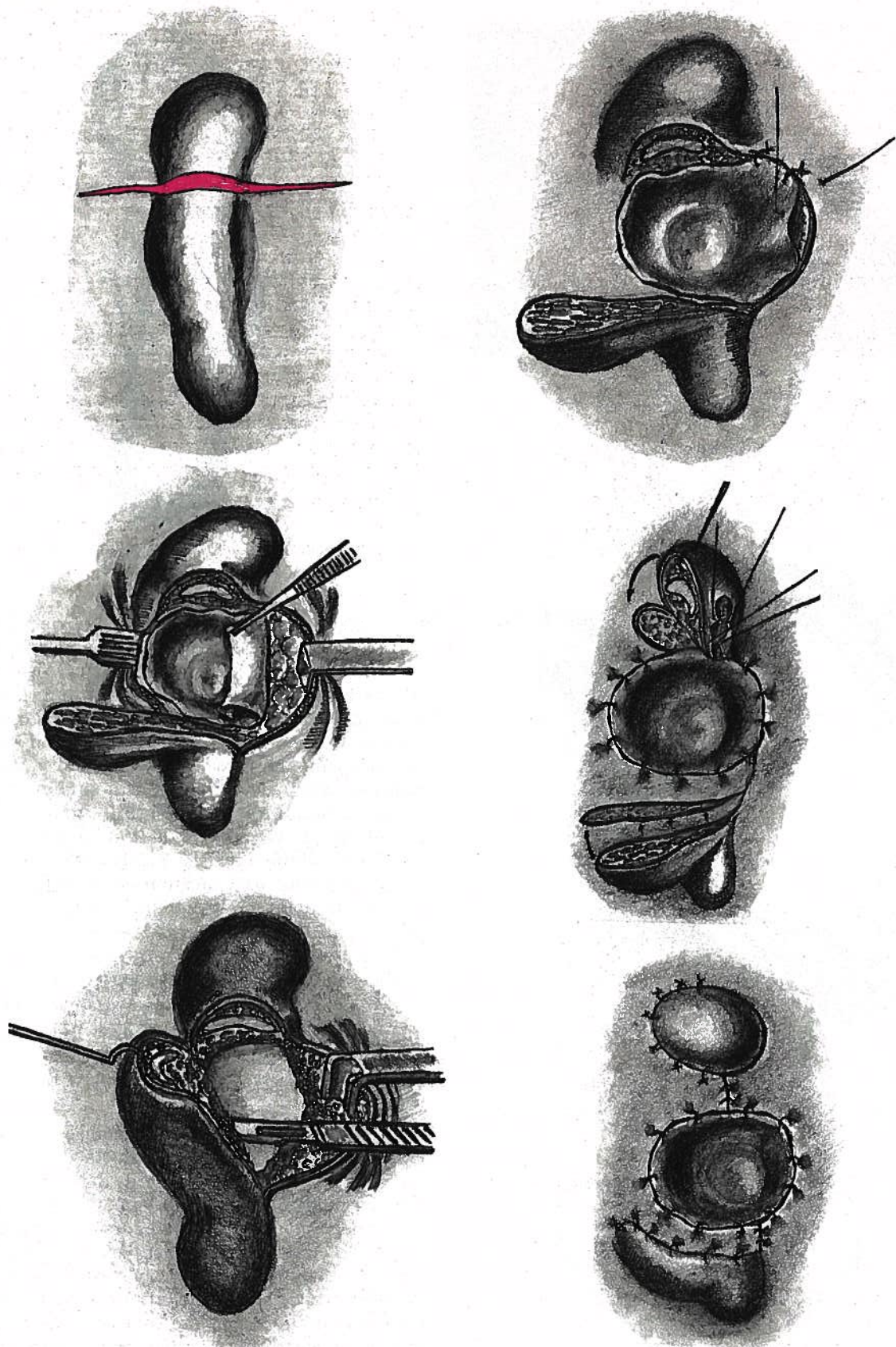


FIG. 4.—1) Incisión transversal. 2) Exposición campoquirúrgico. 3) Aplicación meatal injerto piel. 4) Sutura de piel. 5) Sección muñón inferior para formar lóbulo. 6) Conducto cubierto de piel y suturado, lóbulo pabellón inferior y helix contruidos. Atresia aurál congénita.

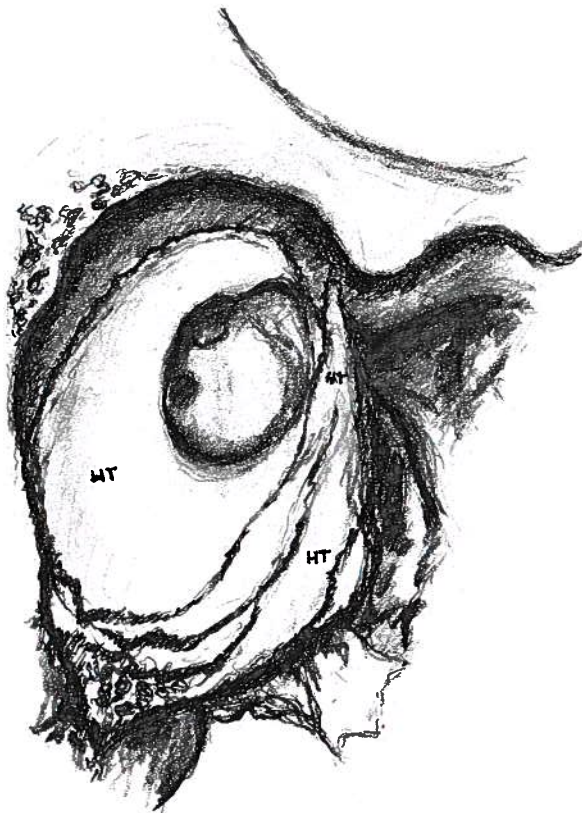
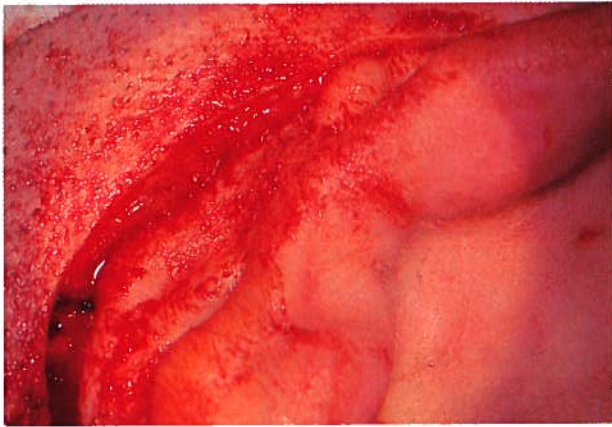


FIG. 5.—A) Incisión retroauricular. B) HT: Hueso timpanal en su posición normal. Abstracción del mismo. Las dos cavidades se encuentran unidas.

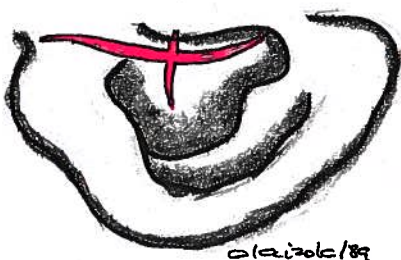


FIG. 6.—Meatoplastia e incisión. T. SHAMBAUGH.

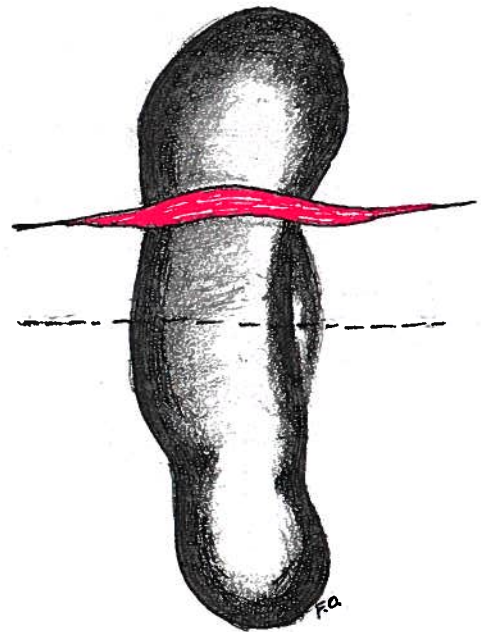


FIG. 7.—Incisión tercio superior. Línea discontinua media.

tirá acceder al plano óseo que hay que demoler (fig. 6); SHAMBAUGH (8). Se puede complementar con una pequeña incisión horizontal. En ocasiones también la incisión debe seguir la línea de implantación del cabello para conseguir que en el tiempo estético la piel tenga la vitalidad suficiente. Asimismo, en otros casos de microtia podemos realizar una incisión horizontal; se divide en dos partes de igual tamaño o distinto tamaño, depende del fin que vayamos a dedicar dichos fragmentos: helix, lóbulo, etc. (fig. 7). MATTOX, D. F., y FISH, U. (6), realizan una incisión en Z incluyendo en ella el rudimentario pabellón, el colgajo posterior pasa hacia la zona anterior, mientras que el colgajo anterior pasa a la zona posterior (fig. 8). CHIDSSONE busca reducir etapas (fig. 9).

JAHRSDOERFER (9) utiliza única y exclusivamente una incisión retroauricular. DERLACKY realiza dos incisiones verticales anterior y posterior suplementadas por una de descarga horizontal y más pequeña (fig. 10).

DE LA CRUZ aconseja una incisión vertical anterior compuesta por la piel de la concha y del meato, diseca, extrae los restos del trago y tejido fibroso profundo, creando un nuevo conducto. Otra incisión postauricular curva complementaria, de la cual en la parte superior y posterior se extrae una pieza de piel en forma de elipse que permite traccionar hacia arriba y atrás aumentando las dimensiones del conducto. No utiliza la piel de la elipse para cubrir dicha zona, sino un injerto cutáneo de 0,04 pulgadas extraído del abdomen (fig. 11).

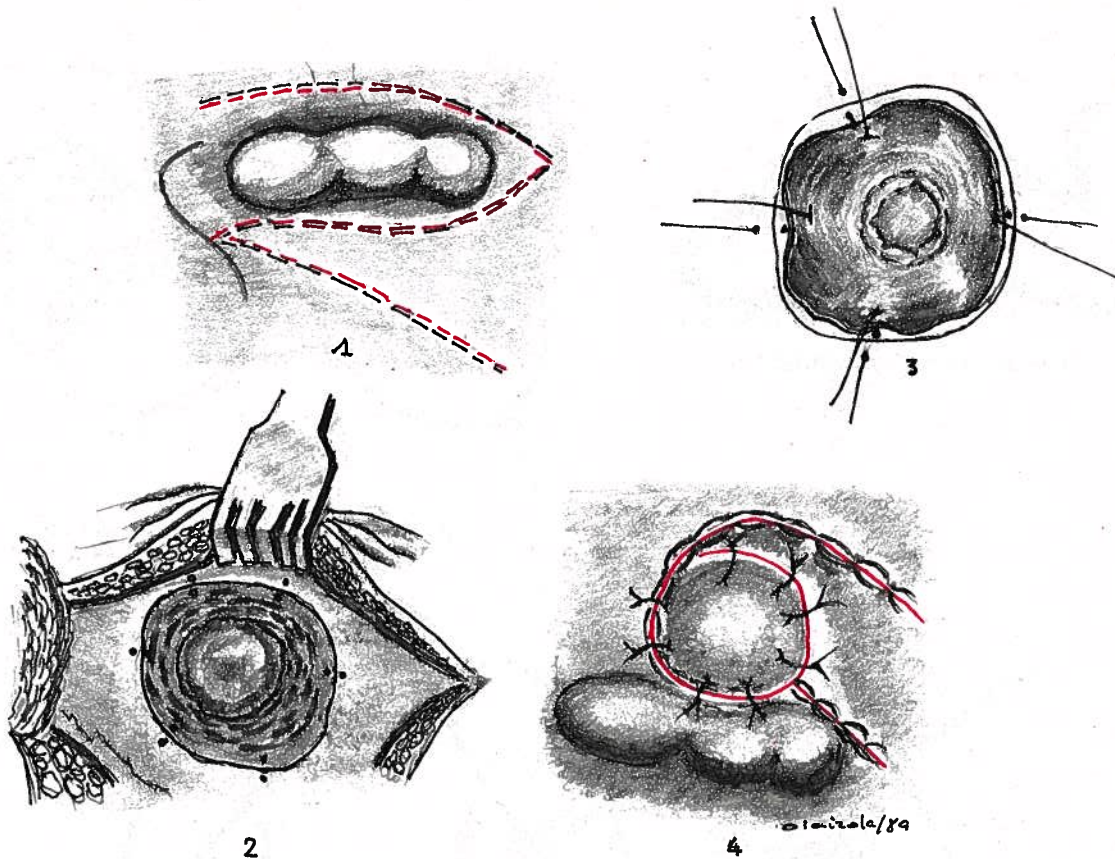


FIG. 8.—Técnica MATTOS y FISH. 1) Incisión. 2) Construcción conducto, colocación de fascia, orificios en el hueso. 3) Colocación injerto piel. 4) Suturas piel.

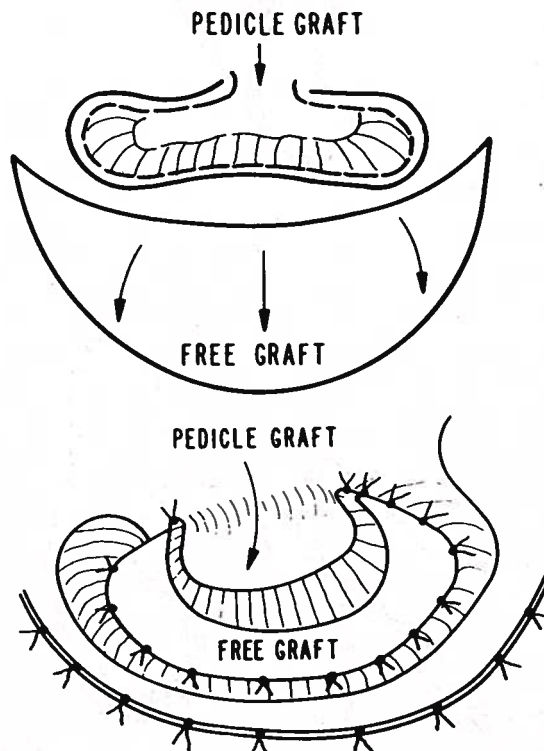


FIG. 9.—CHIOSSONE, E. (1985). Dos etapas en una dos injertos de piel anterior pediculado y posterior libre. Number 3. 1985.

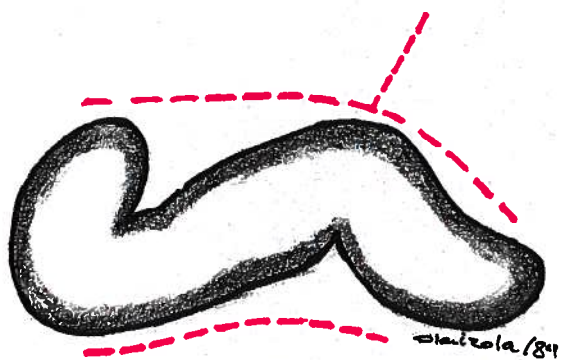


FIG. 10.—Incisiones (DERLACKY).

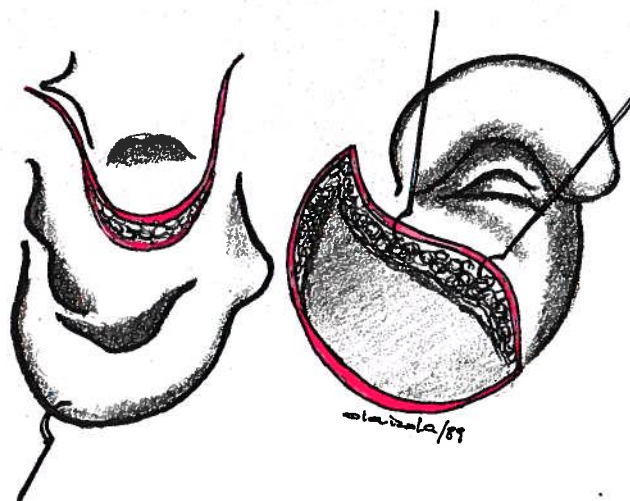


FIG. 11.—Incisión meatoplastia (DE LA CRUZ).

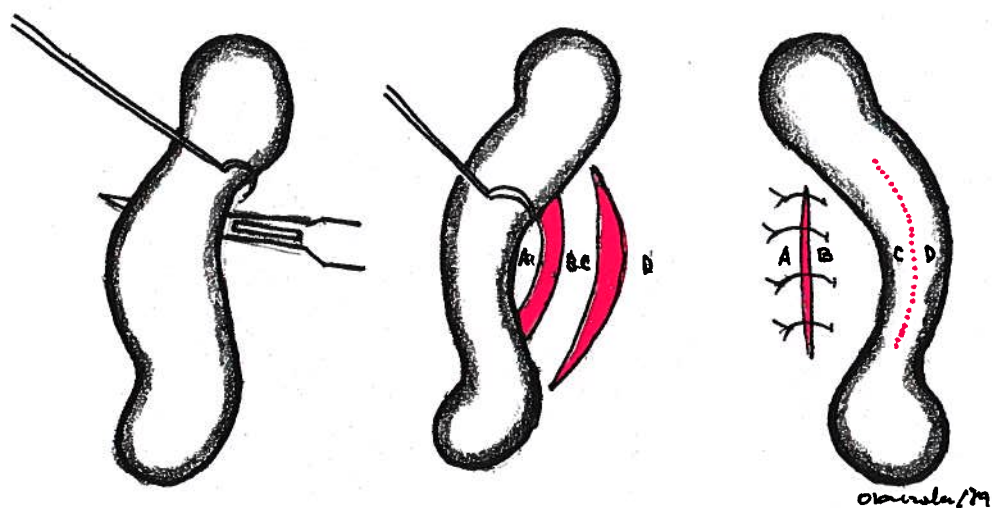


FIG. 12-A.—Incisión. BARSKY, F.

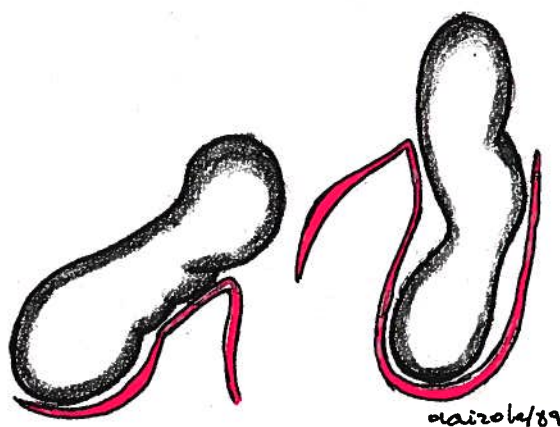


FIG. 12-B.—Cambio de posición. Z plastia. BARSKY, F.

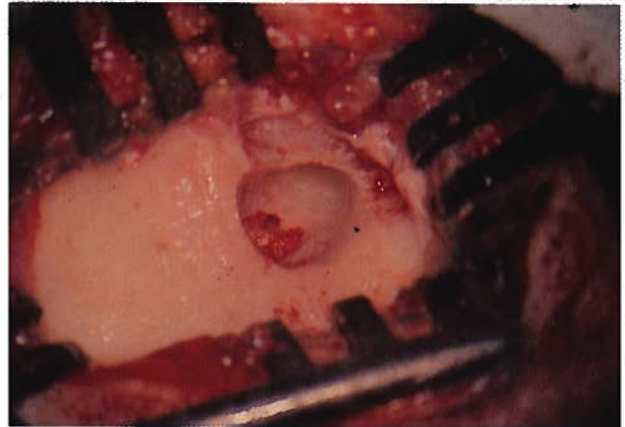
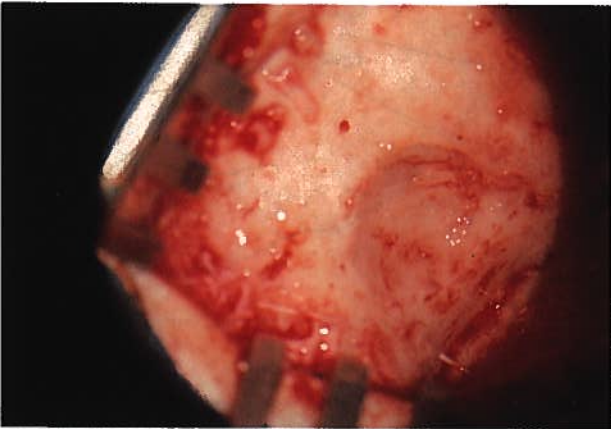
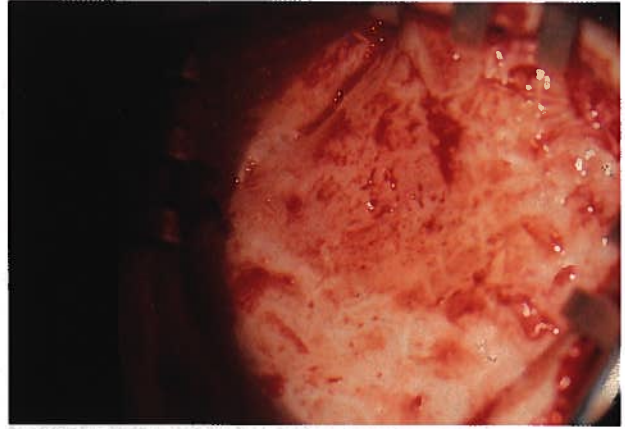
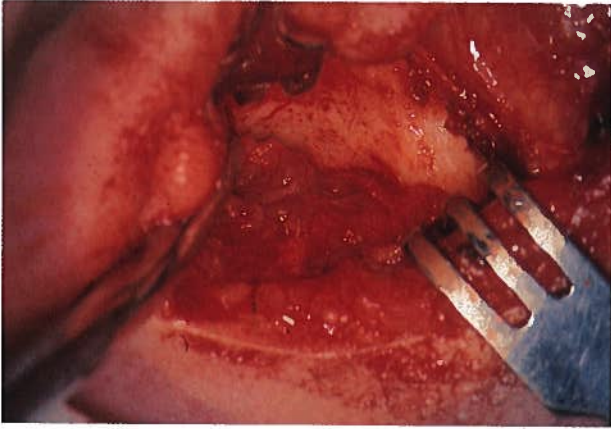


FIG. 13.—A) Preparación campo. B) Pared mastoidea. C) Fresado. D) Apertura ático.

BARSKY realiza una incisión transfixiante y mediante dos verticales desplazar la microtia a una posición posterior. También desplaza el vestigio auricular mediante la incisión en V (fig. 12 A y B).

Se puede enmarcar perfectamente el campo quirúrgico que tenemos que actuar, compuesto por: apófisis cigomática y articulación temporo-mandibular por delante, fosa cerebral media por arriba, siguiendo la línea temporalis, y por detrás, el ángulo sinodural, que viene sesgado de arriba abajo, y de atrás adelante. El fresado se empieza en esta zona sobre el hueso, en ocasiones neumatizado, y que presentan una serie de cavidades en nuestro camino. En otros casos, un hueso ebúrneo jalona nuestra demolición haciendo una separación clara del resto de la mastoidea más neumatizada. Nosotros intentamos siempre que nos es posible situarnos y comenzar en el ángulo del cigoma con la línea temporalis en dicho ángulo, incluso descubrimos ligeramente la dura sin apartarnos de dicha zona para tenerlo como punto de referencia. El fresado no sólo se realiza en esa zona, sino que se extiende hacia

atrás con cuidado, teniendo presente esos dos planos. Según se va profundizando accederemos a las cavidades del oído medio, cavidad timpánica, ático y antro, y en especial la zona del aditus y ático, que lo iremos detectando con el uso de un estilete, ante cualquier cavidad más o menos irregular que puede aparecer en dicha zona (fig. 13). Siempre que nos lo permitan las condiciones anatómicas, podremos realizar un conducto sin necesidad de realizar una amplia mastoidectomía, no aconsejable por las complicaciones que de su apertura pueden producirse. El fresado debe ser muy cuidadoso y que no afecte a la cadena que por vibración puede crear trauma acústico como sostiene SCHUKNECHT (1989) (10).

En los casos en que la placa atrésica, que es lo más frecuente en estos casos, esté poco o nada neumatizada, la cortical ósea de la escama aflora inmediatamente y continúa en descenso del plano de la fosa media, dificultando el ángulo sinodural y en ocasiones impidiendo el acceso a las cavidades del oído medio. En estos casos es mejor no avanzar de atrás adelante para acceder a la cavidad del oído medio, sino haciéndolo a través de la

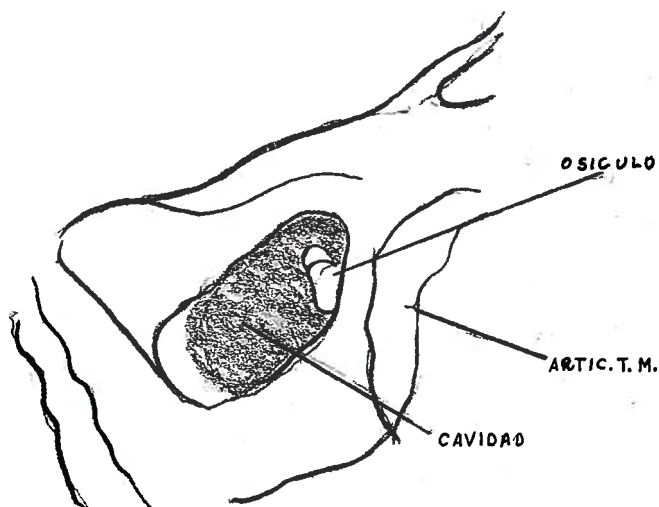
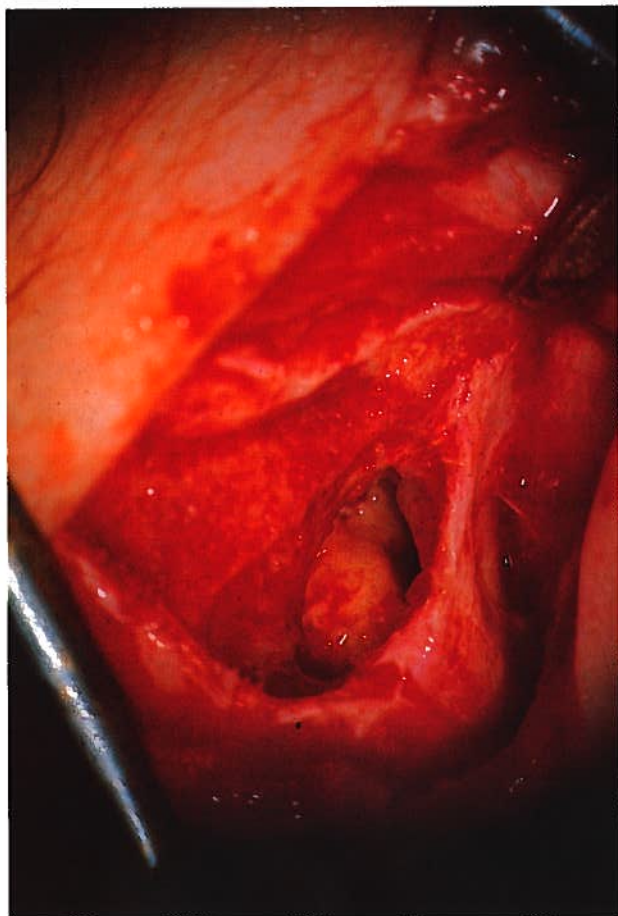


FIG. 14.—Ausencia hueso timpanal.

parte anterosuperior menos peligrosa de encontrarnos al facial. Una vez descubierto el ático presumiblemente se amplía y se fresa con cuidado de no estropear la articulación osicular si existe una cadena íntegra. Lo primero que se hace visible es parte del cuerpo del yunque y la apófisis cortical

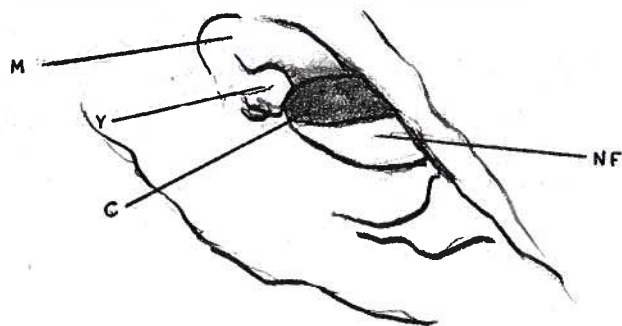
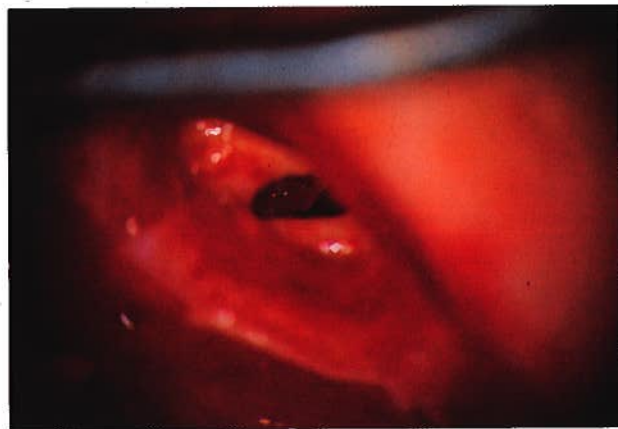


FIG. 15-A.—Nervio facial vertical-horizontal.

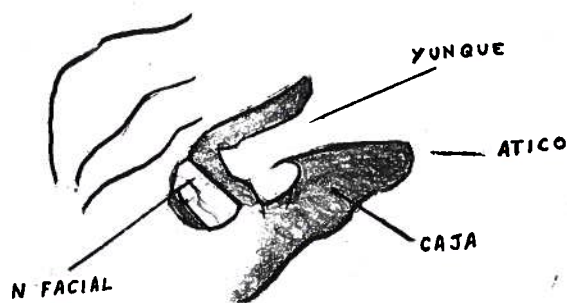
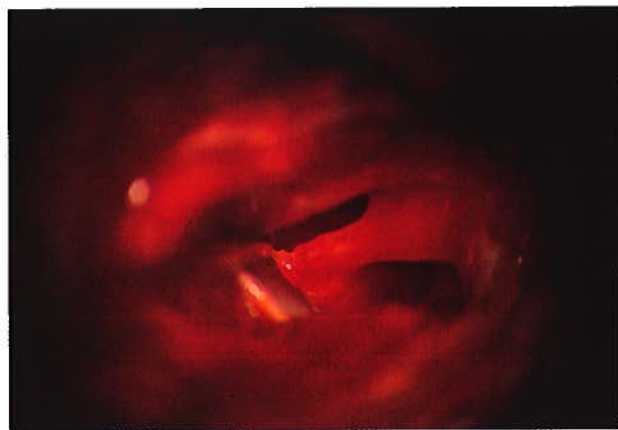


FIG. 15-B.—Nervio facial vertical. Dirección anterior.

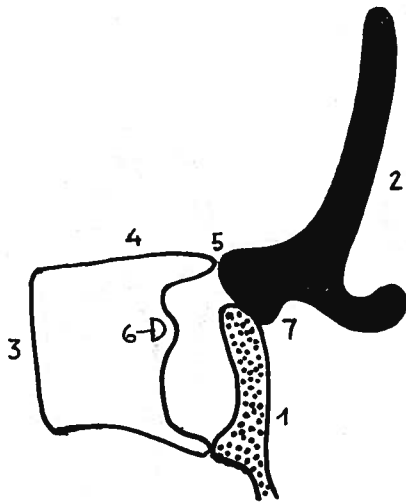


FIG. 16.—MARULLO (DE SOBOTTA). Constitución paredes del CAE. 1) Pars timpánica. 2) Pars escamosa. 3) Pars petrosa. 4) Tegumen. 5) Fisura petroescamosa. 6) Falopio. 7) Fisura timpanoescamosa.

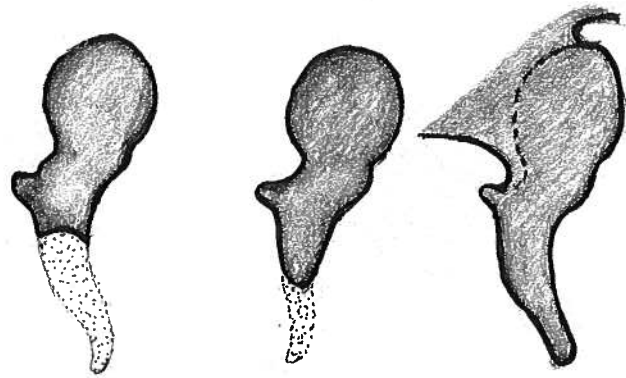


FIG. 18.—Alteraciones del martillo, yunque y estribo: a) vestigios no conexión; b) conexión juego de ventanas; c) soldadura ósea en ático.

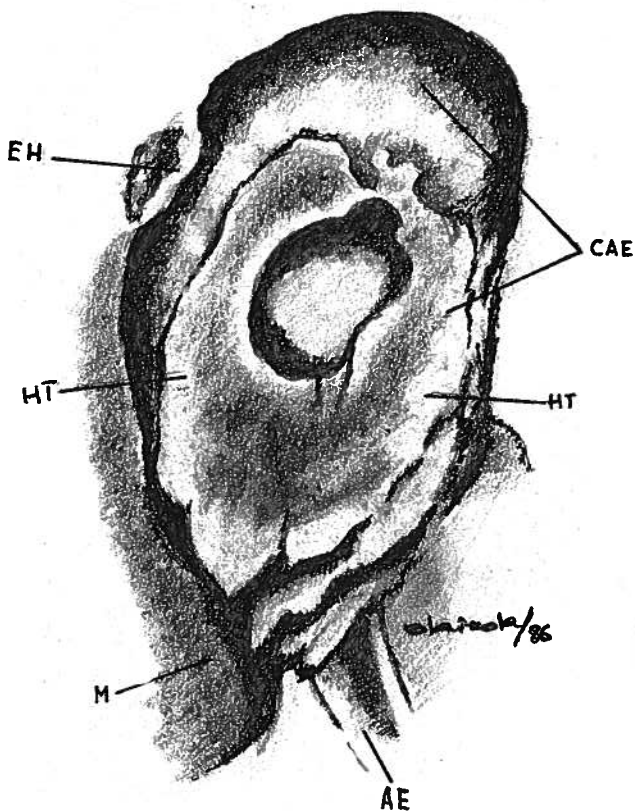


FIG. 17.—Desarrollo hueso timpanal. EH: Espina Henle. HT: Hueso timpanal. M: Mastoides. AE: Apófisis estiloides. Una abstracción del hueso timpanal. Vemos que tres cuartas partes del meato lo constituye.

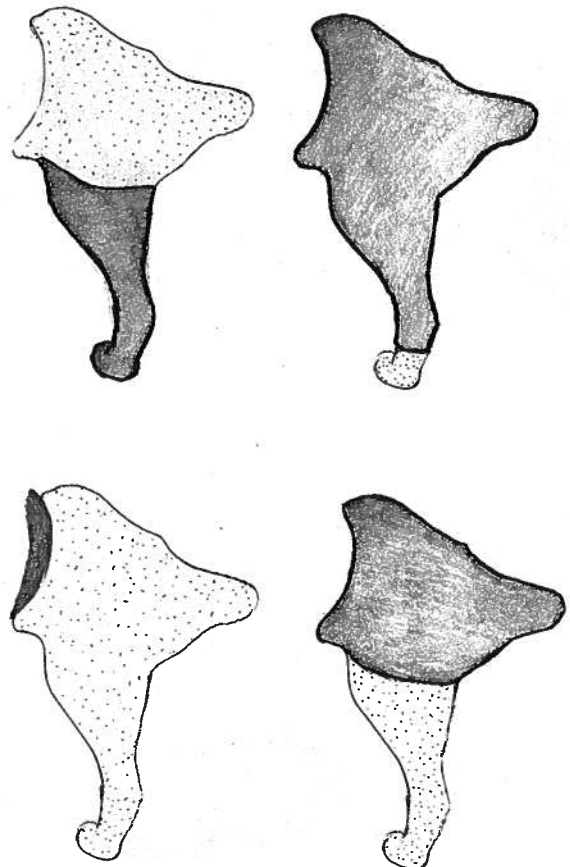


FIG. 19.—Alteraciones del yunque. Ausencia de yunque.

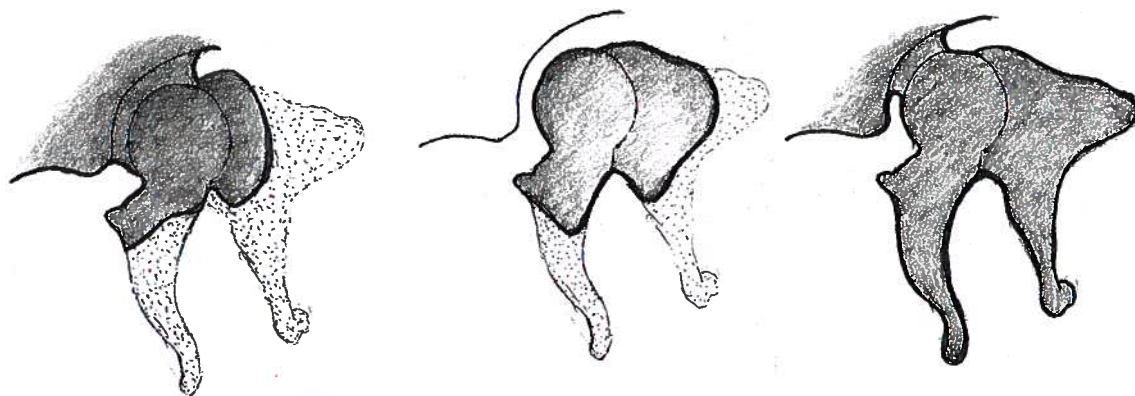


FIG. 20.—Alteraciones cadena osicular. Ausencia.

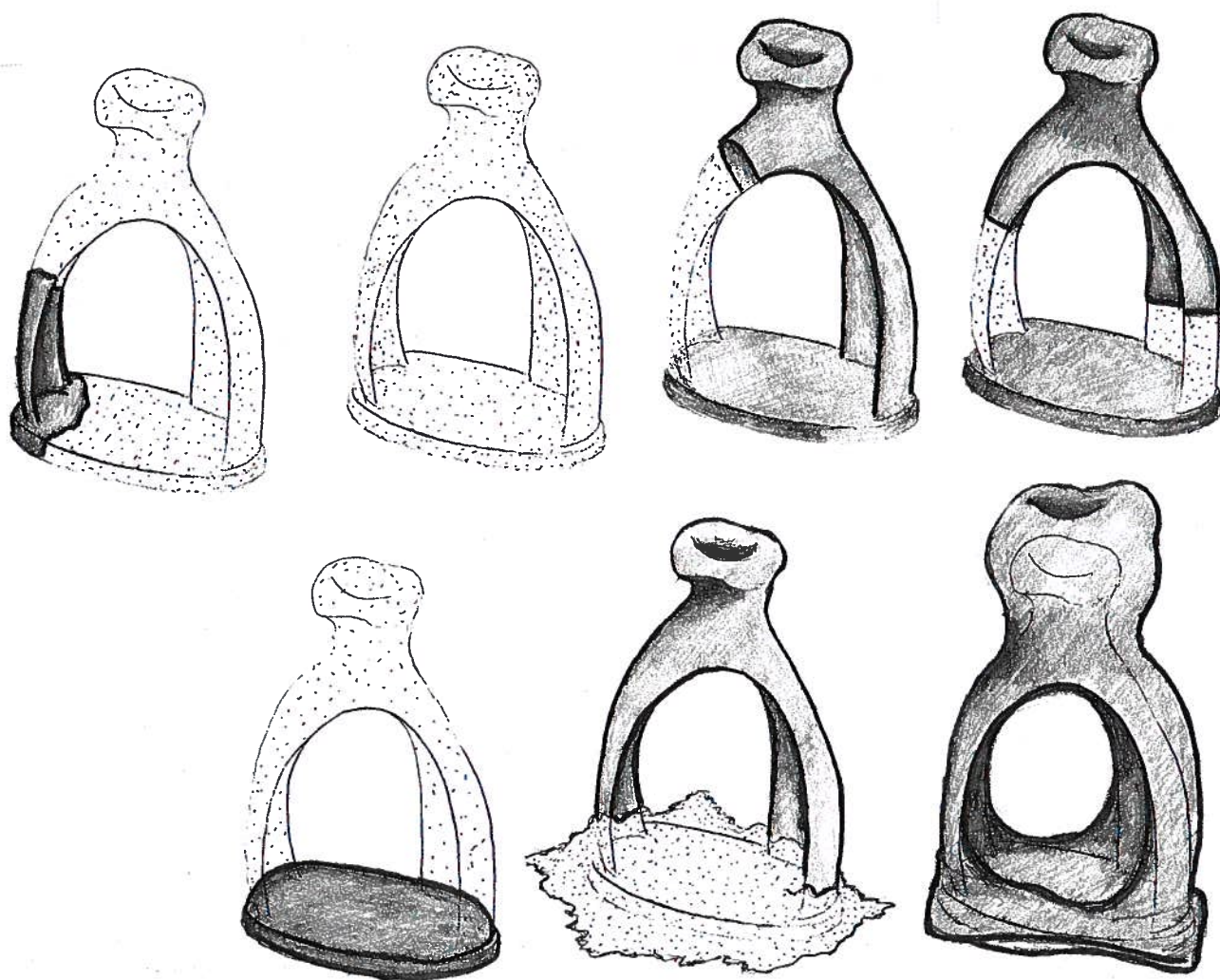


FIG. 21.—Alteraciones del estribo. Ausencia.

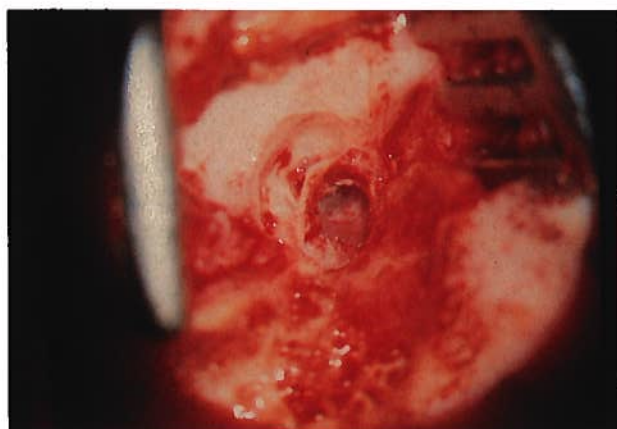
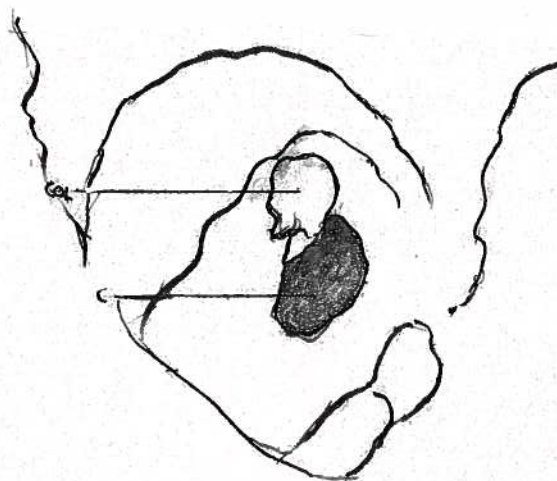
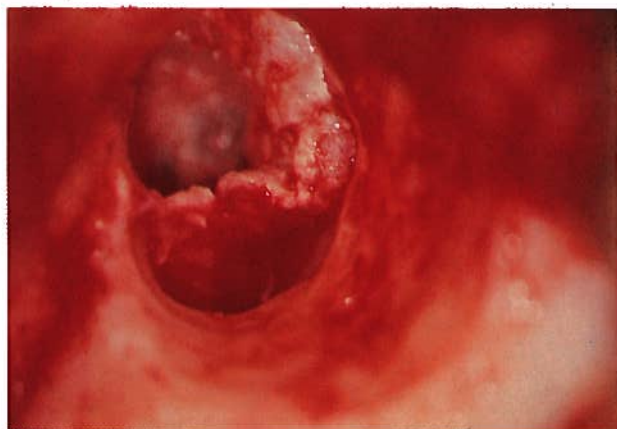


FIG. 22.—Colesteatoma congénito. A) Horada pared superior CAE. B) Gran destrucción parte superior del conducto y ático. C) Colesteatoma pequeño.

del mismo, e inmediatamente vamos a identificar el nervio facial que discurre más interior y más profundo que el yunque. Llegado a este tiempo y confirmados los puntos claves, se esqueletizan los restos de la placa atrésica, teniendo siempre como referencia al facial, sobre todo en su profundidad. El hueso que cubre la membrana timpánica o, en su defecto, el tejido existente se extirpa teniendo cuidado de conservar su mucosa y mucoperiostio, NAGER y LEVIN (17). Nosotros, sin extraerlos tampoco, nos preocupa conservarlos si esto es factible, aprovechándolos al final en la formación del tímpano aumentando y favoreciendo su irrigación, aunque debemos de traumatizar lo menos posible dichos tejidos que hemos conservado. En el caso de la membrana timpánica a la que se elimina la capa epitelial, se le cubrirá en las fases finales de la operación con un injerto de piel. A esta capa mucoperiostica conceden mucha importancia algunos autores, pues a través de ella llega la vascularización. Sin embargo, otros sostienen que es extremadamente gruesa, por otra parte, muy adherida a reliquias de hueso timpanal y medial-

mente del martillo. Nosotros creemos que la simple creación de la zona ósea del futuro anulus en la que persisten restos de dichos tejidos, por lo que el beneficio de la vascularización encomendada a ellos está asegurada.

JAHRSDOERFER (9) sostiene que es mejor eliminarlo previa cuidadosa disección por su excesivo grosor.

Con frecuencia estos tejidos son inconstantes o faltan parcialmente, de ahí que su valor, siendo importante, es relativo.

Otro problema básico, hasta el punto que constituye una de las premisas de esta cirugía, es la integridad del nervio facial. FOWLER (1961) (11) y JAHRSDOERFER (1981) (12) consideran un porcentaje en esta cirugía de un 24 por 100, citados por ORDOÑEZ (13), de alteraciones del Falopio.

Si tenemos en cuenta el aforismo que nosotros repetimos de que en las atresias encontrarse con lo normal es excepcional, y lo anormal es la regla, es fácil de deducir el cuidado con el que hay que fresar, máxime si tenemos en cuenta que cuando

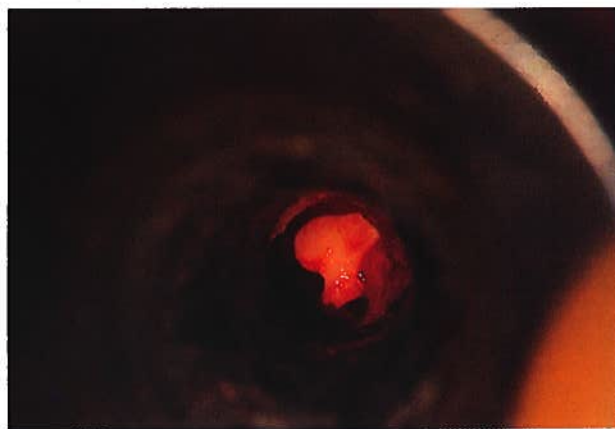
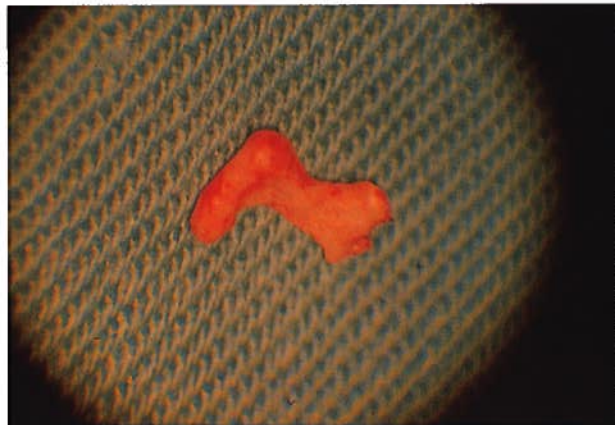


FIG. 23.—Oscúlos deformes.

existe una ausencia del hueso timpanal vamos a crear un conducto en la mastoides en la parte que corresponde a la proyección de la tercera porción del facial o facial vertical (fig. 14).

Si a esto se añade que la ausencia de hueso timpanal provoca el ascenso de la salida del agujero estilomastoideo, lo cual obliga al nervio facial a cambiar bruscamente su dirección en su porción vertical, dirigiéndose hacia adelante, entonces, al extirpar la placa atrésica, puede en dicha zona hacerse aparente lesionándolo con facilidad. Aparte de las múltiples anomalías, en esos casos el nervio facial es muy frecuente que al llegar al segundo codo cambie su dirección en un ángulo de 60° y, dirigiéndose hacia adelante y discretamente hacia abajo, discurre entre la ventana oval y la redonda, por el promontorio. En estos casos, si uno va buscando la ventana redonda como punto de referencia, lo más normal es que lesionemos en esos casos el nervio facial. Al mismo tiempo, en estos casos va a quedar reducida la cavidad timpánica, pues rebajar por debajo del nervio facial puede ser altamente peligroso si queremos

aumentar la cámara timpánica y descubrir el hipotímpano, que, por otro lado, es innecesario (fig. 15).

En la zona correspondiente a *alteraciones del nervio facial* se desarrollan las distintas malformaciones que en dicho nervio pueden presentarse.

Es por ello que la cirugía de las atresias exige un perfecto conocimiento del desarrollo del hueso timpanal, ya que desde el nacimiento hasta llegar el adulto sufre una gran transformación en su crecimiento para llegar a formar parte del futuro conducto auditivo externo. Es por ello que en la constitución del mismo va a intervenir la parte anterior de la mastoides, el anillo timpánico y la escama del temporal (fig. 22).

La parte anterior de la mastoides va a intervenir en la constitución de la pared posterior del conducto junto al hueso timpanal (fig. 16).

El hueso timpanal, también llamado anillo timpánico, es incompleto por su parte superior y a partir del nacimiento crece hasta la edad adulta hacia afuera creando el resto de la pared poste-

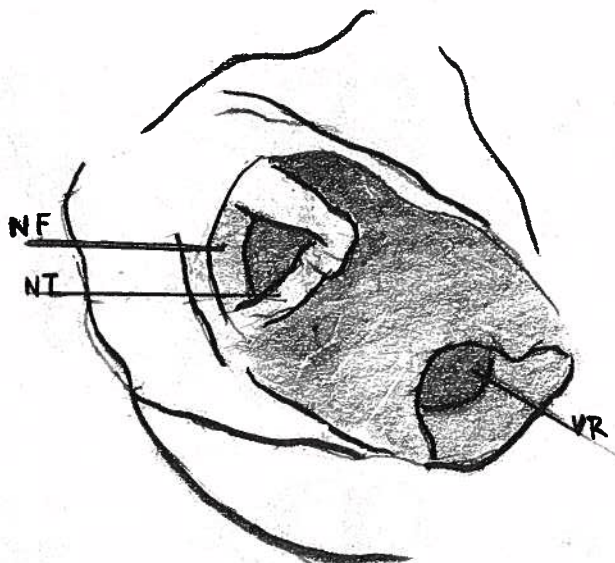


FIG. 24.

rior, el suelo o pared inferior, la pared anterior y en menor proporción la superior, sobre todo su parte profunda separada por una pequeña hendidura (incisura de Rivinus) y formando el resto de los dos tercios de la pared superior ósea (fig. 17); de ahí que cuando éste falta, la cavidad glenoidea y la del conducto son una continuación de otra y el maxilar descansa en el oído.

Este conocimiento es básico en esta cirugía y depende de la edad o la parada en la evolución, el mayor o menor desarrollo del conducto, la situación del nervio facial y el acceso a la cavidad timpánica y al oído medio quedan por ello interesados.

Conviene tener presente la posibilidad de la aparición del nervio facial en la cara anterior del hueso temporal dentro de la separación con la fosa glenoidea, con el riesgo de poderlo lesionarlo.

A pesar de la ausencia de hueso timpanal puede quedar espacio óseo de acceso y la cara anterior del temporal, pero cuando en la zona correspondiente a la hendidura timpanomastoidea no ha habido osificación de la misma entonces pueden invaginarse los tejidos blandos en el conducto y entre ellos el nervio facial, pudiendo lesionarse al disecar los tejidos blandos estenotando u obturando el conducto que hemos creado.

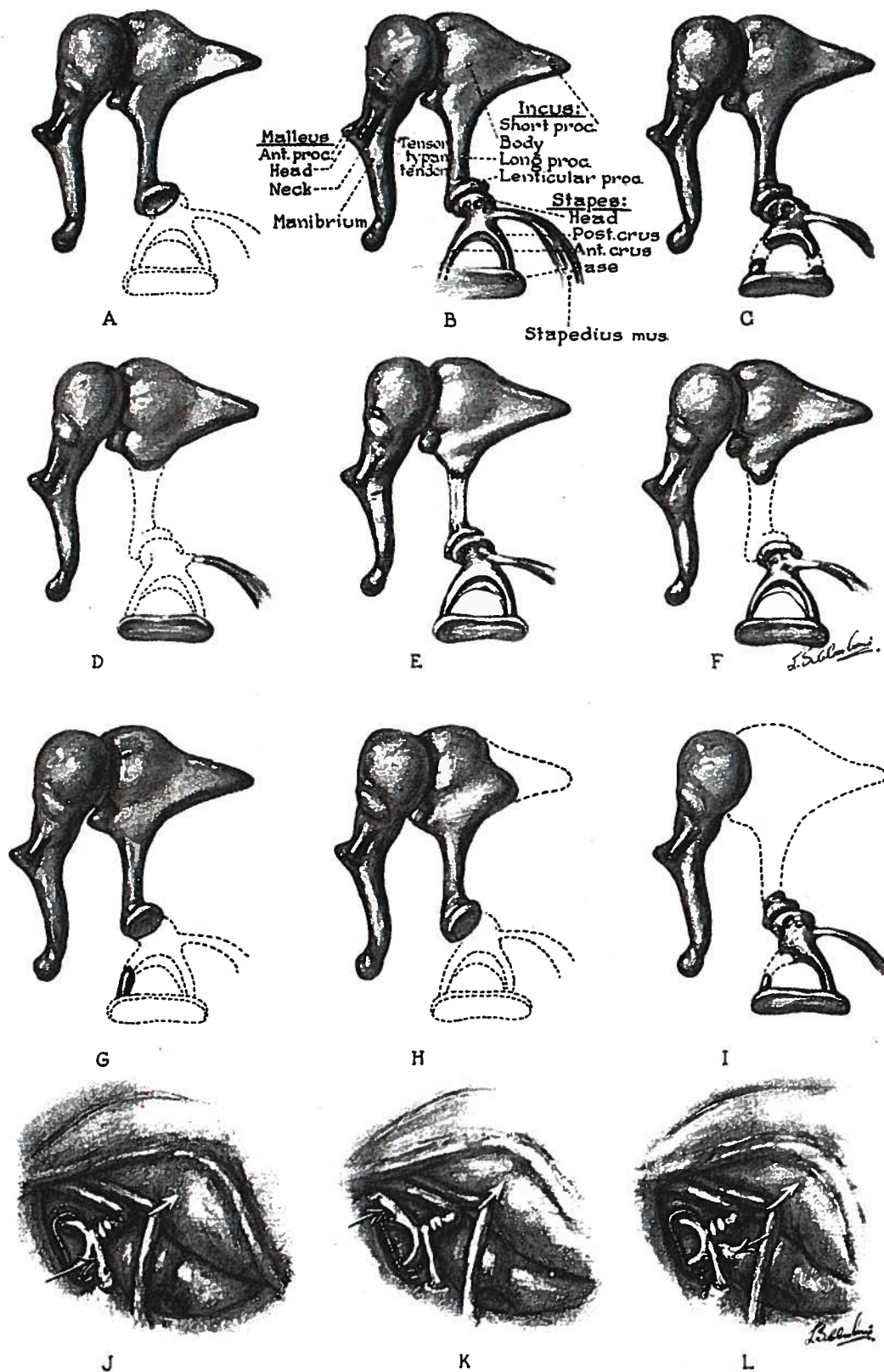


FIG. 25-A.—Alteraciones osiculares (NAGER).

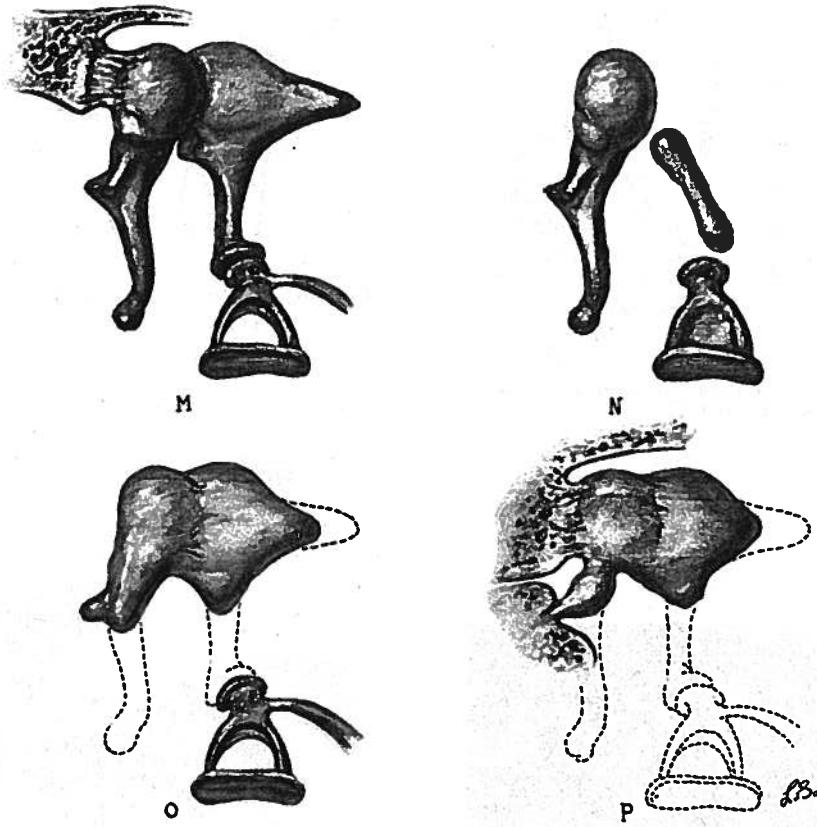


FIG. 25-B.

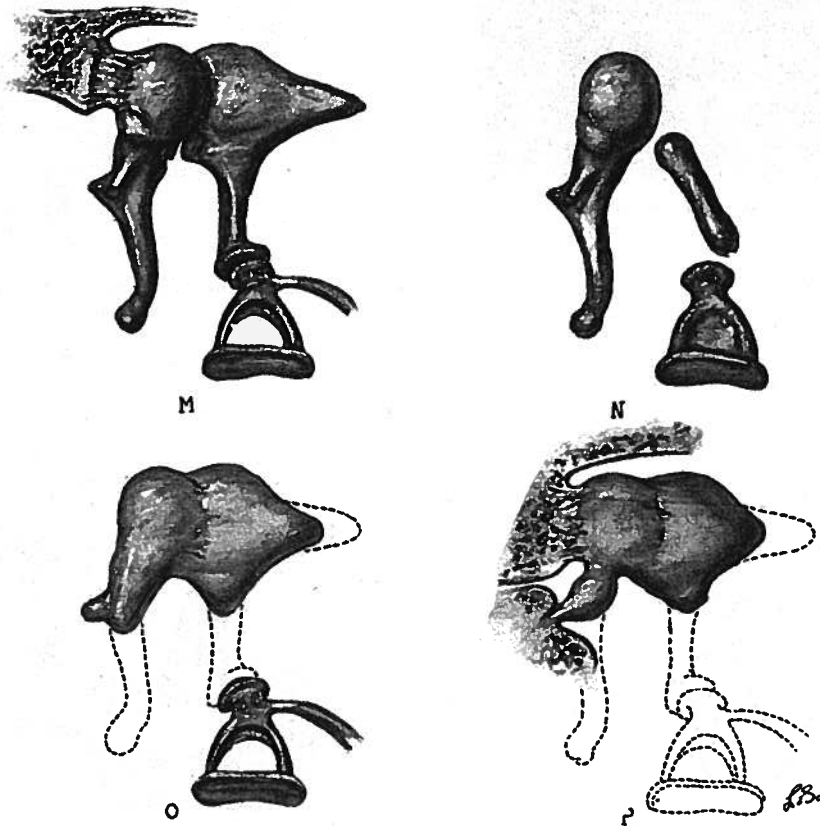


FIG. 25-C.

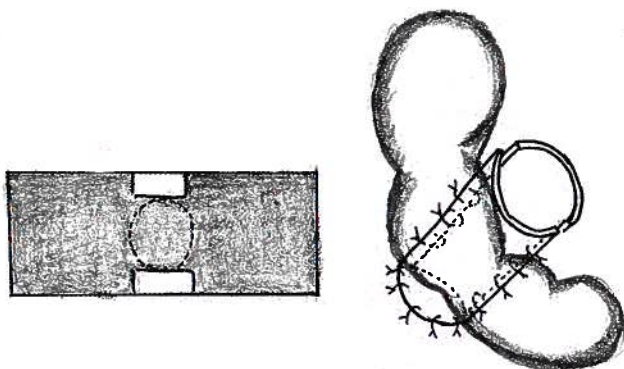


FIG. 26.—Creación del tubo, cerrado en el fondo de piel gruesa, según SHAMBAUGH.



FIG. 27.—Extirpación y reposición del yunque.

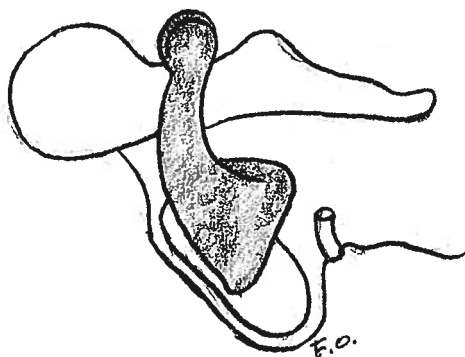
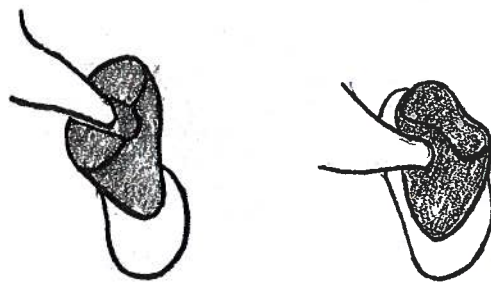


FIG. 28.—Homoinjerto cuerpo yunque con lenticular abazando. Cuello martillo y extremo distal sobre platina.



FIGS. 29-30.—Dos formas de conexión de yunque sobre platina.

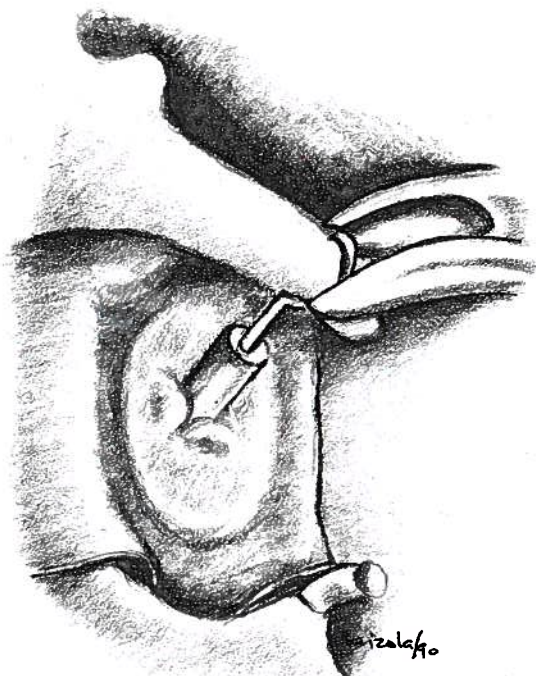


FIG. 31.—Conexión martillo estapedectomía con pistón tantalio teflón.

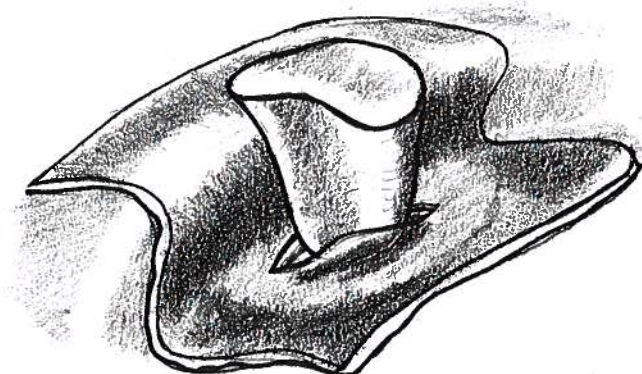


FIG. 32.

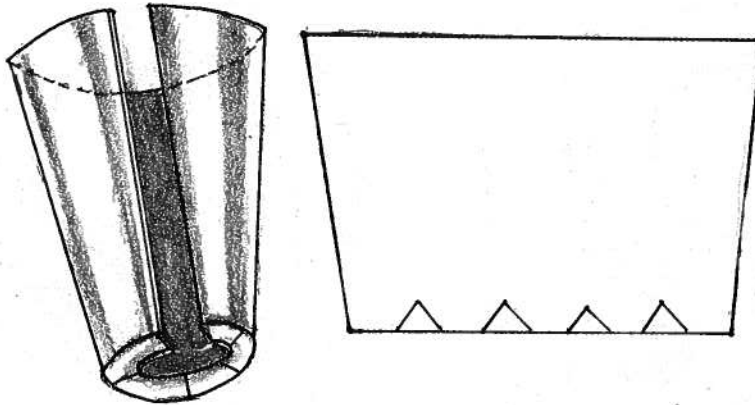


FIG. 33.—Colocación de injerto de piel tomada de JAHRS DOERFER.

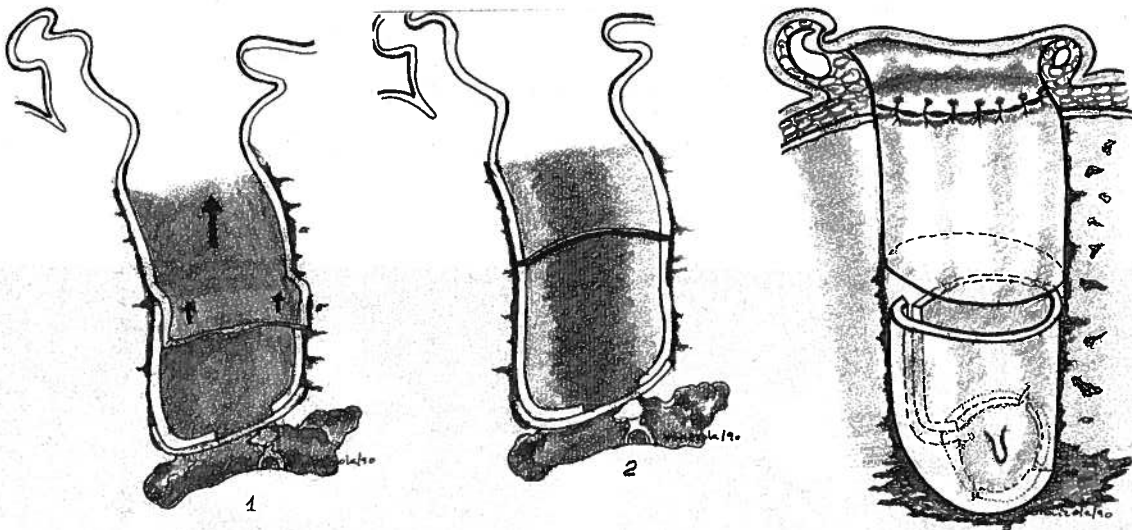


FIG. 34 (1-2-3).—1) Migración por tracción. 1.ª solución (OLAIZOLA). 3) Dibujo esquemático. Interpretación libre. Migración por tracción. 2.ª solución (OLAIZOLA).

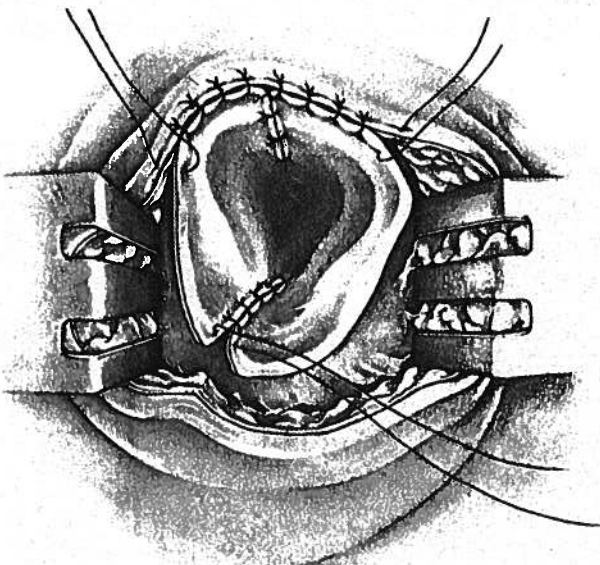


FIG. 35.

CREACION DEL MECANISMO TRANSMISOR

Previamente a crear el mecanismo transmisor debemos conocer el estado en que se encuentran las distintas partes que integran el oído medio. Obviamente referirnos al oído interno, pues estos trastornos embriológicos, por corresponder a la parte dorsal de la primera hendidura branquial, no suelen afectar con frecuencia al oído interno. Debe contemplarse la construcción del tímpano de la cadena osicular y osículos.

Referente a la cadena osicular y osículos (figs. esquemas 18-21):

1) Podemos encontrarnos con un colesteatoma por retención de queratina que puede erosionar a la cadena osicular por invasión del oído medio a través del conducto y ático (fig. 22).

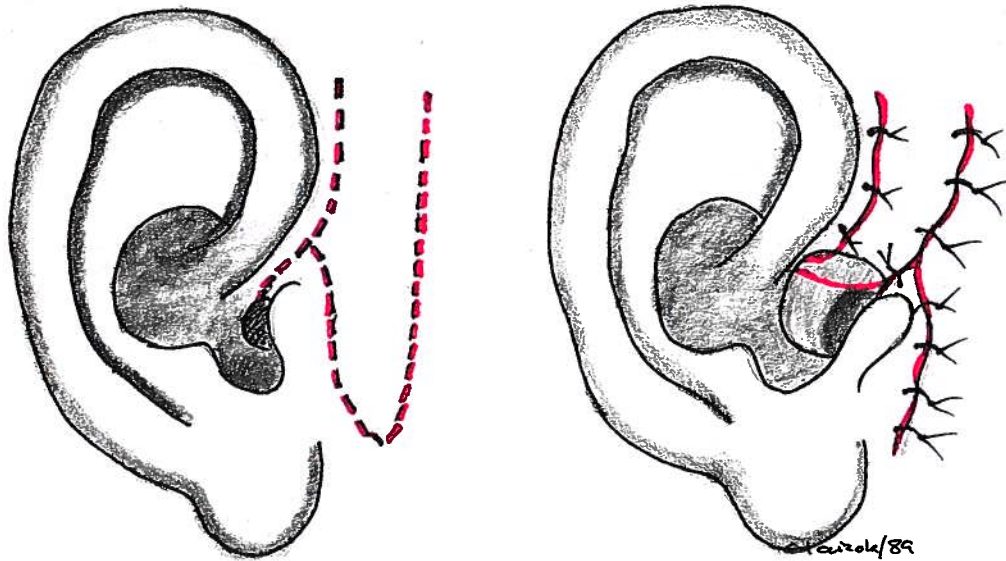


FIG. 36 A y B.—Ampliación del calibre del conducto (T.ADKINS)

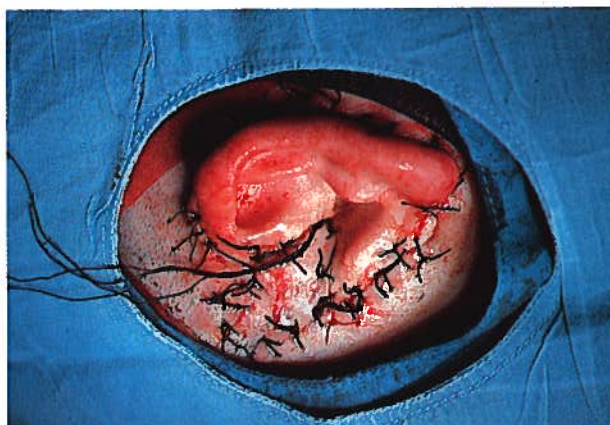
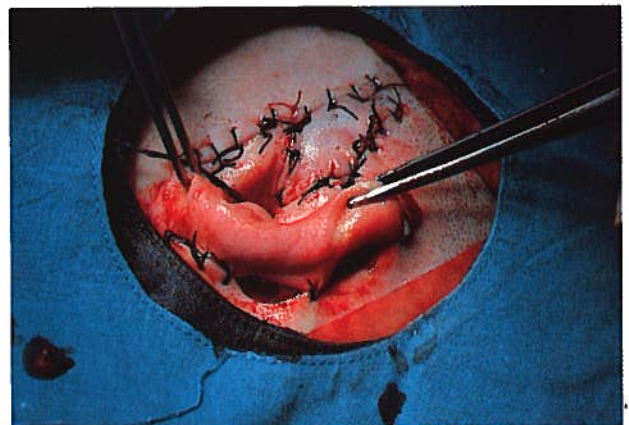
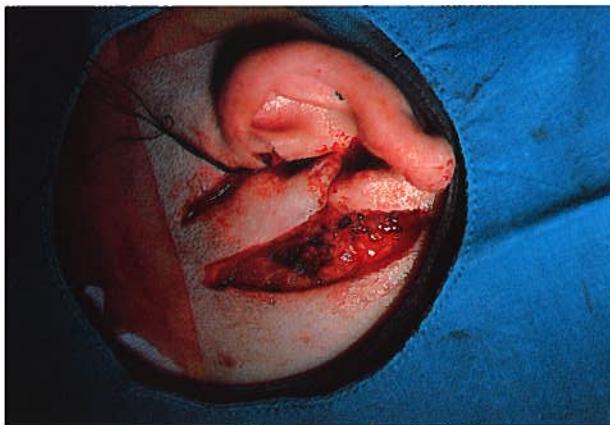


FIG. 36-C.—Construcción y ampliación orificio meatal.

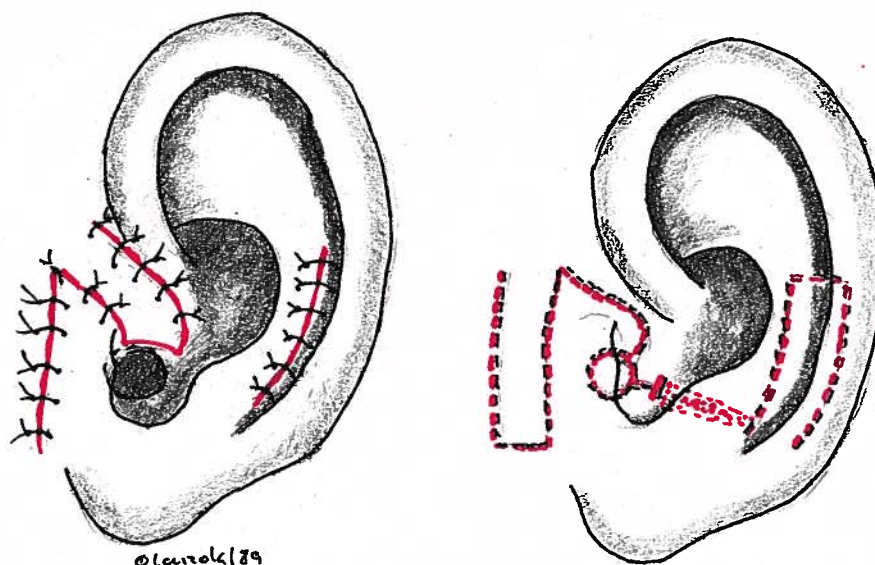


FIG. 37.—Ampliación del calibre del conducto (BELL, D. R.).

2) Inmovilidad de la cadena osicular por soldadura ósea a la pared externa del ático o a un anulus hipertrofiado.

3) Puede existir un tabicamiento de la cavidad timpánica con dos compartimentos: uno superior, para el martillo y yunque, y otro medial, con buen juego de ventanas y un estribo normal.

4) Martillo deformado con un manubrio corto y con frecuencia no integrado en la membrana timpánica. También puede estar adherido y fibrosado a la placa atrésica.

5) Fusión y deformación del martillo y yunque de forma aberrante (fig. 23).

6) Yunque hipoplásico y ausencia de la apófisis larga del yunque y falta de conexión con el estribo.

7) Alteraciones en el recorrido del facial timpánico, más inferior cubriendo en parte o en su totalidad la ventana oval.

8) Alteraciones en la composición y forma de las ventanas. Aplasias de la ventana redonda parcial o en su totalidad. Aplasias de la ventana oval con la presencia de estas variaciones, un estribo deforme pero móvil, deforme e inmóvil y normal e inmóvil. Si tiene interlínea articular puede tener un buen pronóstico funcional, pero si constituye la ventana oval una prolongación del hueso promontorial, a pesar del criterio de otros autores, el resultado en nuestras manos a largo plazo no es positivo.

9) Osificación del tendón del estribo del arco estapedial al promontorio y del proceso cocleariformis. Ausencia del tendón (fig. 24).

Estas constituyen una parte importante de las diversas alteraciones que pueden presentarse.

NAGER (7) presenta en unos dibujos las diversas alteraciones por él encontradas en las malformaciones del oído medio (fig. 25).

OLAIZOLA y cols. (15). XXIII Conventus de la Societas Latina del ORL de Rumania (1984). Presentábamos, asimismo, diversas formas aberrantes halladas en nuestro Servicio.

La construcción de la membrana timpánica: Se construye de una manera perfecta con sus tres capas, si se ha podido conservar al esqueletizar la

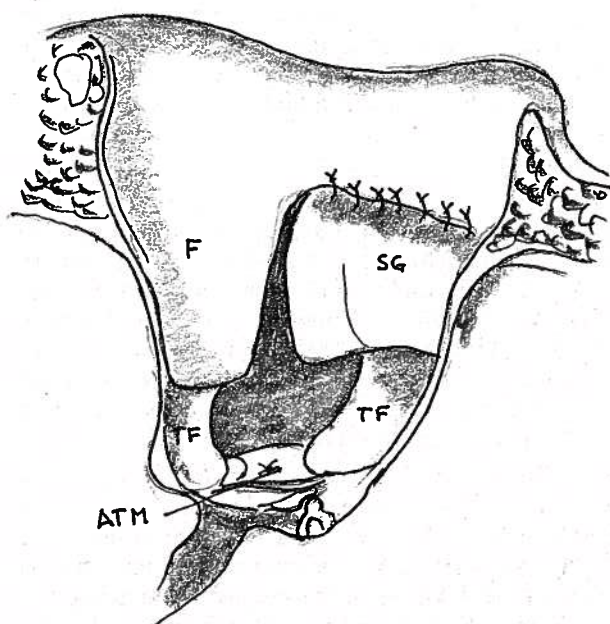


FIG. 38-A.—Ampliación conducto (TORU MINATOYAVA).

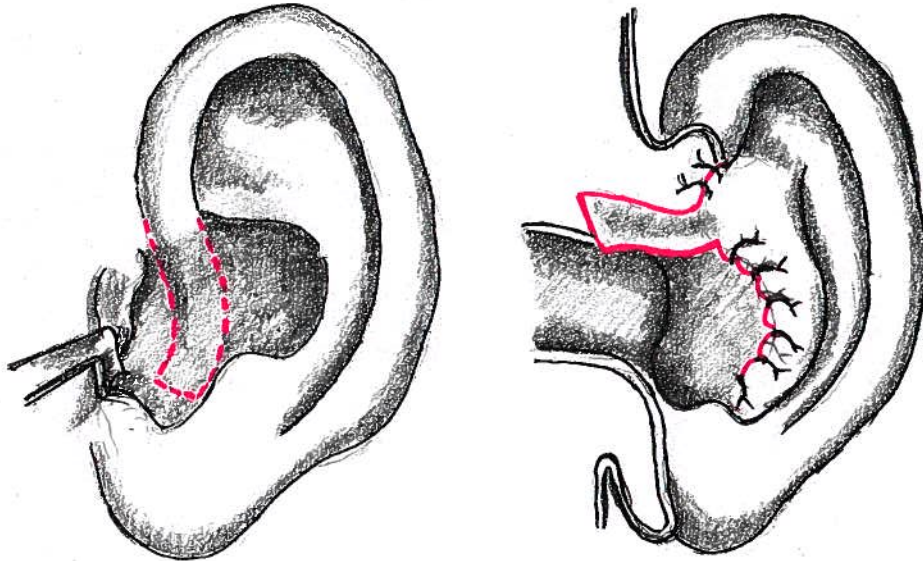


FIG. 39 A y B.—Ampliación conducto (DIRAN O. MIKAELIAN).

placa atrésica, las capas mucosa y mucoperiostíca, formando con el injerto cutáneo que se aplica sobre ellas la composición normal del tímpano con sus tres planos.

En relación con la *cadena osicular*: Cuando la anquilosis del estribo interesa a una cadena íntegra pero no móvil, el simple fresado delicado extirpando la pared externa del ático donde se produce la soldadura puede ser suficiente para la recuperación de su movilidad. Sin embargo, CRABTREE (15), MATTOS y FISH (6) preconizan la desarticulación incudo estapedial previamente a estas maniobras y al fresado de la zona en evitación del trauma acústico. Sostienen algunos autores que esta acción perjudica las posibilidades de una recuperación funcional. Sin embargo, no es del todo exacto, pues se puede aplicar nuevamente y unir con Tisucol las dos carillas articulares del yunque.

Si no hay una movilidad total de la cadena debe de verificarse el buen funcionamiento de la articulación incudo estapedial y comprobar la movilidad de la ventana redonda, pero no sólo por presión sobre el yunque, que una solución de continuidad o una fibrosis de la articulación puede dar un falso positivo en la ventana redonda, sino también por tracción con un gancho angular sobre el procesus longus, que en el caso de una alteración en la integridad de la misma no se moverá.

En los casos en los que la ventana redonda no es visible su movilidad nos basta con situar una pequeña cantidad de líquido en el nicho para que se le vea brillar en los movimientos de presión y tracción sin necesidad de seccionar la membrana o restos membranosos en su parte postero inferior. Otras veces es el facial que a la mitad del

tramo vertical de la cavidad timpánica se dirige hacia adelante a través del promontorio y tapan-do la visión de la ventana redonda y el hipotímpano. Entonces, previa comprobación de que el facial está descubierto, se desplaza éste hasta hacer visible la ventana.

Un injerto de piel servirá para la formación de la capa externa del tímpano; cubrir las paredes si es preciso, al mismo tiempo que tapizar la cavidad. Ya volveremos sobre este tema más ampliamente.

Cuando no existen reliquias timpánicas que aprovechar, un injerto de fascia temporalis extraído previa a la operación permitirá el tapizar la zona timpánica y yuxtatimpánica periféricamente a la misma para cubrir luego con un injerto cutáneo que cubra en profundidad parte de la fascia, y se sutura en el exterior al borde del pabellón auricular (ver reconstrucción pabellón auricular).

Cuando hay que construir totalmente la membrana timpánica, entonces podemos utilizar la técnica que propugna SHAMBAUGH (8), con un injerto libre de piel que de forma ingeniosa cubre el anulus timpánico y luego se extiende el mismo injerto tapizando las paredes del conducto y suturando en el exterior con la piel del pabellón o con la piel de la cara externa si va a reconstruirse el pabellón en un segundo tiempo (fig. 26).

JAHRSDOERFER (12) aconseja el fresado periférico alcanzando un plano que permite centrar los osículos en la nueva membrana. Amplía hacia la parte posterior del conducto en las celdas de la mastoides el diámetro del futuro conducto que, por otro lado, está delimitado por el tegmen, articulación incudo maleolar y la curva del nervio facial en su porción vertical. Cuando la cadena

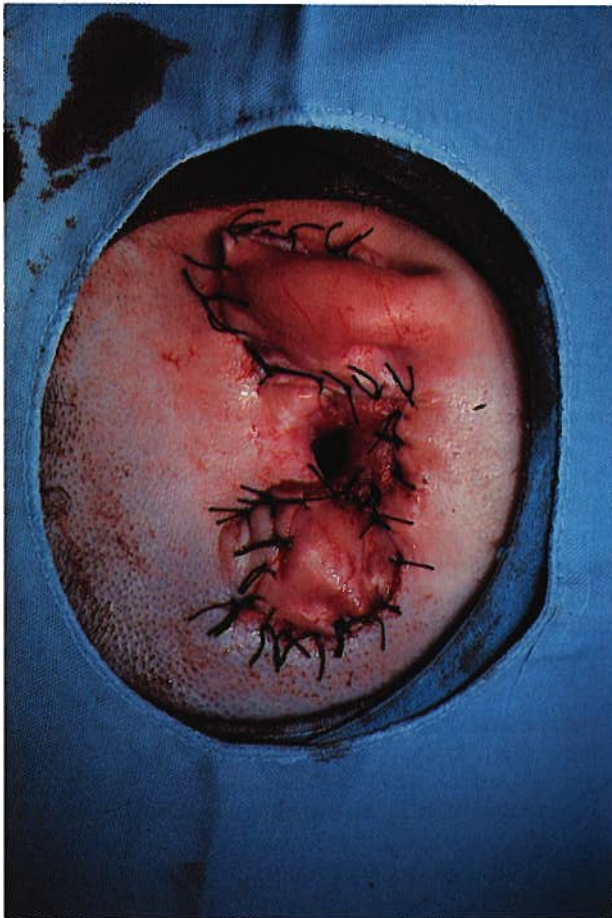
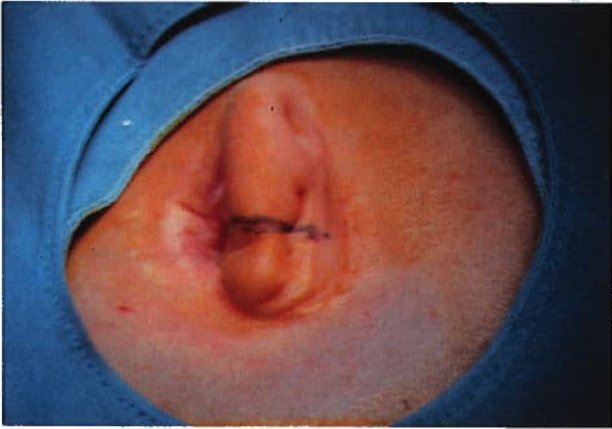


FIG. 39-1.—Primer tiempo: reconstrucción del pabellón.

osicular es incompleta se puede colocar un homoinjerto de tímpano, martillo y yunque con acoplamiento sobre el estribo, MARQUET. El mayor inconveniente que hemos encontrado ha sido que el orificio del conducto que nosotros hemos creado no se ajustaba con frecuencia este marco a las medidas de la membrana timpánica.

Nosotros intentamos aplicar en cada caso lo

más conveniente con arreglo a los hallazgos, clasificando los diversos mecanismos en: cadenas completas, cadenas parciales y columelizaciones.

No utilizamos siempre que podemos conexiones como el TORP o el PORP por el riesgo de la extrusión, prefiriendo material orgánico, por lo general homósosculares o tímpano osculares, en la

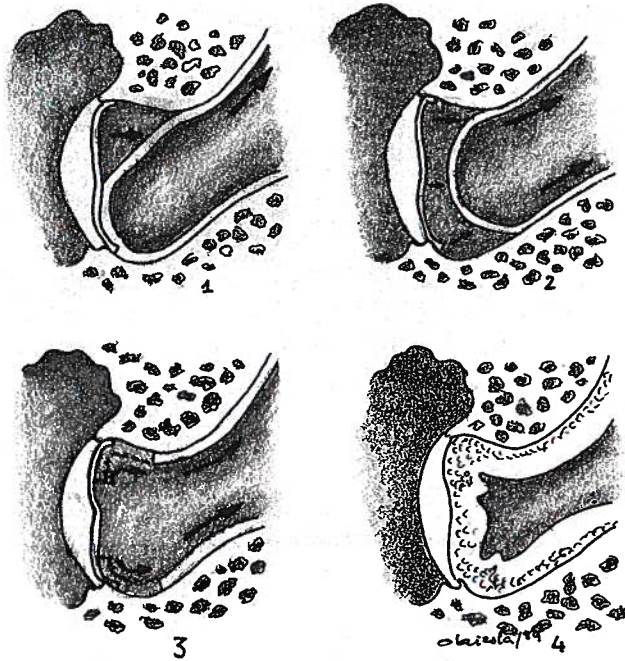


FIG. 40.—Causas de fracaso del tiempo plástico. Injertos. 1) Tracción parcial, desplazamiento parcial. 2) Tracción total, desplazamiento total. 3) Injerto que cubre parcialmente la cara timpánica. Tracción total, desplazamiento y tejido óseo desnudo. 4) Injerto grueso incapacidad de conseguir una perfecta coaptación.

actualidad retirados por los procesos de inmunodeficiencias (SIDA).

También hemos utilizado cerámicas para conexiones osiculares con aceptables resultados.

RECONSTRUCCIONES OSICULARES

Las cadenas completas no necesita detenerse en ello. Se repone el hueso que falta, generalmente el yunque en su totalidad o parcialmente con tisucol.

Las cadenas parciales consisten en un mecanismo catenario nuevo, que se consigue la conexión a falta de un eslabón, bien reduciéndola o suplementándola con una pieza ósea en forma caprichosa y no ortodoxa. Generalmente se realiza con osículos homoinjertos.

Las columelizaciones de sobra conocidas se realizan sobre el mismo estribo, o sobre otro osículo al que se le practica una fovea, encima del estribo, o utilizando una conexión con cerámica. Asimismo, si falta el estribo se realizan los mismos artificios, sólo que sirviendo de punto de apoyo desde la platina en lugar de la supraestructura del estribo.

Así que pueden crearse *cadenas completas*, *cadenas parciales* y *columelizaciones*; constituyen, por tanto, tres formas que pueden solventar la falta de transmisión sonora en el oído medio.

De una manera escueta vamos a exponer las diversas formas, por otra parte, ya conocidas, de construcción del mecanismo conductivo.

Cadena completa. Como su mismo nombre indica, es la conservación de la cadena osicular. Al hablar de la técnica para eliminar la capa atrésica que cubría la cavidad timpánica nos referíamos a que diversos autores aconsejaban evitar el trauma sonoro por vibración del oído interno.

Nosotros ya la habíamos realizado cuando en presencia de un colesteatoma que ocupaba el espacio entre el plano osicular y la cara interna del ático, y ante la imposibilidad de extirparlo desarticulábamos el yunque que se encontraba íntegro y volviéndolo a reponer a posteriori en su posición apoyado sobre las dos caras articulares de la cabeza del martillo y la apófisis lenticular con la cabezuela del estribo (fig. 29).

También podemos encontrarnos con una anquilosis de la cadena, que se puede liberar su inmovilidad fresando sus puntos de osificación, como ya lo hemos visto y completando con la aplicación de pequeños trozos de tela de teflón para evitar una reanquilosis secundaria.

Cadenas parciales. Las cadenas parciales las denomina GLASSCOCK (1976) (26) «reconstrucción de la cadena osicular» (mal llamadas en nuestra opinión, pues no se construye más que parcialmente la integridad de la cadena), bien utilizando la forma típica del cuerpo del yunque sobre la cabezuela del estribo con la apófisis larga sobre el mango y la apófisis corta por debajo del mango del martillo. También, y con el mismo fin, utiliza un homo de yunque al que se le extirpa la apófisis larga formando una horca con el cuerpo del yunque y ahuecando en la apófisis corta para acoplarlo a la cabezuela del estribo.

PENNINGTON (1976) (16) realiza una sección total de la apófisis corta y parcial de la apófisis larga, el cual se ahueca para acoplarse a la cabezuela del estribo y en la carilla articular se hace una muesca para acoplar sobre el mango. También utiliza la misma forma, pero ahuecando la apófisis corta apoyando en la cabeza del estribo y la muesca en la carilla articular para acoplarse en el martillo.

HICKS (1976) (17) propone la técnica de GUILFORD (18), un cuerpo de yunque acoplado encima de la cabeza del estribo y dos placas de silastic para evitar una osificación secundaria. Cita la técnica de STROUD (1972) (19), bastante semejante a la que nosotros realizamos, en la que un homo de yunque en la que la apófisis lenticular abraza al cuello del martillo y el cuerpo del mismo al que se le practica una fovea, se articulan con la cabeza del estribo (fig. 30) y si no hay supraestructura sobre la platina.

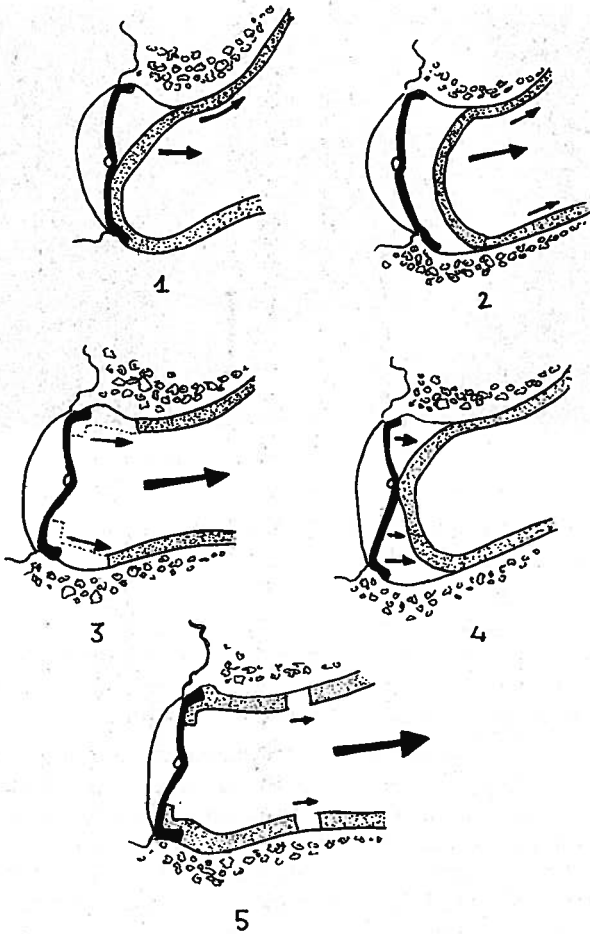


FIG. 41.—Diversos comportamientos de la piel en el tímpano y CAE. 1) Tracción parcial desplazamiento parcial. 2) Tracción total, desplazamiento total. 3) Tracción total, desplazamiento timpánico y meatal. 4) Injerto de piel mal colocado. 5) Tracción total. Dos injertos. Desplazamiento sólo injerto externo. OLAIZOLA.

Conexiones del martillo con la platina a expensas de un homo de martillo al que se le ha seccionado la cabeza o también con la ventana oval con injerto de vena, a la que previamente se le ha practicado una platinectomía. Esta última solución puede ser peligrosa si existe posteriormente un desplazamiento del martillo (que actúa de mecanismo de interconexión) o del mismo tímpano sujeto a variaciones cicatriciales o tubáricas que pueden provocar fistulas, invaginaciones, etc. Un buen resultado nos ha dado el cuerpo del yunque, al que se le practica un orificio lateral y que se articula con su yunque y la apófisis corta sobre la platina (fig. 31).

Los mecanismos y soluciones que propone TABB (1976) (20) de los osículos en el ático, unido a las deformaciones que puede presentar la cadena osicular, se reducen a distintas soluciones arbitradas semejantes por diferentes autores, pero teniendo presente que deben ser posteriores a la solución del primer problema, la liberación de la

osificación catenaria, que si bien en las circunstancias más leves depende de un proceso fibroso, puede llegar en otras circunstancias a adquirir osificaciones desmesuradas que obligan a grandes aperturas del ático.

En las *cadenas parciales* y cuando falta el estribo se puede construir la cadena con la aplicación de un homo de estribo entre la apófisis lenticular y la ventana oval. Si existe una fibrosis u osificación del tendón del estribo al promontorio habrá que demoler dichos tractos óseos.

Sin embargo, no son estos hallazgos los más frecuentes, siendo la deformidad osicular, la ausencia de algunos de ellos y la osificación de la ventana oval los que más inciden en estos pacientes.

Cuando falta la supraestructura del estribo se puede suplir la solución de continuidad con un pistón entre la apófisis larga del yunque y la platina móvil (fig. 32) o después de una platinectomía.

Otros modelos de cadenas incompletas son cuando hay una ausencia de la apófisis larga del yunque con unos osículos más o menos deformes. Se utiliza el mismo vestigio de yunque, realizando diversos artificios con el mismo (y aquí depende del arte de cada cirujano) con objeto de conseguir una conexión entre la cabezuela del estribo y alguna zona del martillo.

Nosotros, en estos casos y con buenos resultados, hemos realizado conexiones homo de yunque entre el martillo con anclajes del estribo.

El Tisucol sella bien estas conexiones.

Apoyaturas de diversas clases utilizando osículos a los que se les labra una muesca que se va a aplicar en diversas partes del martillo son legión a cual más ingeniosa.

En los casos de ausencia de la apófisis lenticular utilizamos un homo de yunque, al que se le ha realizado un orificio, al que se le articula la apófisis larga del yunque.

También realizamos en los casos que falta la supraestructura la colocación entre el yunque y la platina de un estribo invertido.

Columelizaciones. Bien porque las circunstancias lo aconsejan (restos de cuerpo de martillo y yunque deformados sin conexiones que lo mantengan en su posición) hay que extraer estas reliquias osiculares, nos podemos encontrar con dos situaciones: existe supraestructura del estribo o falta. En el primer caso colocamos un homo de cuerpo de yunque con fovea sobre la cabezuela, realizando una pexia sobre el tímpano. Preferimos el yunque a la cabeza del martillo, porque se consigue una mayor superficie conductiva.

Si además de no tener osículos falta la supraestructura del estribo, entonces aplicamos un homo

de estribo encima de la platina rodeada de gel foam. También y con mejor resultado al conseguir una mayor procidencia situamos un homo de cuerpo de yunque con su apófisis larga, que se aplica sobre la platina rodeado de gel foam o, mejor, una plancha de gel foam de un tamaño doble del de la platina con un orificio en el centro que coincida con ésta y permita una mayor seguridad en el anclaje. En la actualidad colocamos un trozo de fascia apoyado en la cornisa del Falopio y en el plano de la platina; en la zona donde la fascia coincide con la platina se realiza un orificio para situar un homo de yunque y reclinado sobre el Falopio que, cubierto por la fascia, evita la osteógenesis secundaria (fig. 32).

Si la ventana oval está fija, pero existe una platina con su interlínea articular, ausencia de supraestructura y martillo y yunque íntegros, realizaremos una estapediectomía con injerto de vena, igual que una otoesclerosis.

Si la ventana oval está fija, hay una interlínea articular, pero la platina neoformada ósea invade el vestíbulo; el resultado es pobre.

Si la ventana oval está fija con o sin supraestructura y ésta se encuentra más o menos enterada, en la que la pared ósea promontorial se continúa sin solución de continuidad con la zona correspondiente a la ventana oval, el fresado y apertura de una ventana en estas condiciones los resultados no son buenos en nuestras manos. La creación de una fenestración del conducto semicircular horizontal tampoco, en nuestro criterio, en el momento actual es aconsejable. Preferimos conformarnos con la ganancia conseguida con el acceso al oído interno y acoplamiento de una prótesis acústica que el riesgo de una laberintitis o una cofosis con las manipulaciones intempestivas o no que de estas patologías pueden derivarse. Ante la imposibilidad material de poder actuar en la ventana oval por hernia del facial o porque exista ausencia de la platina en la fosa oval, siendo una continuidad del promontorio o en casos de atresia bilateral con pequeña ganancia auditiva, ciertos autores aconsejan una fenestración.

Nosotros, que realizamos fenestraciones y conocimos el momento álgido de la misma, creemos que, sin poder negar la posibilidad de una indicación de este tipo, corre unos riesgos que en ocasiones pueden ser irreversibles: laberintitis, hipocusias neurosensoriales, problemas de infecciones inconvenientes para los baños, etc. SCHUKNECHT (10) aconseja realizar en su lugar una atresia plastia tipo III. NAGER (7) piensa que la fenestración se debe realizar en el adulto en casos extremos y no en los niños. Nosotros también somos partidarios de esta opinión.

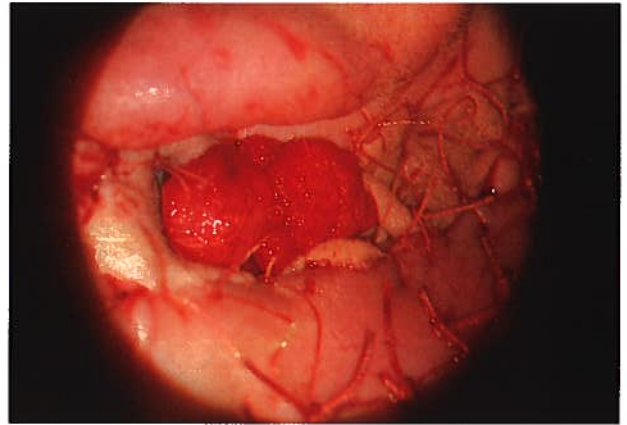


FIG. 42.—Sutura externa del injerto.

CONEXION DEL CONDUCTO AL PABELLON

En principio, hay que tener en cuenta que al mes el conducto se reduce en un 30 por 100, de ahí que HARSDOERFER (12) aconseja poner un molde de silastic en el fondo del conducto.

Si utilizamos fascia para construir el tímpano, las diferencias entre los distintos autores dimanan del mayor o menor tamaño de la fascia utilizada, bien tapando la zona de los osículos y extendiéndose por sus paredes hacia el exterior en diferente medida o solamente la zona correspondiente al tímpano.

JAHRSDOERFER (12) propugna esta última posibilidad colocando una fascia que excede en 1 ó 2 mm. sobre el reborde del injerto del tímpano, debido a que el injerto de fascia colocado actúa como una barrera sobre la neoformación vascular que a partir del hueso del conducto pueda producirse (fig. 33). Para lo cual primeramente se aplica la fascia de dimensiones reducidas y que va a cubrir el futuro tímpano, el anulus creado y solamente el inicio profundo de la pared del conducto. El injerto de piel va a cubrir la parte periférica de la fascia (el tercio más externo de su circunferencia), el anulus creado y las paredes del conducto en su inicio profundo, y, por tanto, una ínfima cantidad del fondo cubre la fascia. La piel se extiende a continuación por las paredes óseas del conducto labrado hasta su parte más externa, donde se sutura bien a la piel externa, a la microtia o a la microtia seccionada y situada en su nueva posición.

Este injerto de piel puede ser extraído de la parte más superior del muslo con el inconveniente de las formaciones pilosas o, como actualmente se aconseja, del abdomen, entre el pubis y el ombligo. También algunos prefieren el brazo en su cara interna.

En esta disección la cresta iliaca no impide el progreso del dermatomo. El injerto extraído tiene 6 cm. de largo por 4 cm. de ancho y 0,010 pulgadas de grueso. Está biselado en ambas partes laterales y adquiere la forma de trapecio correspondiendo la parte más estrecha en la profundidad. Se practican pequeñas muescas en número de 4 de 1 mm. a 2 mm. Estas servirán para que la piel pueda aplicarse doblada más íntimamente, evitando escrescencias, abollonaduras o espacios muertos, engrosamientos profundos que alteraran la cicatrización y entorpecieran la transmisión sonora. De esta forma los dos tercios internos correspondientes a la parte central timpánica quedan sin cubrir con piel, a la espera de la invasión del epitelio de la periferia hacia el centro. Piensa que ésta es la mejor forma de obtener una fina membrana timpánica y favorece al mismo tiempo una mayor ganancia auditiva.

Si se enrolla se coloca la parte separada hacia adelante y cubriendo el injerto toda la cavidad. Se sutura con tiron de cinco cerros de toda la periferia, y se sutura la incisión posterior con nylon de cinco cerros. A la semana se extirpan todas las suturas y se vuelve a revisar a los cuatro y seis meses.

SCHUKNECHT (10), MATTOX, FISH (6) y DEL BO (21) utilizan injertos de fascia de mayor tamaño, cubriendo parte de la pared del conducto, y sobre ella el injerto de piel, bien sea entero, como propugnan NAGER (7), SHAMBAUGH (8), etc., o pequeños injertos libres y delgados que tapizan el conducto, como aconseja SCHUKNECHT (10).

OLAIZOLA y cols. (14) utilizamos la técnica de JAHRSDORFER (12), pero el colgajo de piel lo colocamos en dos mitades, una interna a semejanza de la suya y la otra externa desde ese punto hasta sutura cutánea. De esta forma el riesgo de movilización desaparece en la parte profunda (piel y fascia), y solamente se puede mover la mitad externa aunque al suturar quede alguna solución de continuidad que subsanaría al crecer la epidermis. Por otro lado es excepcional si se aplica el injerto de dimensiones sobradas. Asimismo la manipulación es más sencilla trabajando con dos mitades (fig. 34, 1-2-3).

SCHUKNECHT (10), aconseja que es mejor la aplicación de pequeños trozos de piel total delgada en forma de injertos libres, que la utilización de injertos de piel único, bien sea libre o pediculado, pues insiste en que la aplicación es más fácil y evita la posible estrechez postoperatoria, así como una mejor transmisión sonora, que se realiza al ser los tejidos menos gruesos, sobre todo si no se hace una compresión importante, que no se consigue con compresiones más flojas del gelfoam. Estos trozos de piel los consigue de la cara inter-

na del brazo, desde el codo al hombro, y, si es posible, más cercano a este último. Son injertos libres y delgados que se colocan y tapizan las paredes del conducto óseo. Para conseguir una mejor manipulación, los injertos van recubiertos por un tejido de nylon o seda sobre su cara externa. En estos pequeños injertos cutáneos, los bordes son solapados y quedan estas zonas sobrantes, que van a sufrir una necrosis a posteriori y que se eliminan tres o cuatro semanas después.

DEL BO (21) propone realizar una especie de dedo de guante dermoepidérmico, de forma que la parte profunda se pone en contacto con la fascia previamente colocada mientras que el conducto se cubre con el injerto dermoepidérmico. Para darle su forma y acoplamiento al conducto, ésta se puede realizar una vez aplicado en la pared ósea con suturas en los dos extremos o realizarla previamente en el exterior e introducir, una vez fabricado en el conducto, suturando su borde externo cutáneo, a la piel externa (fig. 35).

CONSTRUCCION MEATAL EXTERNA

Una disminución de las medidas correspondientes con una configuración normal del pabellón es aconsejable realizar una incisión endaural con objeto de obtener una mayor apertura del conducto con un aumento del diámetro del mismo. Una vez ampliado el conducto en el caso de que sólo exista una estenosis o reconstruido en el caso de una ausencia del conducto blando y óseo, pueden depararnos al final de la intervención dificultades en la creación y unión del conducto con la concha y el pabellón, manteniendo el calibre de la luz del mismo.

ADKINS, W., y cols. (1981) (22) describen una técnica para resolver la estenosis de la entrada en el conducto mediante la transposición de un colgajo extraído de la porción anterior pretragal de 4 a 5 c. de largo por 1 a 1,5 cm. de ancho, y contorneando al trago se completa con otra incisión postragal y preauricular. Se disecciona el colgajo y se transpone el tragal al borde anterior de la incisión, y el colgajo despegado se coloca en el espacio que ocupaba anteriormente el colgajo tragal, obteniendo de esta forma un amplio conducto, evitando el riesgo de una estenosis postoperatoria. Aconseja colocar un tubo endomeatal tan largo como es el conducto hasta el tímpano para conservar el orificio expedito durante tres semanas, y de ancho tanto como el diámetro del conducto creado. Nosotros, que utilizamos sistemáticamente esta técnica, realizamos la vía endaural, conseguimos un amplio conducto,

extirpamos, seccionamos o disecamos una parte del cartílago para un mejor acoplamiento del borde del conducto con la iniciación de la concha. Extirpamos los puntos a los cinco días y el taponamiento compresivo a los quince días (fig. 36 A y B).

Otra posibilidad es la técnica descrita por BELL, D. R. (23), que crea dos colgajos: uno anterior vertical, semejante a ADKINS (22), y otro posterior, que se va a introducir a través del conducto óseo postero inferior en el meato. El primero cubrirá la parte superior del conducto, mientras que el segundo cubrirá la parte inferior. El inconveniente es que se crea una fistula con este segundo colgajo durante unos cuantos meses (fig. 34).

TORUMINATUGAVA preconiza una técnica para el mantenimiento del conducto abierto (fig. 38 A).

DIRAN o MIKAELIAN aconseja, tanto para las timpanoplastias como atresias, la ampliación del orificio meatal (fig. 39 A y B).

Asimismo, para reducir la cavidad otomastoides creada se utilizan dos colgajos, uno superior y otro inferior, de tejido conjuntivo y músculo que se suturan formando un conato de pared posterior, en nuestras manos poco satisfactoria.

NAGER (7) insiste en conservar las dos capas, mucosa y mucoperiostio, del paciente y cubrirlas con una tercera capa de piel libre que, además de tapizar las paredes del conducto, cumple, asimismo, con las condiciones inherentes de las tres capas de un tímpano normal.

Otro problema que hay que resolver son los anclajes para los injertos, ya que el plano de sutura externa es relativamente móvil y, por tanto, la extremidad profunda se puede mover en tanto en cuanto se mueva el plano externo, como puede suceder en la sutura principalmente, dado que toda tracción externa va a repercutir en la profundidad, movilizándolo y desplazando la extremidad interna del injerto (fig. 40). De ahí que el injerto debe tener unas medidas superiores a las que corresponden por sus dimensiones, con el riesgo de estrechamiento por el sobrante, que forma una onda o pliegue, cuando los injertos estén aplicados definitivamente. De ahí nace el uso por nosotros de los dos injertos. FISH y MATTOX (6) realizan unos orificios mínimos en el borde externo del hueso cavitario, a los cuales se sutura el injerto de piel que se ha aplicado en el conducto para conseguir una inmovilidad de los mismos (ver incisiones). Este injerto cutáneo cubre la fascia situada sobre el tímpano y osículos antes de aplicarse en la piel del conducto. Una vez cubiertas las paredes hasta el plano óseo externo se corta el sobrante de injerto, si lo hubiera, y se realiza la sutura con vicryl cuatro ceros a través de los orificios practicados. Se sutura al

borde de la piel externa los colgajos que se han desplazado con la incisión en Z.

Para nosotros, aparte de constituir un artificio técnico delicado, tiene la gran ventaja de que mantiene un plano fijo sosteniendo su inmovilidad, la forma y las medidas y evitando sobre todo en la profundidad la alteración y desplazamiento del lugar que nosotros en principio habíamos situado, y así evitar una incorrecta posición, quedando o más corto en los casos de injertos de fascia y piel o despegado del fondo cuando el injerto es único de piel, con las consiguientes complicaciones, persistencia de exudación pertinaz o esteriorización o reducción del conducto con pérdida parcial de la ganancia auditiva (fig. 40).

SHAMBAUGH (8) utiliza piel total para cubrir desde el fondo del conducto y cavidad timpánica. Consigue la formación con la piel de un dedo de guante y cosiéndolo hasta darle la forma deseada; e introducido posteriormente en el conducto. Para nosotros presenta las mismas dificultades que acabamos de exponer (fig. 40).

DE LA CRUZ y cols. (24) utilizan también un injerto no grande de fascia para cubrir los osículos discretamente y colocando aquella previamente en el protímpano con objeto de conseguir un mejor anclaje a dicho nivel y evitar que durante el primer año con la cicatrización se movilice el neotímpano, tirando hacia afuera desde la cicatriz. La modificación que propone para la mejor manipulación del injerto cutáneo y que constituye un gran avance en la reducción del tiempo preoperatorio es la aplicación del injerto de piel sobre un especulun n.º 7 y cubierto de aceite mineral estéril, que es colocado bajo una lámpara para deshidratarlo. Esto favorece su manipulación.

Cuando la construcción del pabellón, debido al grado de afectación, no se puede completar en el mismo acto quirúrgico y, por tanto, hay que posponerlo en uno o más tiempos debido a la existencia de vestigios cartilagosos poco conformados, debemos preoperatoriamente exponer a la familia la necesidad de varias intervenciones y solicitar de ellos grandes dosis de paciencia y perseverancia.

Una programación extensa, con sus tiempos reglados y una planificación cumpliendo las diversas etapas, es imprescindible (preferible pecar de abundancia) y no debe pensarse en reducir los tiempos que se han propuesto, pues todo intento de disminuirlos puede hacernos quedar cortos en el resultado final.

En estos casos pendientes de varias intervenciones podemos utilizar varios métodos. Para comenzar la creación del pabellón auricular nosotros preferimos el que propone NAGER (7) (fig. 40-1, ver incisiones), que, aunque en principio seme-

ja alejarse de un criterio constructivo progresivo, constituye para nosotros un tiempo básico en la consecución del pabellón definitivo.

BARSKY (25) utiliza la microtia anormalmente vertical, dándole la curvatura como primer tiempo en la creación del nuevo pabellón. Nosotros no somos muy partidarios de la citada curvatura por la tracción constante que sufre y tiende a enderezar la microtia o los vestigios existentes.

También propugna realizar una Z plastia en aquellos vestigios auriculares inclinados u horizontales para situarles en su posición normal vertical. Hay que realizar en cada tiempo nada más que lo estrictamente programado, y solamente podrá modificarse nuestro quehacer con arreglo al comportamiento que están teniendo los tejidos por nosotros manipulados, teniendo como meta la obtención de una parte airosa y despegada del cráneo y sus tres planos básicos (elical, de la escafa y conchal), amén de su acoplamiento al conducto.

Es relativamente fácil y son pocas las etapas cuando la microtia está bastante conformada y las alteraciones son pequeñas, en las que hay que crear un aumento de pabellón auricular y conducto auditivo externo, mientras que en otras ocasiones la solución reviste dificultades inabordables que puede hacerle prácticamente insolubles.

DE LA CRUZ y cols. (24), con la incisión que propugnan, crean un colgajo de piel total pediculado anterior al que se le ha eliminado el tejido fibroso y cartilaginoso que dificulta y procide estrechando el conducto. Este colgajo pediculado se sitúa en la parte anterior (de donde se extrajo) del conducto, cubriendo el resto con injertos libres y rellenando la cavidad mastoidea en los casos en que la mastoides fue abundantemente demolida.

La necesidad de tener un conducto amplio como preámbulo de futuras manipulaciones en la creación del pabellón, MATTOX y FISH (6) propugnan, como ya hemos visto, realizar una incisión en Z en que va incluida la microtia o el rudimentario pabellón, desplazándola hacia atrás y suturando dicho colgajo con el vestigio de pabellón a la parte posterior del conducto, mientras que en la parte anterior se sitúa el colgajo posterior, suturándolo a los bordes del conducto y de esta forma se emplaza el rudimentario pabellón para futuras intervenciones en la construcción del mismo, como hemos descrito anteriormente.

No es infrecuente considerar la construcción del conducto en los casos de atresia como una cosa baladí y de solución secundaria una vez conseguido el acceso al oído medio. Sin embargo, nada más lejos de la realidad, y el no cumplir ciertas normas en un intento de abreviar lleva consigo un fracaso tras otro. Una buena utiliza-

ción de las Z plastias y un conocimiento de la dirección del crecimiento de los tejidos son la llave del éxito. ADKINS, W., y cols. (22) proponen una transposición pretragal de un colgajo pediculado que va a cubrir las caras superior y posterior mientras que la transposición del trago va a permitir, asimismo, una dilatación anteroposterior (fig. 23). DESMOND, R. (7), considera siete puntos ventajosos en su técnica: colgajo preauricular, acceso endaural y postauricular, conservación de la piel, extirpación de tejido infectado, si lo está, canalización del conducto blando y óseo, cubrimiento del hueso expuesto, extirpación de la concha necesaria al orificio del conducto, sutura de la concha de anclaje y tracción prolongada.

Aconsejan en estos casos de atresia del conducto un colgajo pretragal y otro retroauricular y transponen a una posición endaural el colgajo pretragal. La incisión exterior, semejante a la pretragal, crea una fistula a lo largo de la pared posterior del conducto y, pasados unos meses, se secciona la piel posterior y la fistula queda cerrada.

Esta correcta o incorrecta colocación de los injertos son la causa de la persistencia de un exudado, o el engrosamiento con pobre ganancia auditiva con reducción de la luz meatal (fig. 41).

El relleno con tejido conjuntivo de esos espacios muertos pueden mantener y eternizar un exudado crónico que cercena la posibilidad de practicar las siguientes etapas previstas.

El cambio de dirección del eje del conducto en su tercio interno hace que en ocasiones, aun rebajando la pared anterior, se hace difícilmente visible, hasta el punto de que el plano timpánico y el del conducto forman un ángulo muy agudo que dificulta la aplicación de un injerto (si no es extremadamente delgado), con las dificultades que de esas características se infieren, y sobre todo si tenemos que manipular con todo el injerto meatal.

Todos estos puntos, que en general hay que tener en cuenta, se exacerban en las atresias cuando no es posible en ocasiones acceder a la parte más anterior por ausencia de hueso donde fresar y hacernos espacio para dominar dicha zona, ocupada por los tejidos blandos.

De ahí que la utilización de dos injertos, a parte de favorecer el trabajo en espacios tan reducidos, no nos estorba para la aplicación de los mismos durante la sutura externa.

BIBLIOGRAFIA

1. TANZER, R. C.: «Total reconstruction of the ear». *Arch. Otolaryngol.*, 73: 64, 1961.
2. CONVERSE, J. M.: «Construction of the auricle in congenital microtia». *Plast. Reconstr. Surg.*, vol. 32, 4, 1963.

3. BRENT, B.: «Problems associated with total auricular reconstruction (discussion)». En Tanzer, R. C., y Edgerton, M. T.: Symposium on reconstruction of the auricle. *St. Louis, Mosby*, 1974.
4. BOUDARD, P. H.: «La banque d'os: evolution de la conception de l'hémostomie en otologie». *Laryngoscope*, vol. 109, 5, 1988.
5. ISSHIKI, M. D., y cols.: «Surgical techniques for a Deep Concha, a Pseudomeatus, and high projection in congenital microtia». *Plast. Surg. at Kyoto University and the Department of Otorhinolaryngology at Hiroshima University*. Mayo, 1985.
6. MATTOX, M. D., y cols.: «Surgical correction of congenital atresia of the ear». *Head and neck surgery, Johns Hopkins Hospital*, 1985.
7. NAGER, G. T.: «Aural atresia: Anatomy and surgery». *Postgrad. Med.*, 29: 529, 1961.
8. SHAMBAUGH, G. E.: «Surgery of the ear». Philadelphia. Saunders, 1980.
9. JAHRSDOERFER, R. A.: «Congenital ear atresia». In Tanzer, R. C., y Edgerton, M. T.: Symposium on reconstruction of the auricle. *St. Louis, Mosby*, 150, 1974.
10. SCHUKNECHT: «Congenital aural atresia». *Laryngoscope*, vol. 99, 9; sep. 1989.
11. FOWLER, E. O.: «Variations in temporal bone course of the facial nerve». *Laryngoscope*, 71: 937, 1961.
12. JAHRSDOERFER, R.: «The facial nerve and congenital middle ear malformations». *Laryngoscope*, 91: 8, 1981.
13. ORDOÑEZ, F., y cols.: «Trayectos anómalos del facial». Comunicación personal en la Reunión de la Sociedad de Otorrinolaringología Española, 1987.
14. OLAIZOLA, F., y cols.: Comunicación en el XXIII Conventus de la Societas Latina de ORL de Rumania, 1984.
15. CRABTREE, J. A.: «Tympanoplastic techniques in congenital atresia». *Arch. Otolaryngol.*, 88: 63, 1968.
16. PENNINGTON, I.: «Management of fixation of malleolus head and incudal body in tympanoplasty». *Laryngoscope*, vol. LXXXVI, 2; feb., 1976.
17. HICKS, N. J.: «Techniques in incus transposition and replacement». *Laryngoscope*, vol. LXXXVI, 2; feb. 1976.
18. GUILFORD, F. R.: «Repositioning of the incus». *The laryngoscope*, 75, 1965.
19. STROUD, M. H., y cols.: «Incus stapes: A modified technique». *Laryngoscope*, 82, 1972.
20. TABB, H. G.: «Epitympanic fixation of incus and malleus». *Laryngoscope*, vol. LXXXVI, 2.
21. DEL BO: «Chirurgie delle otodisplasie Branchiali. Trattato di Tecnica Chirurgica». *Laryngoscope*, vol. XCI, 8; agosto, 1981.
22. ADKINS y cols.: «Management of canal stenosis with a transposition flap». *Laryngoscope*, vol. XCI, 8; 1981.
23. BELL, D. R.: «External auditory canal stenosis and atresia: dual flap surgery». *J. Otolaryngol.*, vol. 17, 1988.
24. DE LA CRUZ y cols.: «Congenital atresia of the external auditory canal». *Laryngoscope*, 95: 421-427, 1986.
25. BARSKY: «Enciclopedia Otorhinolaryngology American». Malone, 1974.

CAPITULO XVIII

Tratamiento. Corrección de orejas procidentes Pabellón auricular. Alteraciones. Tratamiento

F. OLAIZOLA y M. M. LASSO DE LA VEGA

En primer lugar, tenemos que unificar o equiparar la nomenclatura que define las estructuras de los distintos accidentes que presenta el pabellón auricular; de esta forma más adelante podemos describir con más propiedad las diversas alteraciones que pueden presentarse y seguir mejor las descripciones de técnicas quirúrgicas FIG 0.

El pabellón auricular va creciendo desde el nacimiento hasta la edad de siete años. Es muy



Concha y helix despegado



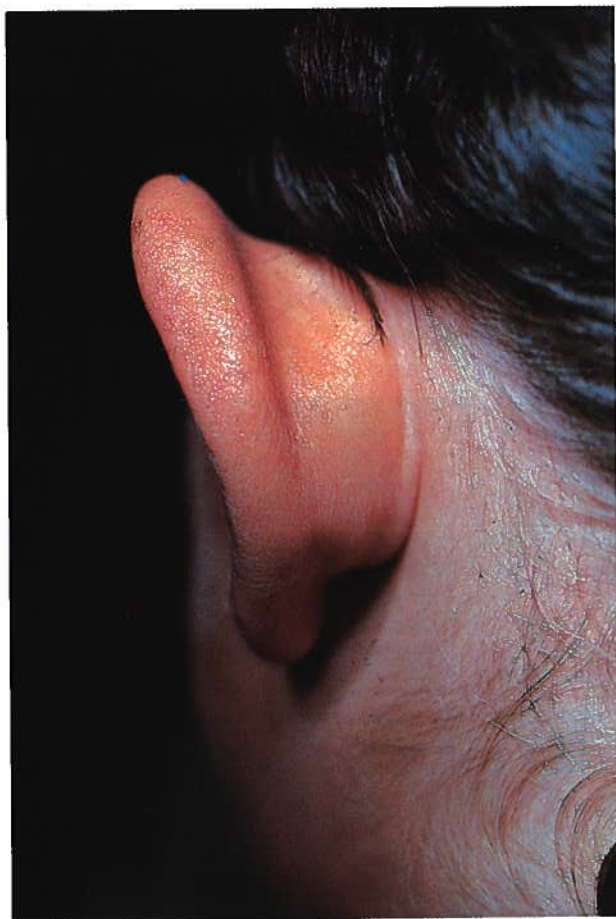
Concha y mastoides hipertrofiados



Pabellón procidente. Alteraciones en el helix

difícil poder indicar cuándo dejan de ser normales sus medidas y cuándo empiezan a ser patológicas. Subjetivamente aquellos pabellones procidentes y despegados serán más expresivos de una alteración de sus dimensiones que aquellos otros que presentan una angulación normal, incluso unas dimensiones de las medidas normales pueden parecer demasiado grandes si se acompañan de una angulación excesivamente abierta.

Implantación y medidas: Con relativa frecuen-



Pabellón procidente. Vista posterior

cia dentro de las malformaciones podemos encontrarlos con pabellones auriculares que, además de estar malformados, se encuentran mal implantados a diversas alturas fuera de su verdadera posición, en especial con desplazamientos inferiores que mediante diversas intervenciones quirúrgicas debemos trasladarlos a su verdadera posición previamente a cualquiera otra cirugía del pabellón o del conducto (fig. 1).

Tanto por la alteración de sus dimensiones como por su situación, ambas pueden ser abordadas al mismo tiempo, tanto en el plano vertical como el sagital (fig. 2).

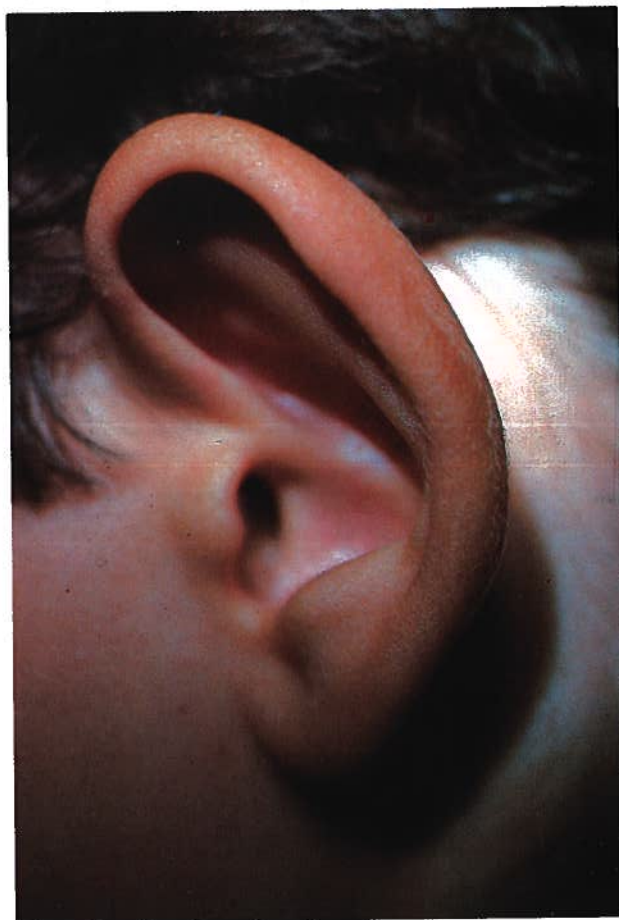
En el plano vertical, el pabellón auricular (PA) se encuentra situado por detrás de la articulación temporomandibular en una línea imaginaria, que sería la continuación de la rama ascendente del maxilar inferior por delante y arriba de la apófisis mastoidea. El borde superior del helix debe encontrarse en el mismo plano que la ceja, y el borde libre del lóbulo, por debajo del suelo de la fosa nasal a media distancia entre el labio superior y aquél.

Su implantación y situación en el cráneo se encuentra entre dos líneas: una, que une el comienzo del helix ascendente y se dirige al ángulo del ojo y, otra, más baja paralela a ésta, que se extiende desde el límite superior del trago hasta las pestañas inferiores.

La proyección del conducto auditivo externo se encuentra a media distancia entre dos líneas paralelas: una, entre el ojo y el helix ascendente en su iniciación y, otra, paralela a ésta, que pasa por la columela nasal.

El eje mayor del pabellón no es vertical; presenta una inclinación en su conjunto con una desviación hacia abajo y hacia adelante que hay que tener muy en cuenta en la construcción del mismo, donde las diferentes estructuras tienen que formar un signo de interrogación, situándose el helix, trago y lóbulo tangentes a una línea vertical que discurre por delante de ellas.

En el plano *sagital* y *horizontal* vemos que la estructura rígida del pabellón se despega de la pared craneal, ángulo cefaloauricular, formando dos ángulos con arreglo a los dos planos que



Pabellón procidente. Vista anterior

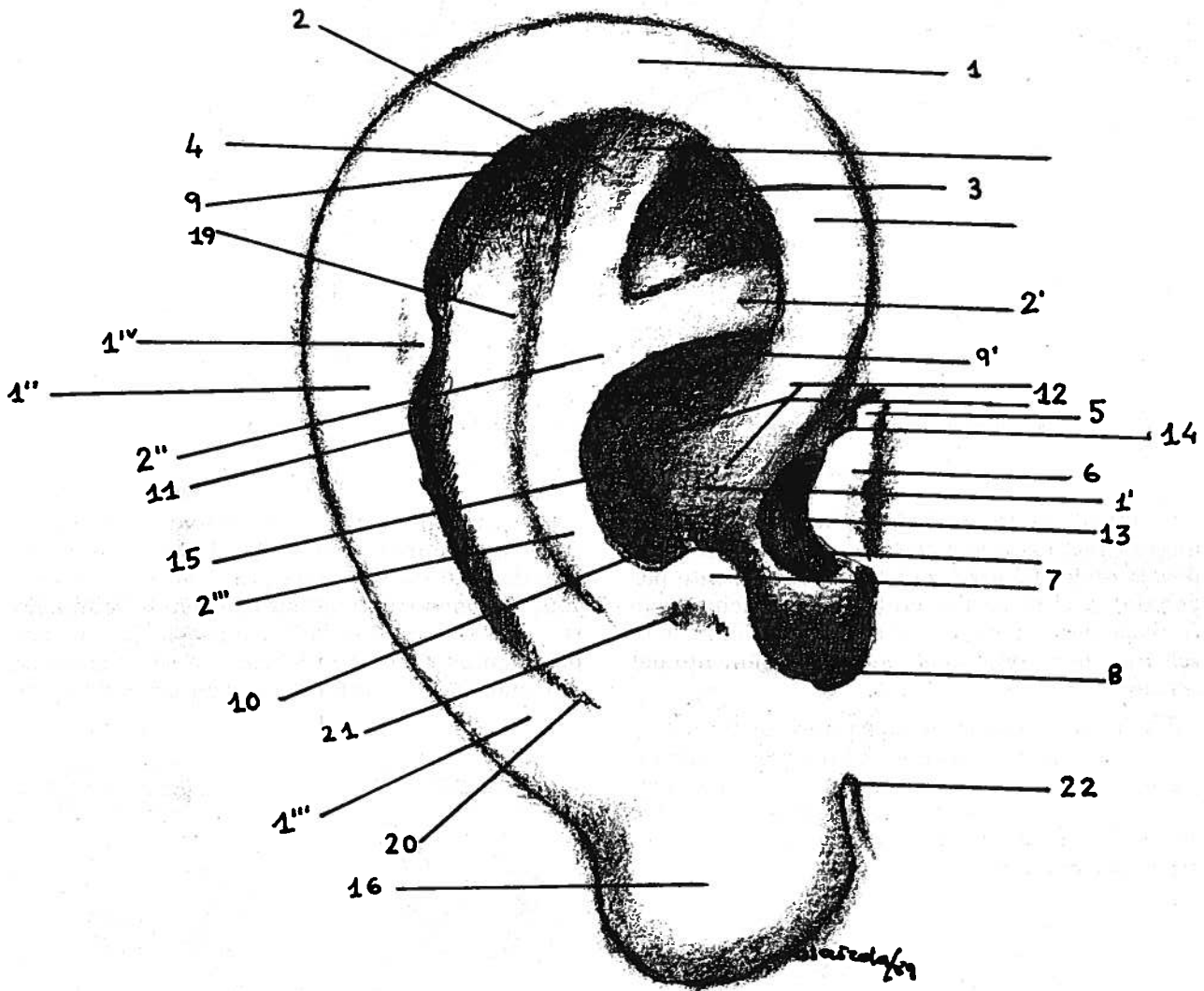


FIG. 1.—Dibujo esquemático del pabellón. interpretación libre. Diferentes nominaciones de estructuras del pabellón. 1. Helix; 1.I Ratz del helix; 1.II Helix descendente; 1.III Cola del helix. Cauda helix; 1.IV Tubérculo de Darwin; 2. Ráiz del antehelix. Crura antihelical. Crus superior; 2.I Ratz inferior. Crus inferior. Crus antehelical; 2.II Fusión de las raíces del antehelix; 2.III Antehelix y cola; 3. Foseta triangular. Fossa triangularis; 4. Foseta superior del pabellón. Fossa scaphae. Fosa escafoidea; 5. Tubérculo supra-tragal. Tubérculo auricular. Tuberculum supratragicum. Tubérculo de his; 6. Traco. Tragus; 7. Antitraco. Antitragus; 8. Incisura intertragal. Incisura intertrágica; 9. Fosita superior del pabellón; 9.I Cymba conchae; 10. Surco auricular posterior. Sulcus auricular posterior; 11. Canal del helix. Gotiera del helix. Fossa scaphoidea; 12. Crus helix; 13. Meatus acusticus externus; 14. Incisura anterior. Surco anterior auricular; 15. Cavun conchae. Concha; 16. Lóbulo. Lobulus auriculae; 19. Escafa. Scaphae; 20. Dimple; 21. Huncimiento intratragal; 22. Pliegue prelobular. Postauricular sulcus. Incisura suro anterior auricular.

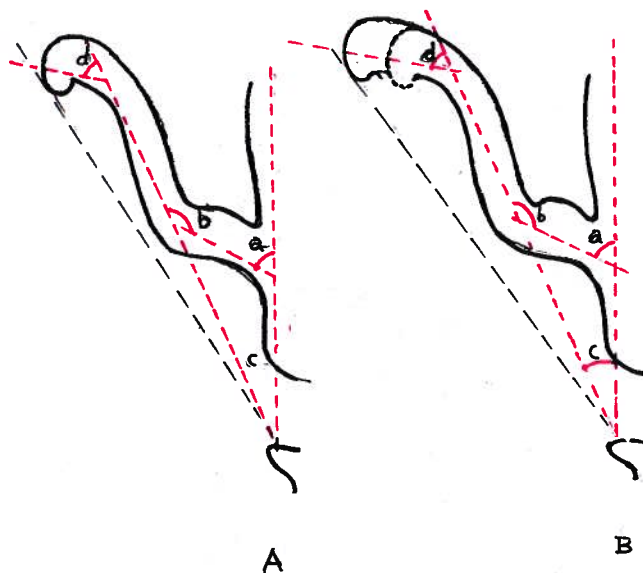


FIG. 3.—Ángulos A) Céfalo conchal. B) Escafo conchal. C) Céfalo auricular. Aumenta separación P. A. sin aumentar el ángulo (raya negra discontinua).

forma: uno, el ángulo cefaloconchal, próximo al ángulo recto con variaciones por encima o por debajo de los 90 grados (más frecuentemente por debajo) y, el otro, el ángulo escafoconchal, que corresponde a la proyección anterior del final de la concha y el reborde más o menos prominente del antehelix.

Por último, presenta una inflexión final que diseña el reborde o pliegue del helix descendente con el antehelix. Es irregular y de variaciones dispares con angulaciones intensas más allá de los 90 grados, hasta otros casos en que existe una ausencia del mismo.

Si bien todas estas angulaciones pueden no tener una importancia primordial dentro de las grandes alteraciones que provocan las hipoacusias, sí tienen valor en tanto en cuanto se intenta resolver el problema de unas orejas despegadas procidentes o, como vulgarmente son llamadas, «en soplillo» o en asa, que pueden presentarse de

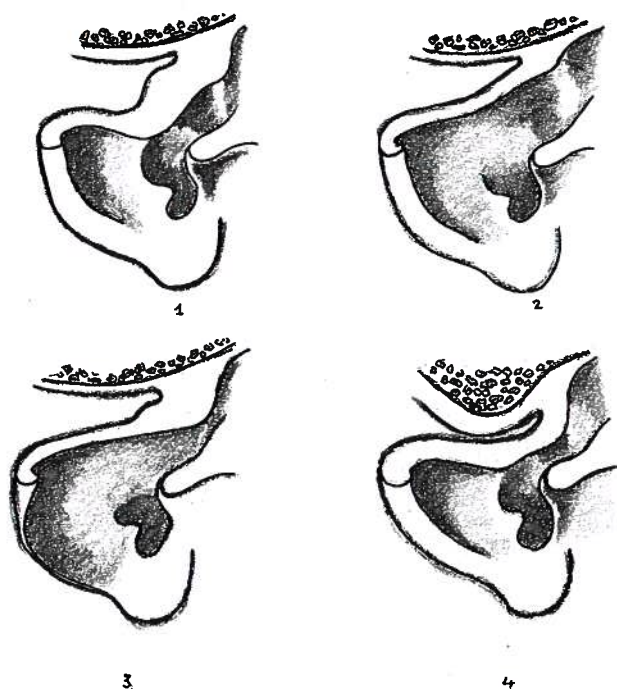
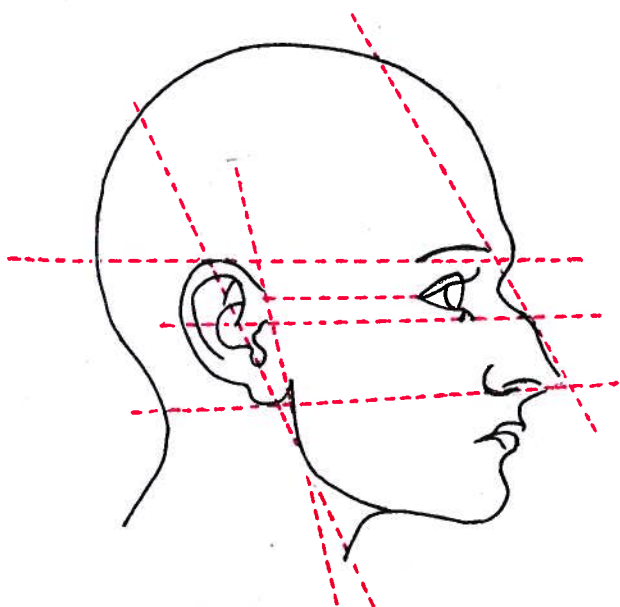


FIG. 4.—Pabellón procidente diferentes clases.
1) Concha. 2) Copa. 3) Mixto. 4) Mastoides.



FIG. 5 1.—Pabellón procidente. Incisiones y excisiones retroauriculares (Raquet).

forma aislada o concomitante con otras malformaciones más destacables del órgano del oído.

Igualmente estas distintas alteraciones parciales del pabellón auricular tienen su importancia al formar parte de un cuadro clínico en el que, junto con otras alteraciones anatómicas a otros niveles, presentan una marcada pérdida auditiva.

De acuerdo con ROGERS (1968), SENECHAL (1961) (1), y con arreglo al grado de alteración que el pabellón auricular (PA) puede presentar, yendo de menos a más, las siguientes malformaciones: orejas despegadas o procidentes, microtías, macrotías y aplasias.

Una variación de estas microtías, sin que necesariamente constituyan una disminución del pabellón auricular, son las *criptotías*, y, por último, en relación con el pabellón, aunque no siempre, tenemos las *fístulas o quistes del pabellón auricular* o en sus aledaños (fig. 2 bis).



FIG. 5 3.—Pabellón procidente en Aronde.

Pabellón auricular. Pabellón procidente

También llamado despegado, protruido y orejas en soplillo o en asa. En todos los casos, como su mismo nombre lo define, hay una separación exagerada en conjunto del pabellón con el plano que forma el hueso temporal y partes blandas que lo cubren, o con el engrosamiento de los tejidos que se sitúan en dicha zona entre el cartílago y partes blandas en contacto con el plano craneal, o con su inflexión, que provoca un cambio de dirección del cartílago, dificultando el acceso al conducto auditivo externo.

En un corte horizontal podemos distinguir los diversos ángulos que forman el pabellón (fig. 3) y que van a determinar el grado de despegamiento del pabellón, el ángulo cefaloauricular, prolongación de los planos de la concha con el cráneo, de la concha con la escafa, escafoconchal, plano del antehelix cefaloconchal con un último plano como un escorzo, el plano del borde del helix.

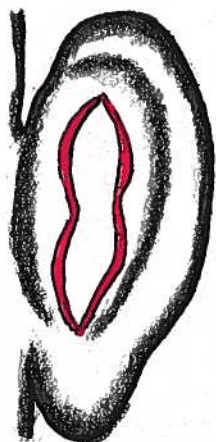


FIG. 5 2.—Pabellón procidente bilobulado.



FIG. 5 4.—Pabellón procidente en Z.



FIG. 5 5.—Pabellón procidente en Semiluna.



FIG. 6 2.—Pabellón procidente colgajo masyoideo.

El grado de despegamiento dependerá, por tanto, del aumento de estos ángulos, que van a determinar los planos cartilaginosos y del desarrollo del pabellón, ya que por tratarse de planos divergentes la separación y procidencia se hará tanto mayor cuanto más largos sean, es decir, cuanto más grandes sean, y aquí sí que tienen valor las macrotias en la participación que por su tamaño pueden tener en el desarrollo de unos pabellones despegados. La implantación y el plano del cartílago de la concha interviene según su tamaño y forma en la proyección y desplazamiento del plano del antehelix, sin necesitar en estos casos de un aumento del ángulo cefaloconchal o escafoconchal.

De forma que nosotros consideramos los siguientes parámetros en su constitución: 1) ángulo cefaloconchal, 2) ángulo escafoconchal, 3) ángulo de implantación de la concha, 4) longitud de plano del antehelix y 5) reborde del helix, que, como retoque final, va a encuadrar esta estructura tan abigarrada y variable.

Con arreglo a estas circunstancias podemos encontrarnos con tres esquemas fundamentales: A) rotación del pabellón en bloque, B) aumento de tamaño de la concha y engrosamiento con modificación de su plano conchal y C) desaparición del reborde angular prominente del antehelix (fig. 4).

En los casos A existe un pabellón auricular rotado hacia adelante con charnela en el cartílago en su inflexión en el conducto que se desplaza en su totalidad, debido a que la porción del cartílago asentado sobre el cráneo realiza un aumento del ángulo cefaloconchal, adquiriendo un plano más vertical en relación al cráneo y en los que con relativa frecuencia se suma una mayor longitud de dicho plano, con lo que sin aumentar, asimismo, el ángulo, aumenta en conjunto el ángulo cefaloauricular (fig. 4). Se suma a ello también la acción del ligamento anterior, que una hipertrofia del mismo va a provocar una aproximación al cráneo de la concha y, como compensación, un desplazamiento hacia afuera del borde del helix.



FIG. 6 1.—Pabellón procidente en raqueta otra forma.



FIG. 6 3.—Pabellón procidente en L.

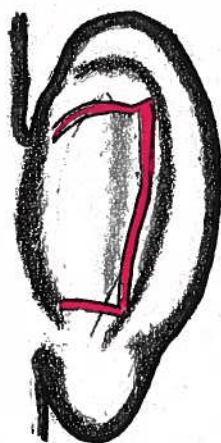


FIG. 6 4.—Pabellón procidente colgajo conchal y helix.

En los casos B el aumento del tamaño de la concha se hace a expensas de elevación del plano conchal o en profundidad del mismo plano, en cuyo caso la inflexión que realiza el cartílago al cambiar de dirección para insinuarse en el conducto, éste es más prominente, destacando entonces más las dimensiones de la concha.

En los casos C los planos de la escafa y de la concha llevan la misma dirección, siendo uno continuación del otro, aumentando entonces el ángulo escafoconchal. En este caso, el ángulo cefaloauricular aumenta y el pabellón se aproxima hacia el conducto, sobre todo la mitad superior, que se dobla hacia abajo, con desaparición de la fosa triangular, mientras que la raíz inferior del antehelix se mantiene en su posición.

Todos estos datos son importantes y adquieren un gran valor cuando queremos practicar una cirugía correctiva del tipo que sea, pues nos indicará el comportamiento de las distintas fuerzas y la forma de cómo van a trabajar; por eso es nuestra opinión

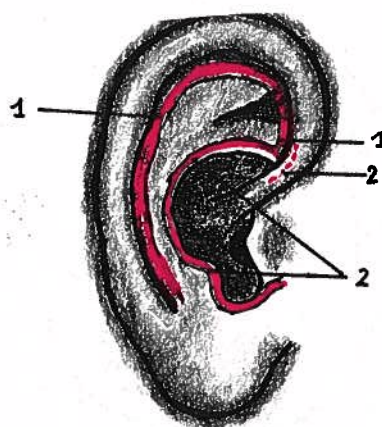


FIG. 7.—Pabellón procidente condrotomía.

de no dar un solo corte o realizar una incisión sin estudiar previamente cómo va a responder y qué efecto va a desarrollar o se va a producir.

Podríamos considerar como un accésit o casos D los que conciernen a motivos extraauriculares del pabellón. Nos referimos a la desaparición del espacio retroauricular, bien sea por tejidos blandos anormalmente hipertróficos o tejidos duros por una excesiva neumatización mastoidea, que procede exageradamente anulando el espacio retroauricular mastoideo.

Pabellón procidente. Corrección. Elección técnica. Etapas

Existen tres fases fundamentales: 1.ª Colocación del pabellón en su verdadera posición. 2.ª Realizar



FIG. 6 5.—Colgajo pediculado en el Helix.



FIG. 8 A.—División del pabellón I.

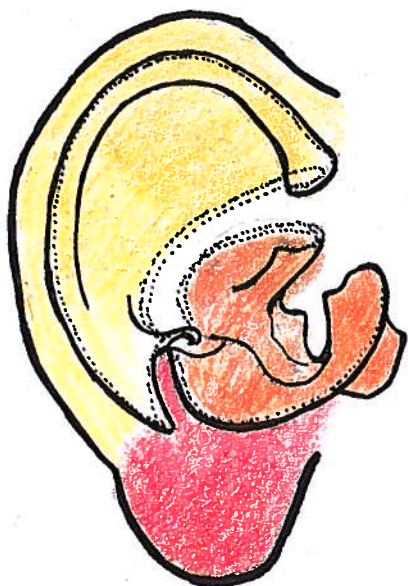


FIG. 8 B.—División del pabellón II sección.

el pliege que, partiendo de la raíz del antehelix y después de la fusión de ambas raíces, se extiende por el surco auricular posterior y el antitrago, constituyendo como un nervio o una quilla que mantiene la estructura del pabellón y que separa el plano conchal del plano del antehelix. 3.^a Impedir o corregir la prominencia del lóbulo.

En relación con la posibilidad de describir una técnica estándar más o menos común, somos bastante refractarios, ya que existe un amplio surtido de ellas dispares en ocasiones, cuando no contrapuestas, con modificaciones muy personales y que en manos de los que las practican obtienen unos buenos resultados, tanto en lo que se refiere al conjunto del pabellón como específicamente a alguna de las estructuras distorsionadas del mismo.

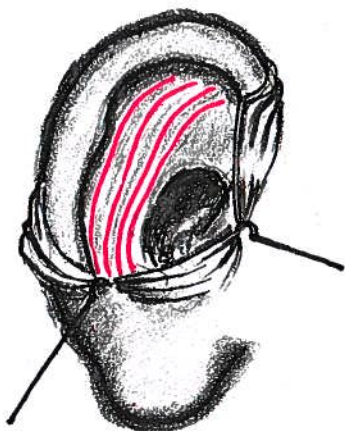


FIG. 9 1.—Incisión anterior o externa disimulada en la gotiera condrotomías.


FIG. 9 2.—Pabellón procidente.
— Dial a nivel del antehelix.
— A nivel de la unión de las dos raíces.

Teniendo siempre presente «in mente» la densidad de la comprobación cartilaginosa del relieve del conjunto del pabellón, las inserciones de las fibras y músculos que actúan sobre ella, nuestro quehacer vendrá dado básicamente sobre los ancajes y asentamientos cartilaginosos, cuya tensión desencadenan una acción de resorte que también recordaremos en el momento de la intervención. Por tanto, vamos a analizar las cuatro etapas básicas: cía de abordaje, creación del lecho, tiempo cartilaginoso y suturas.

Vía de abordaje: La incisión debe ser superficial sin afectar al pericondrio con una amplia exposición de la parte convexa del pabellón, que se continúa en el bajo fondo de la concha, y por la parte superior distinguir la prominencia de la foseta triangular (fig. 5, 1-2-3-4-5). Una incisión en forma de riñón permite tener dos bordes cutáneos de la misma longitud, cosa importante en el momento de las suturas. También, como comple-



FIG. 9 3.—Pabellón procidente. Parte baja del antehelix y raíz del helix.

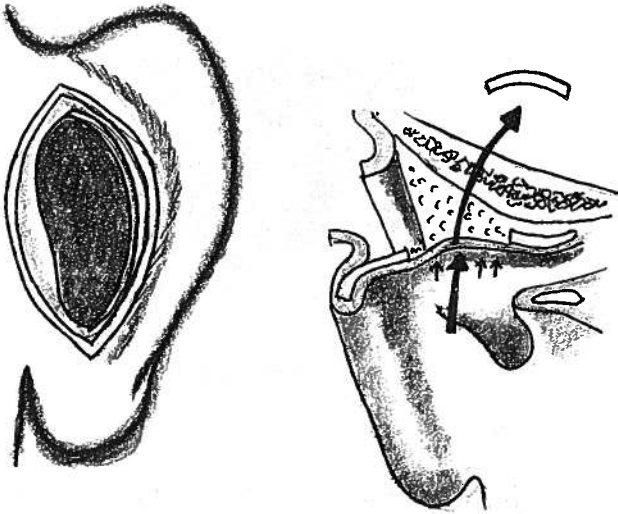


FIG. 10.—Extirpación parcial de la concha hundimiento del plano de la concha.

mento para la cirugía del lóbulo, tenemos la incisión en Z cercana al lóbulo, así como la forma en L en charnela mastoidea con o sin cartílago, la de SENECHAL o en aronde. Pueden ser también, teniendo en cuenta a la cirugía del lóbulo, la incisión en suela de zapato, no lo son las de raqueta corriente o las de piel, cabalgando simétricamente sobre el surco retroauricular (fig. 6, 1-2-3-4-5).

Creación del lecho: Conviene eliminar todo el tejido conjuntivo existente por detrás del pabellón auricular y anterior a la craneal mastoidea, donde hallamos con frecuencia la presencia de tejido fibroso impertrofiado, ligamentos y músculos. Menos importante, debido a la escasa incidencia, es la neumatización externa exagerada mastoidea, en cuyo caso conviene demoler el ángulo óseo del comienzo del conducto resecaando y ampliando con la fresa dicha entrada, además de lo descrito anteriormente de demolición de la mastoides hiperneumatizada, así como la eliminación muscular si precisa sobre todo en los casos de hipertrofia del músculo auricular posterior.

Tiempo cartilaginoso: Condotomías. Si todas las fases son importantes, creemos que ésta es la fundamental (fig. 7). Hay que realizar una disección que separe la escafa de las zonas limítrofes concha y antitrigo mediante las condrotomías; así, se puede separar todos los resortes anteriores, que actuaban provocando una fijación rígida anterior y como consecuencia el despegamiento del pabellón, que constituye la otra extremidad.

La separación de la concha y antitrigo de la escafa se realiza mediante dos incisiones: una incisión posterior que a partir de disecar la cola del helix se dirige hacia arriba prehelical; contornea el borde superior del helix y desciende por dentro del pliege del helix ascendente, teniendo

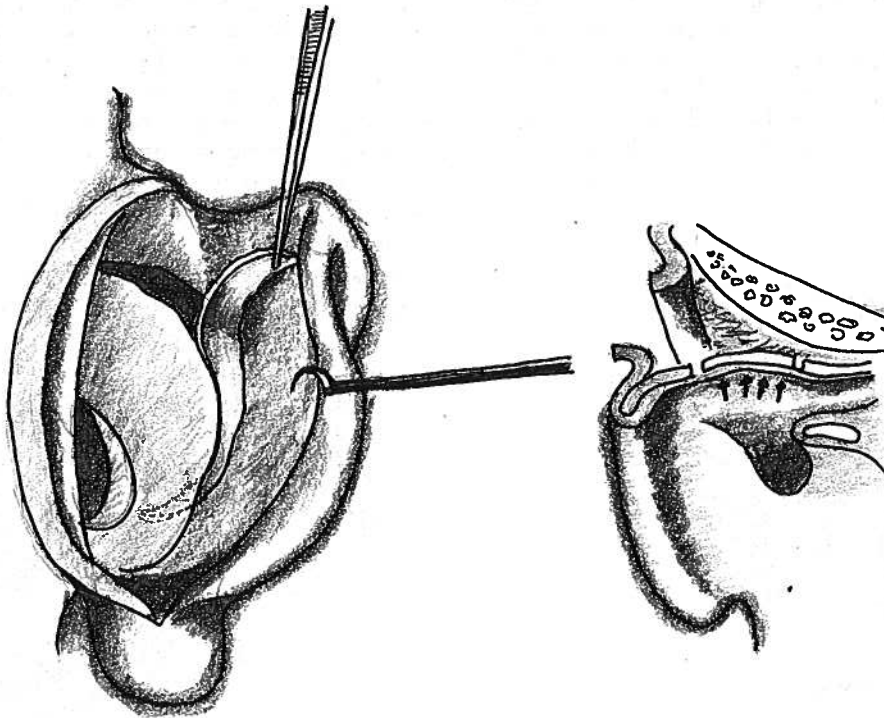


FIG. 11.—Exéresis dos semilunas desplazamiento de la concha que cede.

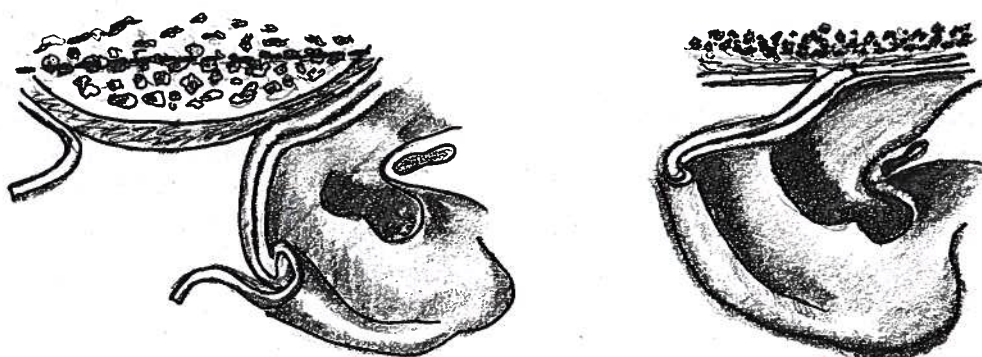


FIG. 12 1.—Pabellón procidente. 1. Mastoides neumática procidente. 3. Solución.

muy en cuenta de adentrarnos lo más anterior posible para aislar el helix y el antehelix y evitar la posible rotura de la rama inferior del antehelix. Si el antehelix es sutil puede seccionarse solamente en los puntos de apoyo básicos.

Esta incisión se completa con otra más anterior, la envuelta y más cerrada que la envolvente en forma de C de concavidad anterior que, partiendo de la parte interna del pliegue del helix ascendente (raíz del helix), se continúa con la rama inferior del antehelix todo el reborde hasta llegar al antitrago y, discurriendo por la parte interna del antitrago (concha), atraviesa el muro de la concha y termina así en la parte posterior de la base del trago.

De esta forma, con la primera de las incisiones eliminamos el factor de las inserciones del antehelix y de la cola del helix con el lóbulo, y con la segunda incisión por dentro del antitrago, y la parte inferior de la concha hasta la base del antitrago elimina el otro factor de resorte del lóbulo.

El pliegue del reborde del antehelix se realiza con tres puntos de sutura en la parte inferior de la tubulización y cuando persiste una concha demasiado grande, SENECHAL, G. y cols. (2), propugna la formación de una lengüeta anterior e inferior que pasa por detrás de la tubulización.

La sutura se realiza con puntos no reabsorbibles, catgut, decson, etc., ya que los reabsorbibles presentan mayor facilidad de creación de queloides. Conviene realizar en ocasiones un anclaje de la concha con el periostio de la mastoides.

Pabellón procidente. Técnica quirúrgica

Antes de comenzar debemos exponer la edad o el tiempo en que debe practicarse esta cirugía, ya que, además de la alteración anatómica, tiene gran importancia el factor psicológico, pues el comportamiento de los otros escolares y amigos, mordaz y sangrante aunque inconsciente, ausente de una brizna de caridad, va a pesar en el momento de decidir la operación.

Diferentes entornos, madurez de carácter y comportamiento psicológico van a permitir en

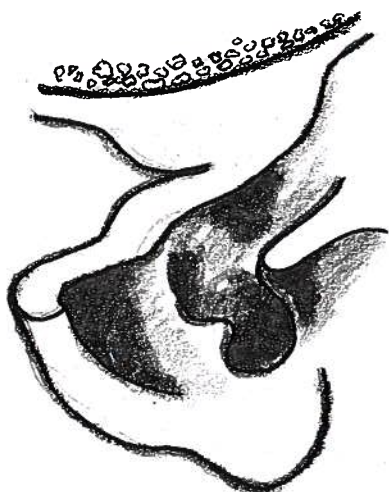


FIG. 12 2.—Pabellón procidente hipertrofia tejidos blandos.

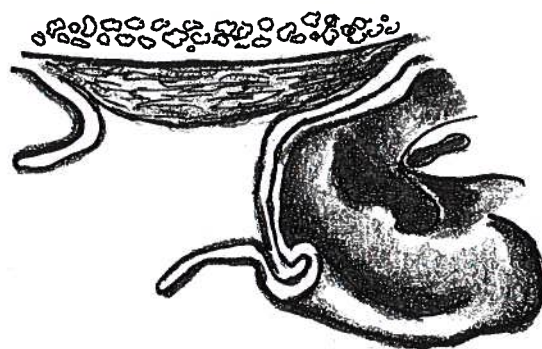
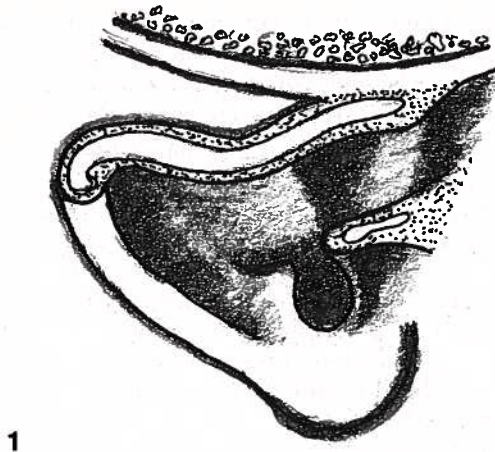


FIG. 12 3.—Pabellón procidente hipertrofia de tejidos blandos.



1

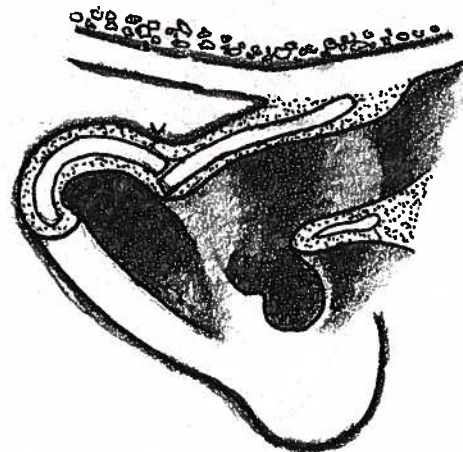
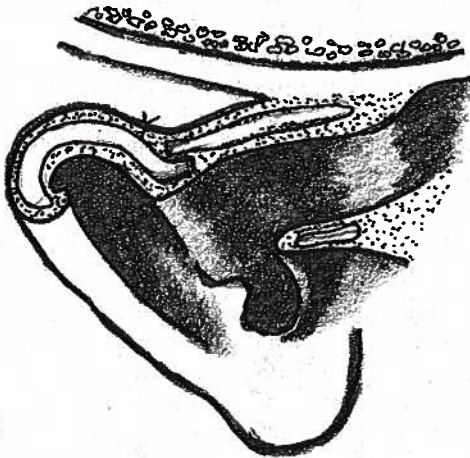


FIG. 13 4.—Acabalgamiento del antehelix sobre el helix.



2



3

FIG. 13. 1, 2 y 3.—Ausencia del pliegue del antehelix. Acabalgamiento del helix sobre el antehelix. Tubulización. Acabalgamiento del antehelix sobre el helix.

ocasiones demorar la intervención a la edad conveniente, la magnitud y el corte de pelo en la época actual, sobre todo en los del sexo mas-

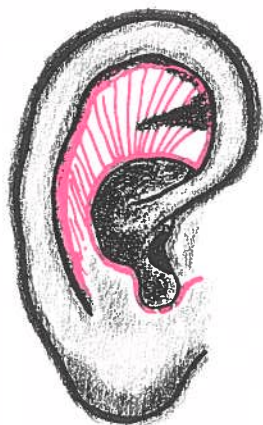
culino, favorecen el tapado parcial del pabellón.

FARKAS, L. (1966) (3), en un estudio que cita SENECHAL, G. (1970) (4), sobre 2.000 sujetos, indica el diferente módulo de crecimiento en relación con la edad. Así, de seis meses a un año, 6 mm.; de un año a 6 años, 11 mm.; de 6 años a 8 años, 2 mm., y de 8 a 18 años, 2,5 mm. en las niñas y 7,1 mm. en los niños. Por lo cual se colige que la edad adecuada es entre 7 y 8 años.

Si realizamos abstracción del conjunto del pabellón auricular podemos diferenciar tres porciones: *superior o escafa*, que comprende a aquella porción de despegada del cráneo, constituye el límite de la raíz inferior del helix y el antehelix, tangente a la concha, y sin llegar al trago; *media o concha*, desde este límite que acabamos de exponer, pliegue del antehelix, hasta el trago, e *inferior o lóbulo* (fig. 8 A-B).



FIG. 14.—Condrotomias pliegue angular helix.

FIG. 15.—*Pliegue antehelix bordes redondeados cara externa.*

Teniendo en cuenta las distintas causas y factores que pueden influir en su procidencia, es muy importante tener en cuenta esta división del pabellón auricular en segmentos en el momento de la reposición en su lugar de un pabellón perfectamente constituido, o de los otros casos en que su alteración o procidencia se encuentra ocasionada por defectos de la forma, tamaño y dirección del pabellón (escafa, concha y lóbulo).

Pabellón procidente. Incisión y exéresis cutánea

Debido a estas diversas circunstancias, podemos distinguir las siguientes etapas quirúrgicas: incisión, recomposición, creación del reborde o pliegue del antehélix y corrección del lóbulo.

La vía de abordaje puede ser por la cara anterior o externa o por la cara posterior o interna; vamos a referirnos primariamente a su *cara posterior o interna*.

Después que múltiples autores han diseñado diferentes incisiones, en ocasiones bastante semejantes, de las cuales algunas están vigentes a pesar del tiempo transcurrido y otras abandonadas, en todas las incisiones llevan implícitas la extirpación de una porción de piel sobrante y unida a la incisión que vamos a practicar. Hay que tener presente que la simple excisión de la piel no es suficiente y no se puede pedir que la extirpación de la piel y la aproximación de los bordes resuelva el problema, como se pensaba antiguamente, sobre todo cuando la causa de la procidencia, como es natural, depende de la estructura cartilaginosa, que es la que manda, y, por tanto, todas aquellas incisiones y

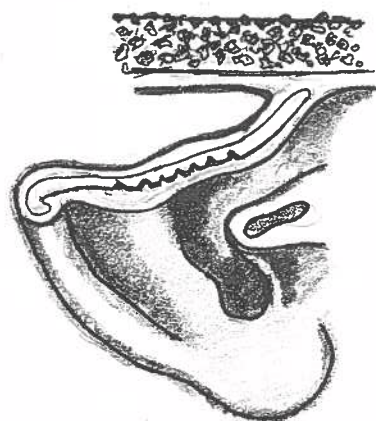
extracción de piel sobre el surco acabalgando en la piel mastoidea y del pabellón, o con colgajos retroauriculares, incisiones verticales, etc., solamente deben de utilizarse para procidencia leves.

Previamente vamos a pasar revista a las incisiones más comúnmente empleadas y, si bien es verdad que en principio muchos autores confiaban en el poder modificador de la piel, realizando, como acabamos de exponer, incisiones que cabalgan sobre el pabellón y la piel mastoidea, teniendo como eje el surco retroauricular, y otros practicaban un colgajo pediculado o sin pedicular mastoideo, extirpando una banda cutánea mastoidea o realizaban una simple incisión vertical. Sin embargo, en el momento actual todas estas técnicas, fundadas en excisiones cutáneas, están desechadas y no se puede, llamemos, responsabilizar a la piel como el mecanismo que va a modificar la estructura bastante rígida y dura, soslayando la existencia de la deformación y la importancia de unos cartílagos, unos ligamentos y tejido fibroso que priman por su importancia en la resolución del defecto.

La piel tiene su importancia al final de la fase de reconstrucción cubriendo las partes cruentas que por necesidades de la intervención han quedado al descubierto.

La incisión que elijamos y vaya a realizarse tiene que tener en cuenta dos principios: el primero, que no favorezca o desencadene una protrusión del lóbulo, y el segundo la que permita eliminarla quirúrgicamente en el caso de que existiera previamente dicha protrusión.

La incisión de la piel y la exéresis de la piel unida a la incisión que es necesario extirpar debe ser justa, no pecando por exceso, pues durante el tiempo final de las suturas pueden tirar del lóbulo y provocar una protrusión del mismo si no existía previamente, o una exacerbación si ya lo manifestaba.

FIG. 16.—*Pliegues antehelix sección.*

Esta exéresis cutánea puede realizarse al comienzo de la intervención, al mismo tiempo que la incisión o posponerlo para el final, cuando ya se hayan extirpado las estructuras cartilaginosas responsables de la malformación.

Si se realiza al final no podremos con frecuencia atenernos a unos patrones conocidos o incisiones maestras, teniendo que hacerlo con arreglo a la cantidad de piel sobrante y previamente realizar un colgajo cutáneo pediculado mastoideo o del helix que permite un dominio del campo, una facilidad de manipulación y que la piel cubra con creces la superficie cruenta.

Al final de la intervención y en la parte inferior de la incisión con un corte horizontal (forma en L) se extirpa una superficie triangular de vértice inferior que evita la protrusión del lóbulo en el tiempo de la sutura o modifica la dirección del lóbulo en el caso que éste se encuentre protruido.

Si la exéresis se realiza al principio en el tiempo de la incisión, entonces se pueden seguir unas incisiones básicas, existiendo un predominio de la forma en raqueta amplia en la parte superior y estrecha en la parte inferior, cuya curvatura mayor se aproxima al borde del helix e incluso por debajo del surco en la gotiera, pero sin afectar al helix. Una vez finalizadas diversas formas completan la incisión y la exéresis de la piel, al igual que al final triángulos, zetas y charnelas cuidarán de la posición normal del lóbulo para obviar su protrusión.

Respecto a la vía de abordaje *anterior* o por su cara externa, las incisiones son menos frecuentes y el abanico de posibilidades es mucho más reducido.

En principio son menos utilizables y sobre todo son más asequibles para aquellos casos en que la magnitud de la alteración no es importante.

Ser la cara vista, tendencia a la retracción de la piel, visualización de cicatrices, problemas de complicaciones postoperatorias hacen que seamos muy cautos en el momento de elegir esta vía, que, por otro lado, tiene la ventaja en ocasiones de actuar más directamente sobre el defecto que nos ocupa.

Podemos distinguir dos clases de incisiones: mayores y menores (figs. 9-1-2-3).

Entre las primeras tenemos la que continúa por fuera de la línea cóncava del helix ligeramente por dentro de la gotiera del mismo, disección cutánea, desde el helix ascendente hasta la cola. La incisión que sigue el reborde del antehelix de la raíz a la rama inferior, seccionando transversalmente en la gotiera el origen de la misma, y que se extiende por todo el reborde del antehelix, antitrigo e incisura trago-antitrigo.

Entre las menores tenemos las incisiones en forma de ojal que se sitúa un poco por detrás del borde del antehelix, con la concha en poca extensión con una incisión vertical de descarga.

La otra incisión mínima se sitúa verticalmente al antehelix entre el antitrigo y la raíz del helix.

Pabellón procidente. Composición

Los dos factores que intrínsecamente condicionan son la concha y el ángulo entre el plano craneal y el de la implantación del pabellón, ángulo cefaloconchal.

Pabellón procidente. Creación de la concha

Suele presentar una hipertrofia de la misma con un alargamiento del plano conchal. Se puede actuar de dos formas: a) reduciendo de forma generosa el plano cartilaginoso de la misma o b) solamente a partes circunscritas en la cara posterior. En el primer caso, como representación de este concepto, tenemos la técnica MORESTIN, M. M. (1903) (5), que elimina una gran parte del cartílago de la concha, hundiéndolo y aplanando el conjunto del pabellón sobre el cráneo al faltar el apoyo cartilaginoso conchal y haciendo caso omiso al surco retroauricular y a la raíz del helix por estar ésta englobada en el cartílago de la concha (fig. 10).

Cuando se realiza una técnica más conservadora, b), CONVERSE (6), AUBRY (7) y SENECHAL (8) proponen una técnica que permite la exéresis limitada mediante dos condrotomías y la exéresis de dos porciones semilunares estrechas, distal, una, entre la eminentia conchal y la eminentia scaphae hasta por delante del antehelix y la raíz inferior del mismo, y la otra, proximal, se sitúa en la parte más inferior de la concha. Ambas deben ser muy estrechas, ya que en caso contrario pueden aplanar demasiado la concha (fig. 11).

Es posible, asimismo, conseguir una transposición del pabellón sin necesidad de extirpar prácticamente cartílago, para lo cual hay que seccionar dos anclajes anteriores, que hunden la parte anterior y propulsan la posterior. Una, la espina del helix, que, actuando como un resorte, mantiene al pabellón en una anómala posición y, la otra, la unión del pabellón y conducto auditivo externo, donde el plano auricular cambia de una forma abrupta la dirección y cuya mayor o menor angulación facilita la actuación del resorte. A estos dos se suma un tercero, la raíz inferior del antehelix, en el que el ligamento anterior man-

tiene rígida y tensa la posición del pabellón. Es necesario seccionar en esos tres puntos y la extirpación de pequeños trozos de cartílago si queremos obviar esa tracción que actúa como resorte propulsando el pabellón hacia adelante y afuera (fig. 7).

Esos tres puntos y las diversas técnicas que en ellos se fundamentan permiten realizar intervenciones mínimas, como SERCER (1951) (9), que secciona la espina del helix y el ligamento anterior en el sitio que se proyecta cuando se presiona en el pabellón y finalizando con la extirpación de la piel conveniente y sobrante después de la disección de la misma.

Otros dan más valor a la procidencia en la conjunción del plano del pabellón y conducto auditivo externo.

ROBIN (10) propone una disección periostal retroauricular hasta el cambio de inflexión en el conducto auditivo externo, disecciona el mismo y la extirpación en forma de semiluna del ángulo cartilaginoso. Tiene el inconveniente de poder estenotar parcialmente el meato. La extirpación de la piel sobrante se consigue por la incisión cutánea en el surco retroauricular. Completaba con una extirpación a la gubia de parte del hueso mastoideo con objeto de obtener un apoyo a la concha y una amplificación del meato.

Una actuación doble a nivel del ancaje anterior en el helix y posterior en el conducto auditivo externo también con una disección extraperiostal y extirpación de una pequeña porción cartilaginosa que disminuya, obviando el ángulo del conducto auditivo externo. Por una parte anterior se completa con otra incisión vertical entre el borde posterior del helix y anterior del antehelix. POLLET (1957) (11).

Las incisiones cartilaginosas en el ángulo solamente o acompañadas de resecciones parciales de la piel del mismo ángulo, además de afectar al diámetro del CAE, favorecen el desplazamiento y su colocación en buena posición. SCHMITT (1969) (12), POLLET (1957) (11) y MORITSCH (1964) (13), etc. Se deben complementar, al mismo tiempo con extirpación del hueso en la iniciación del conducto en su parte superior y posterosuperior en esta zona más baja que la pared del conducto y que permiten así situarlo en su nueva posición.

Pabellón procidente. Aplicación del nuevo pabellón

Una vez resueltos todos los problemas que corresponden intrínsecamente al pabellón, pueden existir otras dificultades determinadas por el entorno óseo, ROBIN, J. L. (1956) (14), y de partes

blandas, que impiden una correcta aplicación debido bien por una procidencia del plano mastoideo, debido a una neumatización exagerada o la hipertrofia de los tejidos blandos, conjuntivo, ligamentos de la concha y músculo auricular posterior. POLLET (1962) (15), BERGER, F. (1960) (16), y MORITSCH, E. (1964) (17). Conviene realizar un lecho con una disección cuidadosa de la concha de estos tejidos que vamos a eliminar, evitando una transfusión y llegando hasta la parte más anterior y continuando luego hacia la parte posterior con la disección del periostio y de la cara externa de la mastoides; se completa con una incisión vertical y extirpación de una pieza de cartílago, además del músculo auricular posterior si precisa y los tejidos blandos del surco de la concha y la mastoides. La depresión que se crea la va a ocupar hundiéndose la concha sin tirantes y tracciones (fig. 12).

Pabellón procidente. Prominencia o ausencia del pliegue del antehelix

Ausencia o hipoplasia del rebordel del antehelix es frecuente en estos sujetos. Este reborde se inicia en la parte anterior y superior del pabellón en la rama o raíz inferior del antehelix, diferente y variable en su recorrido, delimita la concha al mismo tiempo que recoge los distintos elementos del pabellón en un conjunto normal. Su acción arma la unión de los dos planos, antehelix y concha, dándoles una cierta rigidez y evita así el despegamiento de la extremidad superior del resto del pabellón y de éste sobre el cráneo.

La corrección se realiza mediante condrotomías, acabalgamientos y tubulizaciones.

Es, por tanto, importante la creación de un reborde del antehelix prominente que actúe como nervio o armazón que sujete el antehelix, manteniéndose rígido y evitando así que la extremidad superior tienda a despegarse del oído.

Las vías de acceso son dos: anterior y posterior.

Prominencia del pliegue del antehelix

Han sido descritas diversas técnicas que tratan de resolver la presencia de una cresta aguda y de disponer de un reborde del antehelix a todo lo largo de la concha, muy marcado normalmente en la parte inferior y superficial en la parte superior, en conexión con la raíz inferior del antehelix, para lo cual se extrae una pieza alargada de cartílago (previa incisión y excisión de piel en la cara interna) muy cercana al reborde posterior del antehelix en la parte inferior y

separada de éste, y cercana al helix descendente en su parte superior, alejada, por tanto, del lugar correspondiente al futuro reborde del antehelix. Sutura de los bordes cartilaginosos con unión de los mismos, teniendo en cuenta situar el borde y plano de la concha acabalgando sobre el borde del cartílago de la escafa y reduciendo de esta forma la cresta aguda (fig. 15).

FARRIOR propone otra técnica despegando la concha suturando el cartílago en un plano superficial y otro profundo, consiguiendo el acercamiento de la oreja al plano craneal (fig. 13 bis).

También se realizan unas muescas a lo largo del pabellón y la concha para eliminar la rigidez y la cresta.

Esta vieja técnica, descrita y sistematizada por LUCKETT (1910) (18), demuestra su eficacia en primer lugar por la vuelta a estas directrices básicas técnicas modernas después de muchos cambios, GOULIAN y CONWAY (1960) (19), RUBIN (1962) (20), MORISTCH (1964) (21) y SENECHAL, G. (1970) (22), estando vigente en el momento actual y por la multitud de autores que ejercitan este planteamiento con pequeñas variaciones en relación al tratamiento de la piel de la concha y modificaciones en las suturas.

Las técnicas de las *condrotomías paralelas* tratan de reducir el reborde del antehelix, sumamente agudo en ocasiones, en un ángulo más redondeado y menos violento. Dos incisiones paralelas en la cara interna sobre la escafa y el antehelix permiten obtener dos filetes cartilaginosos que, previamente adelgazados, van a permitir descargar en dos puntos, rebajando de esa forma ese reborde existente demasiado agudo (fig. 14).

Estas técnicas fundadas en procedimientos antiguos ya fueron descritas por BARSKY (1938) (23) e imitadas por muchos autores: KRISTENSEN (1952) (24), FARINA (25), FRIEDMAN (1962) (26), GALANTI (1964) (27), etc.

Pabellón procidente. Solapado. El solape se realiza bien de la concha sobre la escafa o de la escafa sobre la concha, creando dos planos remarcados, como aconsejan diversos autores: MOREL-FATIO (1959) (28), MARINO, H. (1964) (29), AUBRY, JOSTY NEVEU (1962) (30). Ideado por M. C. COLLUM (1938) (31) y BROWN (1948) (32), que realizaban la condrotomía en la raíz superior del antehelix, mientras que VIDAURE (1952) (33) y STRAITH (1953) (34) realizaban sobre la raíz inferior. Se practica el acabalgamiento bien sea anterior o posterior.

Con acabalgamiento anterior solapando la escafa sobre la concha previa condrotomía, disección de la piel de la escafa en la parte anterior con sutura como preconiza MOREL FATIO (1959) (28).

Con acabalgamiento posterior y deslizamiento por debajo de la escafa con doble del reborde del antehelix y realizándose en una zona escondida entre la concha y el antehelix. Tenemos la técnica de MARINO (29), con excelentes resultados.

Pabellón procidente. Injertos cartilaginosos

Trata de armar la escafa con una estructura mediante la aplicación de un autoinjerto cartilaginoso previa disección de la piel y situado en el lugar del futuro antehelix, limitado exclusivamente a la escafa. BORGES, A. F. (1953) (35), AUBRY, M. (36), y SENECHAL, G. (36) (1956), mientras que DUFORMENTEL, C. (1956) (36), la aplicación de la banda cartilaginosa se coloca en toda la extensión de la zona de cartílago desnuda, que enmarcan dos líneas que correspondería la raíz superior e inferior del antehelix y que continúa hacia abajo el reborde del antehelix, divergiendo nuevamente en su parte inferior por dentro y por fuera del borde de la concha, de tal manera que la pieza cartilaginosa queda entre las dos condrotomías y sobresaliendo sobre el resto de cartílago de la escafa y de la concha.

TESSIER, E. (1958) (37), y ERICH, J. B. (1958) (37), realizan una incisión ligeramente diferente preconizan no incidir el pericondrio y solventar el despegamiento por la inyección subpericóndrica de una infiltración anestésica.

La incisión es doble semejante en la parte inferior a la de DUFORMENTEL (36), paralelas y de una separación entre ambas de unos milímetros, y en la parte superior, en lugar de dividirse en dos, con arreglo a la dos raíces del helix, continúa la línea correspondiente a la raíz superior del antehelix. Dos o tres puntos transfixiantes son suficientes para proyectar el reborde del antehelix, de los planos de la escafa y de la concha.

Pabellón procidente. Tubulizaciones

Constituyen un buen medio de intentar un pliegue lo más natural posible.

Las tubulizaciones cartilaginosas, en las que debido a su maleabilidad aumentada con el adelgazamiento del cartílago, su elasticidad permite su curvatura, aunque no siempre. SCHUBERT, P. (1960) (38), WALTER (1962) (39), MUSTARDE, J. C. (1967) (40), señalan una serie de datos para su realización.

Las tubulizaciones pueden ser parciales, como la que describe BERCKER, J. (1949) (41), en la raíz superior del antehelix con leves condrotomías, técnica que abandonó y que posteriormente utili-

zó realizando la tubulización con otra incisión que, partiendo de la zona más posterior e inferior del reborde del antehelix, se dirige hacia arriba y hacia atrás, se insinúa por la gotiera del helix y, contorneando éste, llega la otra incisión, que, partiendo del mismo punto que la precedente, recorre el borde y raíz inferior hasta llegar al mismo punto en la gotiera del helix. Una disección cuidadosa y una sección del cartílago permitirá la creación de un reborde del antehelix inexistente o poco marcado anteriormente. CONVERSE, J. M. (1955) (42), crea una tubulización más ancha en la parte superior que inferior, con una incisión que, partiendo del borde inferior del antehelix, se extiende hacia arriba, divergiendo una, la inferior, prosigue la raíz superior del antehelix, y la superior se extiende hacia atrás, cerca de la gotiera del helix descendente, paralela a éste, hasta la zona horizontal del helix. Se completa con otra incisión horizontal, pero independiente, sin llegar a unirse a las dos incisiones descritas. Las condrotomías pueden ser en la cara anterior o externa y a través de la cara posterior o interna. La anterior es desechada por algunos autores, FARRIOR, R. (1957) (43) STARK, R., y SANDERS, T. D. (1962) (39) CONROY, W. C. (1963) (44), por considerar que se forma un doblez que impide la movilidad del mismo, conformándose con una pequeña incisión en la rama inferior del antehelix.

SENECHAL, G. (1970) (45), abandona esta incisión en la rama inferior y da más importancia a los métodos que permitan la desconexión del antehelix del helix y el adelgazamiento del cartílago que permite su maleabilidad. La tubulización es mantenida por una serie de puntos de sutura dextran enterrados no visibles. Asimismo, si la rama inferior del antehelix se observa defectuosa, se la practica una condrotomía.

MUSTARDE, J. (1963) (40), huye de las condrotomías que deben evitarse por las complicaciones estéticas que de la misma pueden derivarse, preconiza la tubulización mantenida por varios puntos de sutura (cuatro o más) y que se extenderán tanto más anteriores cuanto más profunda sea la concha. Estos puntos de sutura (dextran) que interesan pericondrio, cartílago y tejidos blandos, los bordes del antehelix de la concha deben estar separados no más de un centímetro, y los puntos entre sí, cada medio centímetro. Asimismo, se deben eliminar las incisiones transfixiantes.

SENECHAL, G. (1970) (15), sostiene la importancia de la tubulización según la técnica de CONVERSE, modificada por la de BECKER, en la que las dos incisiones divergentes que ya han sido descritas y una superior une ambos extremos superiores por dentro de la gotiera del helix, cuya parte más anterior en la unión con

la incisión inferior corresponde a los anclajes en dicha zona, que favorecen el mecanismo de resorte.

SENECHAL, G., y cols. (1970) (45) indican que en ciertos casos, oídos estrechos, etc., con aumento del diámetro vertical, el despegamiento anterior y posterior del cartílago (lengüeta de la concha) producirán un acabalgamiento mínimo en la parte inferior y generoso en la parte superior, obviando de esta forma los inconvenientes y a la que unos cuantos puntos de catgut cromado entre el borde posterior de la tubulización y el borde libre de la concha lo conformaran.

Pabellón procidente. Vías de abordaje

La vía de abordaje anterior o externa del cartílago trata de eliminar la resistencia que oponen las fibras elásticas que, pegadas al pericondrio por su cara externa, favorecen el despegamiento del pabellón, acto que puede realizarse directamente y «de visu» en lugar de las dificultades y que en ocasiones impiden desde el plano posterior hacer la disección y sección de dichas fibras tan importantes para conseguir el desenroscamiento y ranversamiento del pabellón, debido a que la presencia de las citadas fibras en ambos lados (anterior y posterior), la sección anterior elimina la contractura de los músculos (helix mayor, menor, ligamento anterior auricular, antitrigo y trago y la flexión activa hacia adelante, teniendo entonces en dirección opuesta (desenroscamiento) al que se sumaría la acción activa antagónica de la cara posterior (1.º, 4.º, 2.º y 3.º ligamentos), además de la deformación esquelética de los tejidos provocada por el mantenimiento durante años y durante el crecimiento en esta anómala posición.

Esta sección de las fibras epipericóndricas pueden ir acompañadas si precisan de una condrotomía del antehelix.

El abordaje de la cara externa o anterior del cartílago puede hacerse por una incisión anterior o posterior. La incisión, si es anterior, puede ser corta o larga. Cuando es corta cada autor elige el lugar de la incisión, vertical en la bifurcación de las ramas del antehelix u horizontal en la parte baja, con despegamiento de la piel que se encuentra entre ambas ramas. Si es larga se extiende verticalmente escondida por la gotiera del helix descendente que permite el despegar la piel y reseca una zona en la parte periférica, e incluso una cinta cartilaginosa periférica.

Cuando la vía de abordaje es posterior, la incisión exige atravesar el cartílago y pasar a la cara anterior, bien por hendiduras naturales, como la

existente entre la cola del helix y el cartílago. STENSTRON, S. J. (1963) (46). También puede pasarse a la parte anterior a través de una condrotomía, siguiendo el borde del antehelix y posteriormente en la disyunción de las ramas del mismo y continuar por la rama superior, CLOUTIER, M. L. (1961) (47). Otros autores se retiran más posteriormente con distancias variables, TAMERIN, J. A., y cols. (1959) (48). Empiezan por seccionar a partir del borde interno del helix, divergente hacia arriba y muy próximas en la parte inferior, que en su conjunto tienen el aspecto de un abanico. Estas condrotomías nunca deben ser transfixiantes y pueden realizar si el caso lo requiere otras condrotomías ya próximas al helix y paralelas al borde interno del mismo, pero no terminando tan bajo, sino al límite inferior de la gotiera del helix cuando éste pierde su abarquillamiento natural.

Pabellón procidente. Correcciones. Situación y corrección del lóbulo

No es infrecuente que la patología y anatomía variopinta que acompaña las malformaciones congénitas del oído, el pabellón auricular y en este caso el lóbulo también participen, y si bien es verdad que en las microtías se produce una parada en el desarrollo y la alteración es la regla en sus medidas y dirección, constituyendo a veces un simple remedo de lo que es un pabellón normal, otras veces el cambio de posición o dirección viene dado por la situación de la estructura cartilaginosa de la cual depende tanto el antitrago como la parte inferior del antehelix, bajo fondo de la concha y la cola del helix. La anormalidad del lóbulo mediatizada por estas estructuras nombradas puede provocar a una alteración en la dirección, o en su magnitud, sea por su superficie o, por su volumen aunque la dirección, superficie y volumen pueden estar más o menos interesadas.

Puede ser *esencial* correspondiendo a una situación congénita o *adquirida* yatrogénica consecutiva, o como resultado de una intervención quirúrgica en la cirugía del pabellón bien después de recomponerla o como consecuencia de ello y, asimismo, en las atresias. De todas ellas, nosotros sólo nos referiremos a aquellos que solamente tengan una concomitancia congénita.

Hay que buscar las raíces del anclaje del lóbulo en conexión en la parte superior al antitrago, en el que se inserta la parte anterior y la cola del helix, que pivota hacia adelante la mitad posterior.

En relación con la dirección, cualquiera de las incisiones que se elija en esta cirugía, debe domi-

nar las estructuras de la mitad inferior. En nuestra opinión, cuando la alteración del lóbulo es direccional solamente no se debe actuar sobre él, solamente seccionar sus inserciones a la espera de que al ceder ésta vuelva el lóbulo a su posición normal.

Las incisiones ya descritas y en especial la parte inferior de las mismas con incisiones parciales en suela de zapato o en reloj de arena, incisiones en L invertida, BAUMGARTNER, P. (1966) (49), en Z de ROUVIER o de ROTHFELD, L. D. (1969) (50), incisiones en cola de «aronde» y de W. CONVERSE, M. J. (1955) (51). Estas fundamentalmente constituyen diversas formas para acceder a la zona que nos ocupa de la inserción del lóbulo y al mismo tiempo que la experiencia personal puede aportar su granito de arena en la mejor interpretación y resolución quirúrgica. La actuación sobre la estructura cartilaginosa depende de dos puntos: antitrago y cola de helix.

El antitrago, Es en el que se sustenta el origen de la alteración del lóbulo en su mitad anterior. Cuando solamente afecta de una manera básica al lóbulo conviene comenzar con una condrotomía escafoconchal y extirpación de una banda estrecha de la escafa y que se continúa pasando por debajo y por dentro del antitrago, se extiende en forma curvada por el bajo fondo o parte inferior de la concha, llegando en su incisión anterior a la parte inferior del trago, pues este bajo fondo constituye el anclaje y el resorte de las partes blandas (lóbulo). Si todavía resulta prominente y el antitrago tira de las partes blandas, se puede realizar otra pequeña condrotomía por debajo del mismo que las libere. Este procedimiento está fundamentado para utilizar el bajo fondo de la concha con secciones triangulares, SEELY, R. C. (1946) (52), que liberen con diversas manipulaciones dicha zona, o como HACHT (1958) (53), con incisiones, troceados o extirpaciones, más que trabajando directamente sobre el antitrago bien sea en su borde libre, como en su base propuesto por OMBREDANE, M. (1939) (54), y continuando luego por diversos autores: McEWIT (1947) (55), CONVERSE (1955) (51), WITHERS, B. T. (1955) (56), etc., aunque en la actualidad se encuentra en desuso.

La porción terminal del helix corresponde en sus inserciones a la mitad posterior del lóbulo, donde se inserta y que proyecta a éste curvándose hacia adelante. Constituye para SENECHAL, G. (1970) (57) la segunda llave para reposición del lóbulo en su lugar y la desaparición del acodamiento que presentaba. Existe una opinión general entre los diversos autores en la necesidad de practicar una disección de la cola del helix del antehelix, así como de la cara posterior. Sin

embargo, existe una diferencia de criterio en cuanto a la decisión a tomar referente a la necesidad de realizar una exeresis parcial, y la reducción, si la dirección es muy divergente o la sutura, con lo que se obtiene, primero, cambiar su dirección y eliminar la tirantez del lóbulo al reducir la distancia, al mismo tiempo que la sutura refuerza y recorta su forma.

Por tanto, el lóbulo se reduce por dos vías: extirpando una parte semilunar al realizar la condrotomía de la concha elevando al mismo tiempo en la sutura y, por otra, al acercar la divergencia existente en la cola del helix al suturar ésta al bajo fondo de la concha previa disección, con lo que queda libre el mecanismo de resorte y al mismo tiempo que alza el borde posterior del lóbulo al plano del antehelix y del plano del helix descendente a la altura del punto donde desaparece el pliegue del helix.

La reducción del lóbulo se puede producir de diversas maneras; la sutura cuneiforme está abandonada y tienen mayor vigencia las escalonadas (fig. 16) (ver microtías).

BIBLIOGRAFIA

1. SENECHAL, G., y PECH, A.: «Les malformations du pavillon». *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 66-68. París, 1970.
2. SENECHAL, G.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee». *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 107. París, 1970.
3. FARKAS, L.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee». *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 110-111. París, 1970.
4. SENECHAL, G.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee». *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 110-111. París, 1970.
5. MORESTIN: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La reposition de l'oreille», 1903. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 97-98, 1970.
6. CONVERSE, J. M.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les resections limitees a la partie posterieure ou peripherique de la conque». *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 98, 1970.
7. AUBRY: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les resections limitees a la partie posterieure ou peripherique de la conque». *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 98, 1970.
8. SENECHAL, G.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les resections limitees a la partie posterieure ou peripherique de la conque». *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 98, 1970.
9. SERGER: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La suppression des ressorts de l'attache anterieure de l'oreille», 1951. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 99, 1970.
10. ROBIN: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La suppression des ressorts de l'attache anterieure de l'oreille», 1955. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 99, 1970.
11. POLLET: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La suppression des ressorts de l'attache anterieure de l'oreille», 1957. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 99, 1970.
12. SCHMITT: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La suppression des ressorts de l'attache anterieure de l'oreille», 1969. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 99, 1970.
13. MORITSCH: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La suppression des ressorts de l'attache anterieure de l'oreille», 1964. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 99, 1970.
14. ROBIN, J. L.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; L'amenagement du lit conchal», 1956. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 100, 1970.
15. POLLET: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; L'amenagement du lit conchal», 1962. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 100, 1970.
16. BERGER, F.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Amenagement du lit conchal», 1960. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 100, 1970.
17. MORITSCH: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Amenagement du lit conchal», 1964. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 100, 1970.
18. LUCKETT: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La plicature de l'anthelix», 1910. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 100-101, 1970.
19. GOULIAN y CONWAY: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La plicature de l'anthelix», 1960. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101, 1970.
20. RUBIN: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La plicature de l'anthelix», 1962. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101, 1970.
21. MORITSCH: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La plicature de l'anthelix», 1964. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101, 1970.
22. SENECHAL, G.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La plicature de l'anthelix», 1970. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101, 1970.
23. BARSKI: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les condrotomies paralleles», 1938. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101, 1970.
24. KRISTENSEN: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les condrotomies paralleles», 1952. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101, 1970.
25. FARINA: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les condrotomies paralleles». *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 1970.
26. FRIEDMAN: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les condrotomies paralleles», 1962. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101, 1970.
27. GALANTI: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les condrotomies paralleles», 1964. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101, 1970.
28. MOREL-FATIO: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Le chevauchement du scapha sur ou sous la conque», 1959. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 102, 1970.
29. MARINA, H.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Le chevauchement du scapha sur ou sous la conque», 1964. 102-103, 1970.
30. JOSTY NEVEU: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Le chevauchement du scapha sur ou sous la conque», 1962. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 102, 1970.
31. McCOLLUM: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Le chevauchement du scapha sur ou sous la conque», 1948. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 102, 1970.
32. BROWN: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Le chevauchement du scapha sur ou sous la conque», 1948. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 102, 1970.

- decollee; Le chevauchement du scapha sur ou sous la conque», 1948. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 102, 1970.
33. VIDAURE: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Le chevauchement du scapha sur ou sous la conque», 1954. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 102, 1970.
 34. STRAITH: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Le chevauchement du scapha sur ou sous la conque», 1953. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 102, 1970.
 35. BORGES, A. F.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; L'anteposition d'une bande de cartilage», 1953. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101, 1970.
 36. AUBRY, M.; SENECHAL, G., y DUFOURMENTEL, C.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; L'anteposition d'une bande de cartilage», 1956. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101-102, 1970.
 37. TESSIER, E., y ERICH, J. B.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; L'anteposition d'une bande de cartilage», 1958. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 101-102, 1970.
 38. SCHUBERTP: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les procedes de tubulisation», 1960. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 104, 1970.
 39. WALTER, STARK, R., y SANDERS, T. D.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les procedes de tubulisation», 1962. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 104, 1970.
 40. MUSTARDE, J. C.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les procedes de tubulisation», 1963, 1967. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 104, 1970.
 41. BECKER, J. O.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les procedes de tubulisation», 1949. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 103, 1970.
 42. CONVERSE, J. M.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les procedes de tubulisation», 1955. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 103, 1970.
 43. FARRIOR, R.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les procedes de tubulisation», 1957. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 104, 1970.
 44. CONROY, W. C.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les procedes de tubulisation». 1963. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 104, 1970.
 45. SENECHAL, G.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; Les procedes de tubulisation», 1970. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 103-104, 1970.
 46. STENSTROM, S. J.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; L'abord anterieur du cartilage», 1963. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 106, 1970.
 47. CLOUTIER, M. L.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; L'abord anterieur du cartilage», 1961. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 105-106, 1970.
 48. TAMERIN, J. A., y cols.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; L'abord anterieur du cartilage», 1959. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 105-106, 1970.
 49. BAUMGARTNER, P.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La prevention ou la correction de la protusion du lobule». 1966. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 107-109, 1970.
 50. ROTHFELD, L. D.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La prevention ou correction de la protusion du lobule», 1969. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 108, 1970.
 51. CONVERSE, M. J.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La prevention ou correction de la protusion du lobule», 1954-1955. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 108, 1970.
 52. SEELY, R. C.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La prevention ou correction de la protusion du lobule», 1946. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 108, 1970.
 53. HACHT: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La prevention ou correction de la protusion du lobule». 1958. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 108, 1970.
 54. OMBREDANE, M.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La prevention ou correction de la protusion du lobule», 1939. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 108, 1970.
 55. McEVITT: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La prevention ou correction de la protusion du lobule», 1947. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 108, 1970.
 56. WITHERS, B. T.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee; La prevention ou correction de la protusion du lobule», 1955. *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 108, 1970.
 57. SENECHAL, G.: «Les techniques d'otoplastie de l'oreille dite decollee». *Chirurgie du pavillon de l'oreille*, 108, 1970.

CAPITULO XIX

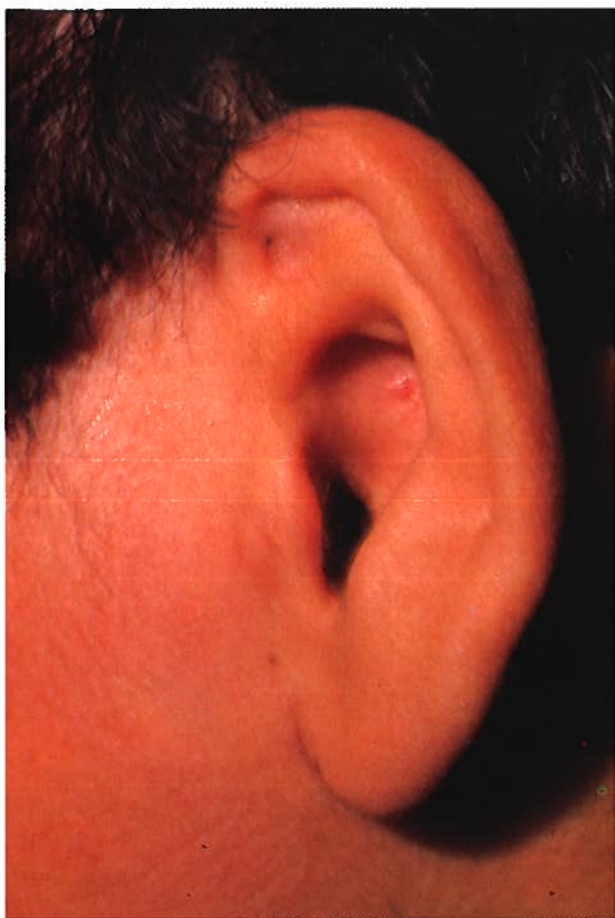
Tratamiento Pabellón auricular. Macrotias. Microtias. Retoques

F. OLAIZOLA y D. ALAMINOS

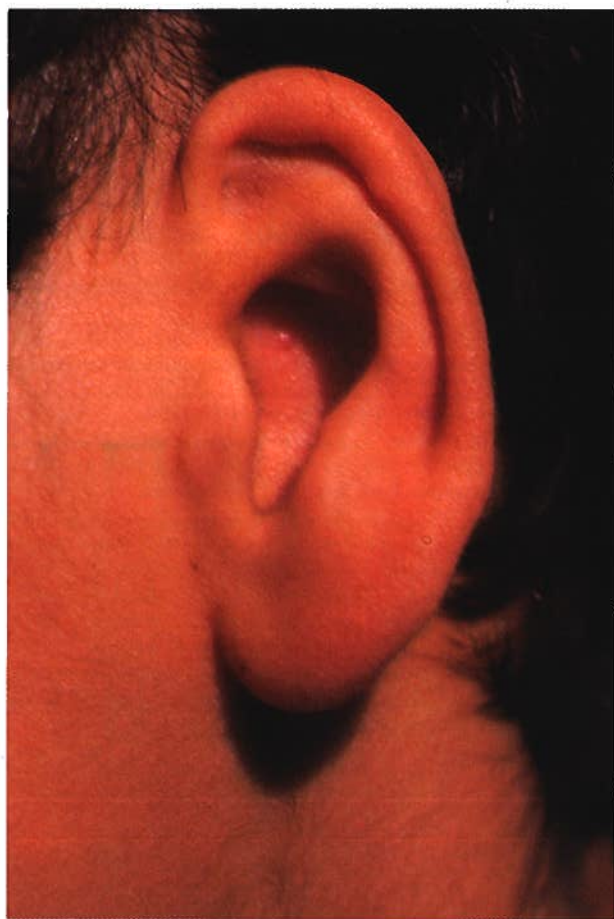
Corrección quirúrgica

Macrotia. Puede ser extremadamente grande, pero regular en su forma y proporciones, o solamente una parte aislada del mismo, en general del lóbulo.

Se trata de una malformación relativamente poco frecuente y psicológicamente es la malformación (dentro de esta ponencia) que menos precisa de una indicación quirúrgica correctora; no provoca ni traumatiza por lo general al poseedor de ella, de ahí que la cirugía de las macrotias es escasa, como sostiene CONVERSE (1958) (1).



Macrotia mitad inferior. Ausencia de helix ascendente. Curvatura acusada posterior.



Macrotia total inferior; concha grande. Fosa triangular pequeña.

Hemos descartado en este estudio todos aquellos casos que presentan alteraciones o malformaciones de tipo adquirido y que precisan una reconstrucción quirúrgica en ocasiones bastante similar a la que precisa una malformación congénita y centrándonos sólo y exclusivamente en las macrotias congénitas, bien que afecten básicamente la escafa y pabellón en sus diferentes partes o al lóbulo. También nos interesaremos por aquellas alteraciones parciales que incidan en el lóbulo en cuanto a medidas, forma y dirección.

En cierto tipo de enfermedades congénitas pueden observarse macrotias, como son la presencia



Microtia. Escafa pequeña. Antitrigo grande.

de orejas largas, coincidiendo con alteraciones unilaterales en ese mismo lado, como son: falta de desarrollo del helix, antehelix pequeño y concha grande, inserciones del pabellón más bajas, acceso deformado al conducto auditivo externo, ausencia de lóbulo, etc. (fig. 0).

Dentro de las alteraciones que se presentan en los síndromes complejos, como en el síndrome de Turner, aparte de otras alteraciones en el oído, así como en el resto del organismo, son portadores, asimismo, de pabellones grandes y alargados en el eje vertical. Asimismo, pueden presentarse otros defectos, como en el síndrome de Robin, con orejas procidentes y oídos en copa. También existen otras anomalías que presentan oídos en copa y con helix corto, bien hacia arriba o hacia abajo y con anómala inserción de toda la oreja que se manifiesta descendida de su situación normal. LAVONNE, B., y BERGSTRON (1977) (2) han comprobado la coincidencia en pacientes con una macrotia y con otras alteraciones varias en un oído, presentar en el oído contralateral una microtia, dentro de una familia en la que otros miembros de la misma también presentaban microtias en diferentes grados.

Reducción del pabellón

En aquellos pacientes que presentan una atresia del conducto concomitante puede realizarse al mismo tiempo una cirugía anatomofuncional de permeabilización, o mejor posponerla para un segundo tiempo. Las diversas resecciones que pueden realizarse se reducen a dos formas fundamentales: en cuya y en línea curvada. Las curveiformes tienen el inconveniente de la posibilidad de presentar cicatrices más o menos estéticas de la cara y borde externo del pabellón, siendo factible la posibilidad de alguna deformación. Se fundamenta básicamente sobre viejas técnicas, incluso algunas del siglo pasado. DI MARTINO (1856) (3), COCHERIL (1894) (4) y BINNIE, J. F. (1896) (5), en las que hay que realizar una exeresis en media luna a lo largo del antehelix y por delante de la gotiera del helix antes de terminar su porción ascendente en su borde superior. La técnica de POLLET, J. (1962) (6), o la de KOLLE (1911) (7), parecida a la de POLLET, J., con una muesca vertical en el antehelix hasta el reborde en la rama inferior del antehelix. Todas ellas se fundamentan sobre unos puntos básicos preconizados, como



Microtia. Cicatriz intempestiva.



Macrotia. Ausencia helix descendente y mitad transverso. Fístula auricular.



Macrotia. Ausencia escafa. Antehelix acusado concha grande de ausencia helix ascendente.

decíamos antes, desde principios de siglo con la extirpación de una pequeña y horizontal más o menos irregular banda en la escafa, sección y extracción de una porción del borde del helix descendente, que es vertical a la primera incisión. Esa misma irregularidad de la primera incisión y extracción de la escafa le permite, asimismo, el escalonamiento de los distintos planos que, como piezas de un puzzle, permiten un mejor anclaje, así como un aumento de las superficies cruentas,

que facilitan una mayor irrigación y mejor cicatrización.

La circunferencia periférica del helix, así como su textura, diseñan un espacio sobrante que hay que reducir con arreglo a las nuevas medidas de la escafa seccionando y extrayendo el trozo de helix preciso para el acoplamiento adecuado en sus medidas; ni tenso ni demasiado grande, pues en este último caso corremos el riesgo en la cicatrización de provocar signos opuestos de microtia.



Macrotia. Ausencia helix descendente.



Microtia. Helix transverso descendido.



Microtia. Grado III. Hóculo y helix ascendente transversado.

El lugar donde se realiza la extirpación de esa parte del helix suele ser superior o posterior, aunque más frecuente postero superior, y ello exige una excisión falciforme de la piel y del cartílago por su parte anterior, pero conservando y disecando la piel de la cara posterior del citado cartílago, obteniendo así un plano vascularizado que favorecerá la coaptación de los bordes (fig. 1).

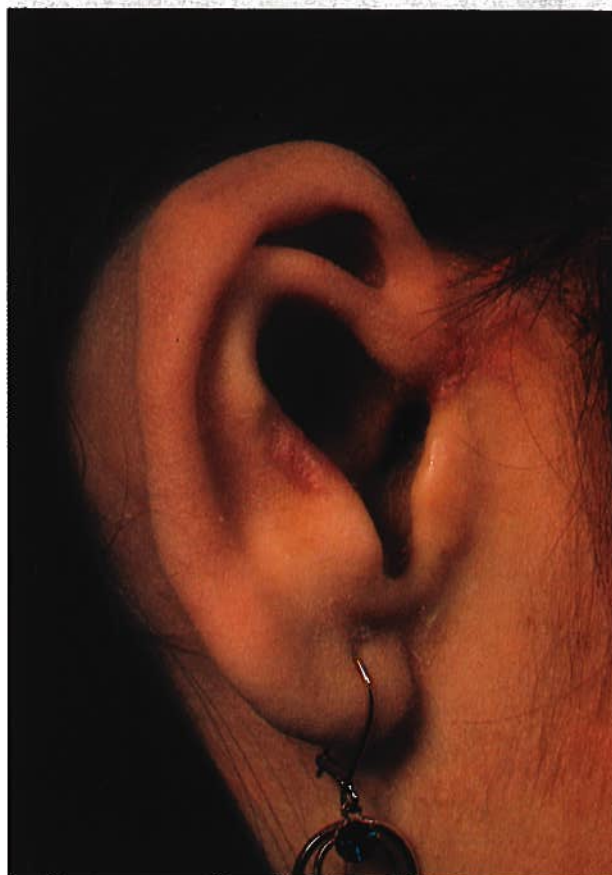
Se elimina la piel sobrante de la cara posterior de forma triangular y base superior y dependiente de la cantidad de cartílago eliminado (fig. 2), teniendo en cuenta en la sutura que debe ser por separado y, por tanto, doble, piel y cartílago. Para evitar la posibilidad de una muesca, el cartílago estará tallado para que al aproximar los bordes en uno de ellos el cartílago sea más corto que la piel, mientras que el otro lado es más largo, solapando un cartílago sobre el otro, WEBSTER (1969) (8), y una piel más larga sobre la piel más corta. Para estrechar el pabellón utilizamos esta técnica (fig. 3). Otros autores presentan técnicas personales (fig. 4). (4,1 al 4,8)

Lóbulo grande

Las alteraciones de magnitud, bien sea en volumen como en superficie, tienen un tratamiento dife-



Microtia. Primer tiempo.



Ratz inferior antehelix prominente unida al helix.

rente. Cuando es en superficie existen una serie de incisiones que tratan de reducir las medidas del lóbulo en su diámetro horizontal y, si es posible, el vertical, que, al mismo tiempo que reduce, redondea la forma del mismo. Cuando es en volumen existen otras técnicas adecuadas para dicho menester.

Lo mismo acontece con los lóbulos adheridos, que precisan una técnica diferente.

La necesidad de obtener un reborde inferior del lóbulo perfectamente definido y con un regular borde que continúa la línea del mismo sin secciones o muescas, ha hecho que la simple incisión cuneiforme haya sido abandonada, pues peca precisamente de esos defectos.

En la actualidad se utilizan otras incisiones que tienen como denominador común la formación de varias caras (técnicas escalonadas o en M), lo que permite una mejor coaptación y sobre todo un aumento de superficie cruenta y, por ende, un aumento del lecho nutritivo y mejor cicatrización, como decíamos anteriormente. En la (5-6-7-8) vean los movimientos que presentan las distintas caras articulares (fig. 8).

Cuando queremos obtener, además de una disminución en superficie, también en volumen, entonces es aconsejable utilizar más la técnica de



Helix horizontal descendido. Helix descendente sin pliegue descendido. Antitrago ausente.

DAVIS (9), NELATON-OMBREDANNE (10) y MAC COLLOUGH (11) como más apropiada. Puede estar producido por un aumento del panículo adiposo, en el que es posible en ocasiones aflorar un quiste o una fistula. Entonces tenemos que pensar que no sólo es grande, sino ancho, y, por tanto, hay que recoger el lóbulo y dirigirlo hacia adelante para que adquiera una forma regular. GAYLON, McCOLLOUGH (11).

NELATON y OMBREDANNE (10) (fig. 10) resecan un rombo de la parte central y más prominente del lóbulo, y desde el eje más corto del rombo seccionan hasta el borde libre. GAYLON y McCOLLOUGH (1989) (11) (fig. 9) realizan una incisión en la parte más anterior del borde libre del lóbulo, a la incisura intertragal. Una segunda incisión vertical, desde la misma incisura intertragal, se extiende verticalmente al borde más inferior del lóbulo. Se extirpa en ésta y a la mitad de ella un pequeño triángulo. Se completa con una sutura crómica de cinco cerros de los dos lados del triángulo y de esta segunda incisión con la primera.

Lóbulo adherido

Constituye una alteración relativamente frecuente. Cuando la adherencia es pequeña es sin ningún valor clínico ni estético. Tiene, sin embargo, su importancia estética cuando adquiere mayores proporciones, sobre todo en personas anímicamente predispuestas. La técnica quirúrgica es sencilla, y PONCET y cols. (1977) (12) aconsejan seguir las directrices de la técnica de NELATON-OMBREDANNE.

DAVIS, J. (1978) (13), aconseja una incisión en la unión del lóbulo al cuello y región subauricular y otras dos incisiones con extirpación triangular, una preauricular y prehelix y otra en el surco retroauricular a mitad de altura del pabellón.

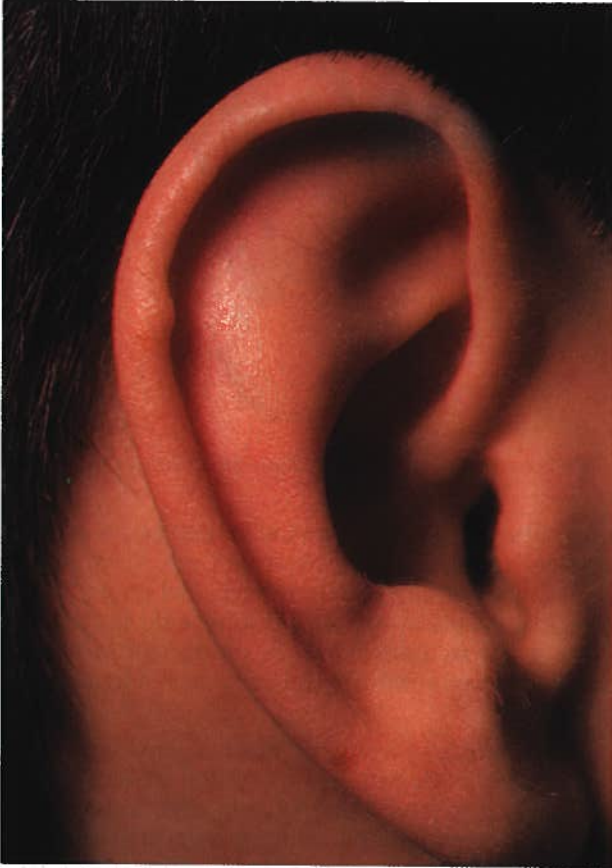
PABELLON AURICULAR. MICROTÍAS

Corrección quirúrgica

Como su mismo nombre indica, se trata de orejas que presentan un menor tamaño, acompañado de algunas alteraciones estructurales además de las



Solución continuidad raíz del helix y raíz inferior del antehelex reconstruida.



Tubérculo de Darwin. Ausencia de trago y mendidura intertragal.

dimensionales, pero que, sin embargo, todavía recuerdan a aquellas que tienen una constitución normal. Estas alteraciones, según MARX, H. (1922), las divide en tres categorías: Primer grado, en las que se puede identificar las diversas partes que se compone la oreja. Segundo grado, el pabellón se reduce a un mamelón carnoso y cartilaginoso que se asemeja al resto del helix y algunas partes de la porción descendente del helix y antehelix; y tercer grupo, cuando solamente existen restos aislados de cartílago y en ocasiones se puede identificar el lóbulo.

DAVIS, J. (1971) (14), con una orientación quirúrgica, divide en medias, moderadas y severas. *Medias* cuando las medidas son semejantes a un oído normal. *Moderadas* cuando es correcto con los tejidos próximos, pero sin la expansión necesaria del cartílago en la periferia. *Severas* cuando precisa el uso de otros tejidos e injertos por las grandes ausencias de los mismos in situ.

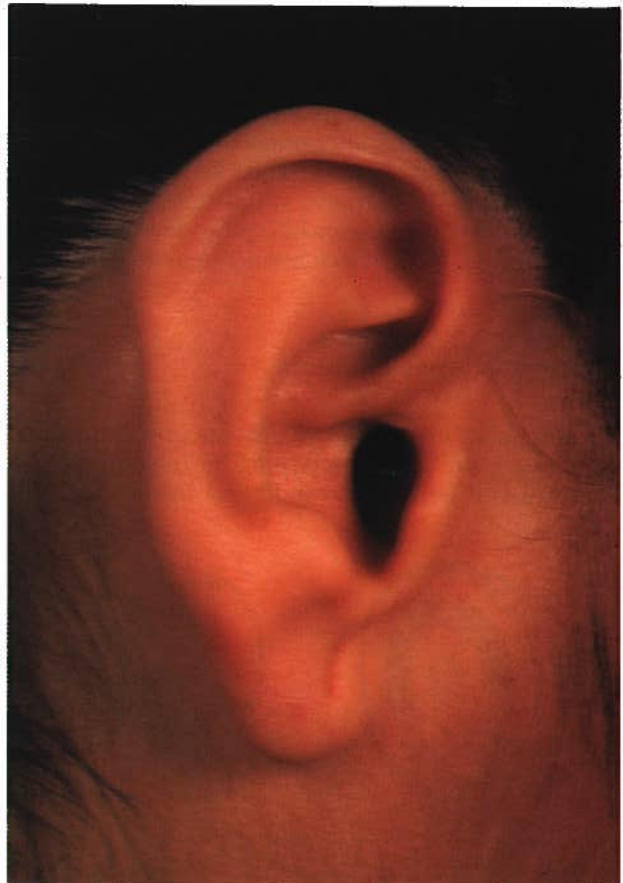
Dentro de las del primer grupo pueden presentarse, en su conjunto o en el pabellón: concha, helix y antehelix. Cuando la concha es extremadamente grande y amplia, situada en un mismo plano que el antehelix, toma la forma de copa, puede doblarse el pabellón generalmente por

inconsistencia y debilidad de la estructura cartilaginosa, colgando y tapando parte de la concha.

Si afecta al antehelix y escafa puede haber una desaparición de los accidentes y nervaduras del mismo, con desaparición de la rama y raíz del helix, o se reduce y difumina la rama inferior del antehelix, continuándose en ocasiones como un solo plano inclinado sobre la concha, desapareciendo el antehelix como tal del resto de las estructuras.

Una iniciación e implantación más baja sobre un helix ascendente más corto va a provocar una disminución del eje vertical y una caída del antehelix que va a tapar, o reducir o modificar la unión del eje de la concha con el del conducto auditivo externo.

Es lógico comprender que la corrección quirúrgica dependerá del grado de malformación, y, por otro lado, han sido ya descritas las distintas técnicas al referirnos a los pabellones procidentes o despegados; sin embargo, presentan problemas particulares inherentes a sus circunstancias, como son: casos con gran desarrollo hacia abajo de la escafa más o menos abarquillada, anomalías del helix ascendente y de su raíz, ya nombradas,



Ausencia de helix descendente. Raíz del helix marcada. Trago ausente.

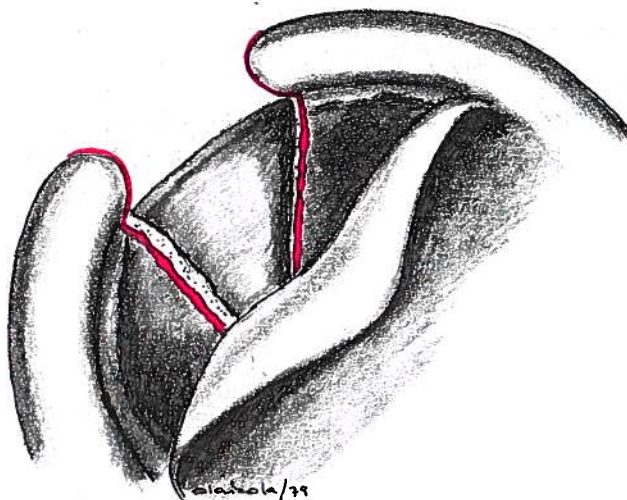


FIG 1.—Reducción macrotia aprovechamiento de la piel en la cara posterior y anterior.

así como la ausencia de la rama inferior del antehelix, no delimitando las posiciones de la escafa.

Pliegue del antehelix

Por tanto, en lo que se refiere al pliegue del antehelix, nos guiaremos por las normas y técnicas ya reseñadas al hablar de los pabellones procidentes, pero es necesario recordar el practicar una condrotomía en la raíz y rama inferior del antehelix en toda la extensión escafoconchal y la disección, para conseguir una liberación del cartilago y, con unos puntos muy juntos de la escafa y la concha, tratar de conseguir un pliegue con un borde suficientemente marcado.

Malformaciones del helix

Cuando la alteración reside en una implantación baja y un helix ascendente corto es necesario construir un helix realizando una incisión en V y

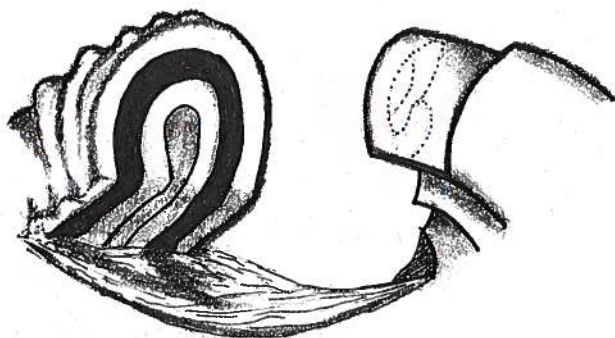


FIG 2.—Reducción pabellón técnica Webster visión personal.

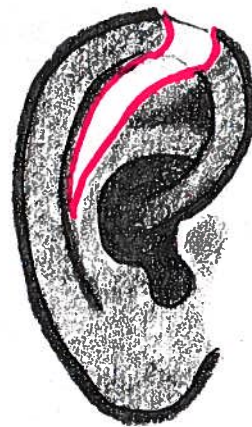


FIG. 3.—Reducción pabellón. Extrechamiento del mismo.

una sutura en Y, para lo cual se extrae un colgajo vertical preauricular o pretragal que termina en punta, a nivel de la parte inferior del trago, y que se continúa hacia arriba por detrás de la raíz del helix y por delante hasta la unión con la iniciación de la parte inferior del helix ascendente existente.

Existen otras formas de poder elevar la escafa: por una incisión vertical pretragal desde la raíz del helix y extendiéndose hacia arriba en forma de Y, a la búsqueda del comienzo del helix acortado. DOUFOURMENTEL, C. (1971) (15) (fig. 10 A y B).

También puede conseguirse un alargamiento mediante un colgajo en Z (fig. 11) cuando el pabellón es de dimensiones reducida y el arco periférico del helix es más corto y cae; entonces no se resuelve el problema levantando y alargando el helix, se precisa ampliar el arco para conseguir una distensión de los tejidos mediante una sección del pabellón que provocará una solución de continuidad en forma triangular o sector de base periférica y vértice en el conducto auditivo externo. Esa cortadura del arco envolvente del helix se

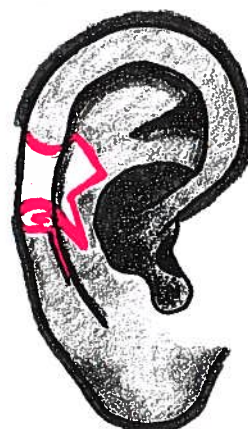


FIG. 4.1.—Reducción pabellón. Técnica Binnie.



FIG. 4.2.—Reducción del pabellón. Técnica Cheyne.

exacerba por las zonas cartilaginosas deformes cuando la estructura que tiene que sostener es insuficiente.

POLLET, J. (1957) (16), describe la siguiente técnica: Crea un colgajo de piel (fig. 12) triangular que, tallado en la parte posterior a expensas de las eminencias escapha y conchal, se continúa con la piel de la mastoides retroauricular y se aplica sobre el sector radial que se ha producido al seccionar el cartílago del pabellón y eliminar la tirantez que la estructura cartilaginosa producía. Esta incisión transfixiante y el sector que al distenderse se produce se sitúa en la raíz del helix, en su inserción en el cráneo, y continúa hasta llegar a la parte superior del inicio del conducto auditivo externo.

Todo ello implica una disección meticulosa de la piel con el fin de obtener un amplio colgajo y bien irrigado, que cubrirá la ausencia de ese sector reconstruyendo el reborde de helix que falta con un trozo de cartílago que previamente hemos extraído, bien de la concha o del otro oído.



FIG. 4.3.—Reducción del pabellón. Técnica Cocheril.

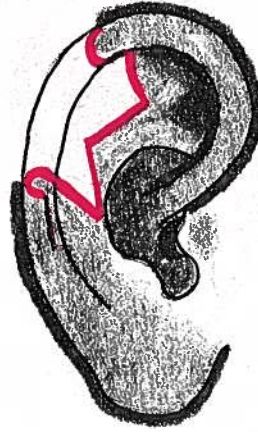


FIG. 4.4.—Reducción del pabellón. Técnica Day.

En ocasiones puede precisar de alguna cirugía complementaria y algún retoque, generalmente en el reborde del helix o en su gotiera. Unos puntos en U con una protección de la piel permitirá darle incluso una forma más acorde a otras partes que podemos considerarlas normales o casi normales, que respetamos. El colgajo de piel obtenido suele ser suficiente para cubrir todas las zonas e incluso sobra, pero puede suceder que el cierre de la brecha posterior y su conexión con el colgajo pediculado crea una superficie triangular que no cubre totalmente ni el colgajo ni los bordes de la incisión posterior auricular. Este colgajo debe tener una buena nutrición, sobre todo para su aplicación anterior más distal que subsane parcialmente la pérdida de sustancia por segunda intención. Se puede aplicar para reforzar la estructura con un trozo de cartílago obtenido de la concha o del otro oído que cubra y le dé cierta resistencia, al mismo tiempo que evita una fibrosis secundaria y la formación de una muesca y que para subsanarlo precise un retoque secunda-



FIG. 4.5.—Reducción pabellón. Técnica Gersuny.



FIG. 4.6.—Reducción pabellón. Técnica Kolle.

rio, que se puede aprovechar cuando se vaya a realizar el dobladillo.

Cuando las malformaciones anatómicas son muy acusadas, el pabellón cuelga su extremidad superior doblada hacia abajo, provocado por insuficiencia de su consistencia y falta de rigidez que las mantenga erectas; son las orejas conocidas en forma de «Poorear».

Precisamos desenrollarla mediante una disección cuidadosa de la piel del cartílago enrollado y realizar unas secciones radiales en dicho cartílago de la escafa y de la concha por su cara posterior, debido a su tendencia a doblarse nuevamente al ser los anclajes poco resistentes y la estructura cartilaginosa liviana, y así sostenerla y evitar su caída, migración o presentación de aristas o crestas agudas.

SENECHAL, G. (1970) (17), considera dos procedimientos para intentar subsanarlos. RAGNEL, A. (1951) (18), propone darle una mayor estructura y evitar su movilidad. Realiza una incisión a medio centímetro del borde del helix y con una extensión subterránea curva de 3 cm., y que luego,



FIG. 4.7.—Reducción pabellón. Técnica Martino.



FIG. 4.8.—Reducción pabellón. Técnica Peer y Walker.

mediante un hilo metálico introducido en la base del trago, sirva de esqueleto al borde del helix, el cual se mantendrá colocado in situ durante 3 meses. MUSGRAVE, R. H., (1966) (19), realiza otro tipo de maniobra por la cara anterior, justamente unos milímetros encima del borde de la porción del pabellón colgante. Diseca la piel y sutura al borde un trozo de cordón cartilaginoso extraído de la concha y que servirá de apoyo por invaginación, insinuando los radios de ese cartílago por debajo del citado cordón, de tal manera que su misma curvatura sirva para mantener enhiesto el pabellón y así aumentar su longitud, aunque en ocasiones exista una tendencia a caer por la anómala curvatura del tejido cartilaginoso despegado aunque unos puntos de sutura intenten mantenerlo en su posición.

Cuando la microtia es menos acusada y está originada fundamentalmente por una reducción o ausencia de la rama ascendente del helix, conseguiremos prolongar el pabellón creando un nuevo helix a expensas de los tejidos preauriculares, DUFOURMENTEL, C. (1964) (15), y distendiendo de esta forma la parte curvada y superior del helix. La misma implantación del nuevo helix mantiene la posición que se ha situado durante la intervención. Al helix se le puede dar procidencia bien con la implantación de una porción cartilaginosa costal o simplemente con un enrollamiento leve de los dos bordes que, no teniendo que ser muy marcado con una discreta tubulición, es suficiente.

Ectopia. Si el otro pabellón se encuentra bien situado, para FARKAS (20) pueden pasar desapercibidas aquellas asimetrías que no excedan de 0,5 cm.

Se trata de colocar en su verdadera posición una oreja descendida que, por otro lado, tampoco es en cuanto a su forma o dimensiones normales.

El mejor método consiste en crear un scalp con un colgajo de forma triangular y de posición vertical, siendo el vértice inferior el correspondiente a

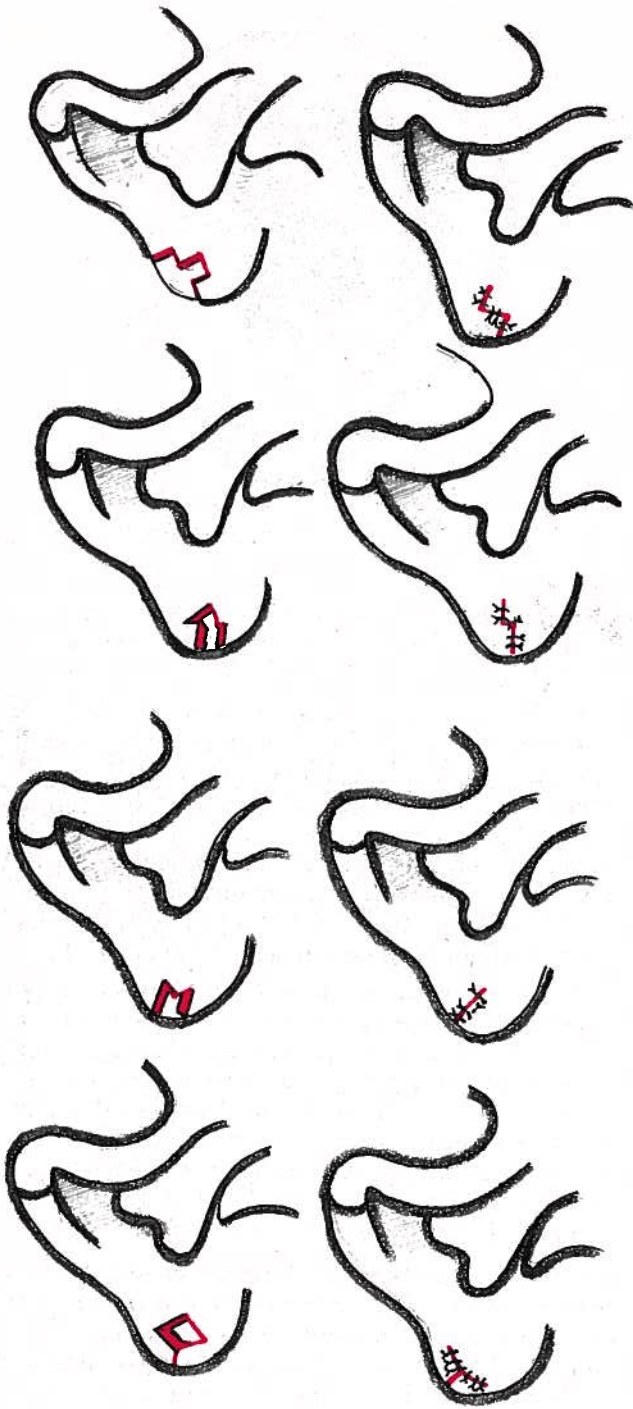


FIG. 8.a.—Reducción lóbulo.

la ectopia y que, en una o en dos etapas, dependiendo de la distancia, se consigue colocar en la posición conveniente.

El segundo problema es el acoplamiento en la transposición con el creado canal óseo por nosotros, que se extiende hasta el oído medio y aprovechando, si es posible, los vestigios cartilaginosos del canal membranoso para

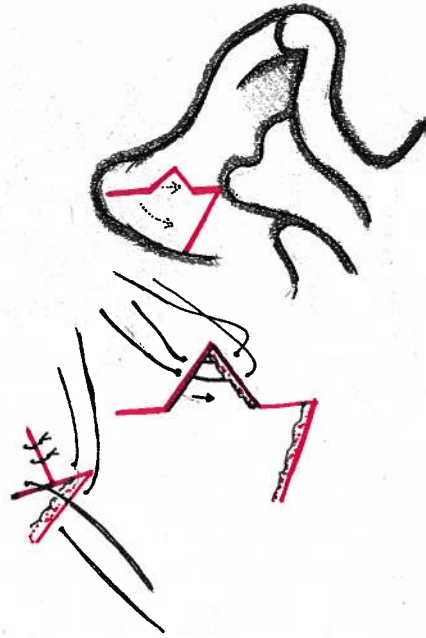


FIG. 8 b.—Reducción del lóbulo. Técnica de Gaylón.

conectar con el canal óseo que nosotros habíamos creado. La piel que le cubre servirá para tapizar una pequeña parte del conducto, y la cavidad. El resto, mediante injertos de piel libres, se suturará a la parte externa del pabellón.

Retoques del pabellón

Helix sin pliegue. Puede constituir una fase complementaria en los casos de construcciones parciales o totales del pabellón auricular, pero también puede ser una leve alteración de la porción descendente del helix hasta la cola del mismo o en toda su extensión, desde la raíz hasta la cola.

De todas formas, existe un componente psíquico en los pacientes que son tributarios de esta cirugía, pues son contados aquellos que, presentando esta

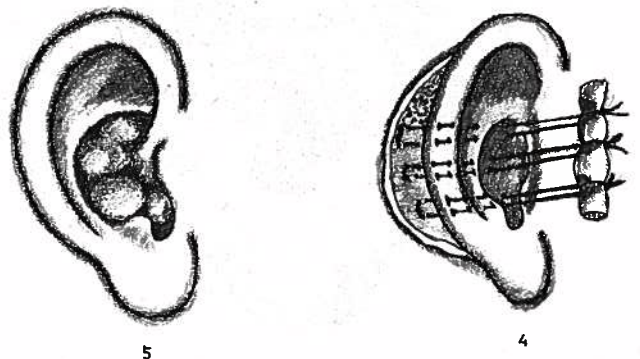


FIG. 9 b.—Concha hipertrófica. Exéresis cartilaginosa.

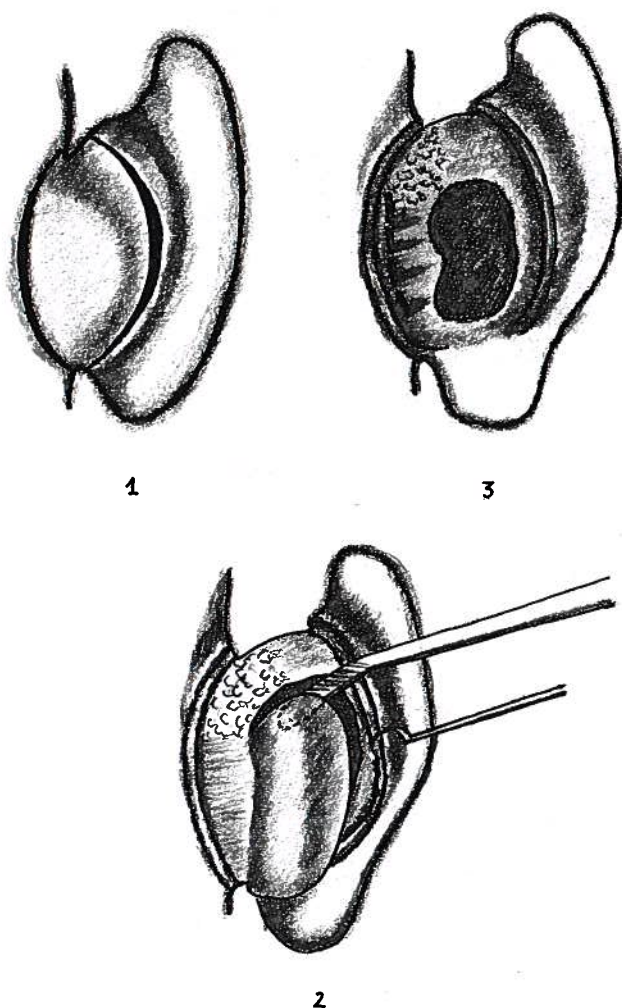


FIG. 9 a.—Concha hipertrófica. Exéresis cartilaginosa (Davis).

manifestación como único síntoma, sin ningún otro signo estético o funcional, se deciden a ser operados.



FIG. 10 a.—Microtia técnica dufourmentel en y alargamiento del Helix.



FIG. 10 b.—Microtia. Técnica Doufourmentel en y alargamiento del Helix.

Otras alteraciones que pueden presentarse ya las hemos descrito al referirnos a las macrotias y microtias.

Referente a esta falta en el pliegue del helix, en una mayor o menor extensión, hay varios procedimientos; así, el procedimiento de JOST, G., y cols. (1975) (21) fundamenta su técnica en tres puntos esenciales: 1.º Realiza una incisión a 5 mm. del borde libre en toda la extensión del helix afecto. 2.º Reseca un espacio triangular que afecta a ambos tejidos: piel y cartílago, y 3.º La piel posterior diseccionada va a cubrir el nuevo diseño del oído (fig. 14).

El procedimiento de CRONIN, T. D. (1952) (32), está indicado en los pabellones escasos y como retoque en las reconstrucciones totales, para lo cual, primero, se aplica un injerto en la parte posterior y desplazando la extremidad distal hacia adelante; segundo, sustituyendo en la parte anterior distal y, tercero, seccionando una porción de cartílago y colocando en pleno codo la cantidad suficiente que aconseje el trozo de pabellón extraído.

Cuando se trata de un retoque posterior a una reconstrucción total se realiza una incisión en la cara externa del pabellón unos milímetros por dentro del dobladillo del helix, el cual se disecciona y se desplaza periféricamente, creando un borde con un fondo de saco que se mantiene en posición con puntos transfixiantes y cubriendo la zona cruenta elíptica con un injerto libre de piel total.

El procedimiento de CONVERSE, J. M. (1958) (1), propone: primero, realizar una incisión retroauricular de toda la zona que queremos resaltar. Exeresis de una pieza cartilaginosa en forma de elipse y sutura del borde cartilaginoso proximal, mediante puntos transfixiantes que engloban piel, cartílago proximal y piel.

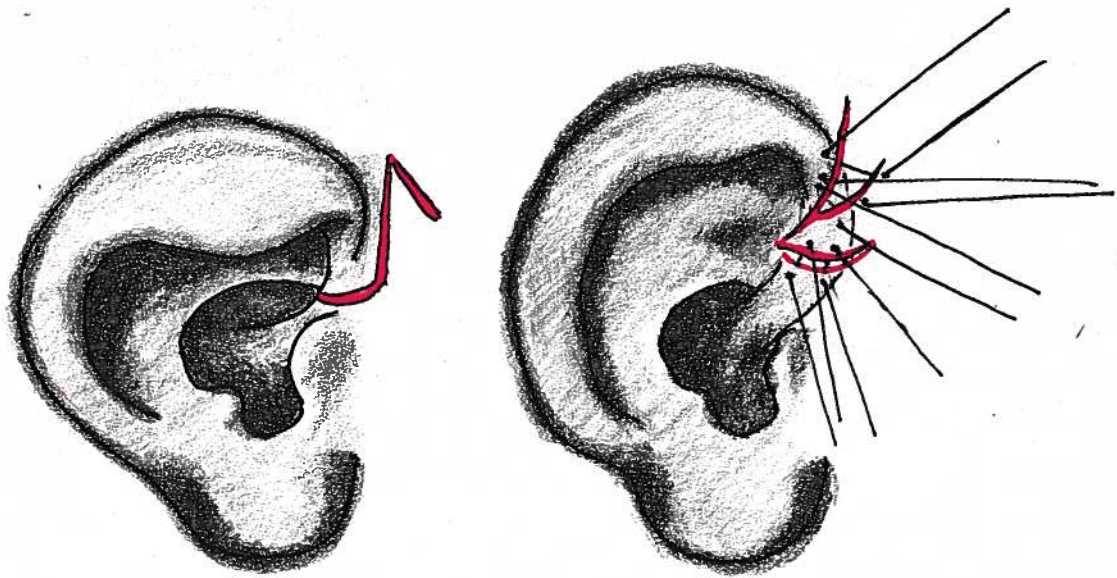


FIG. 11.—*Microtia alargamiento Helix. Técnica en Z.*

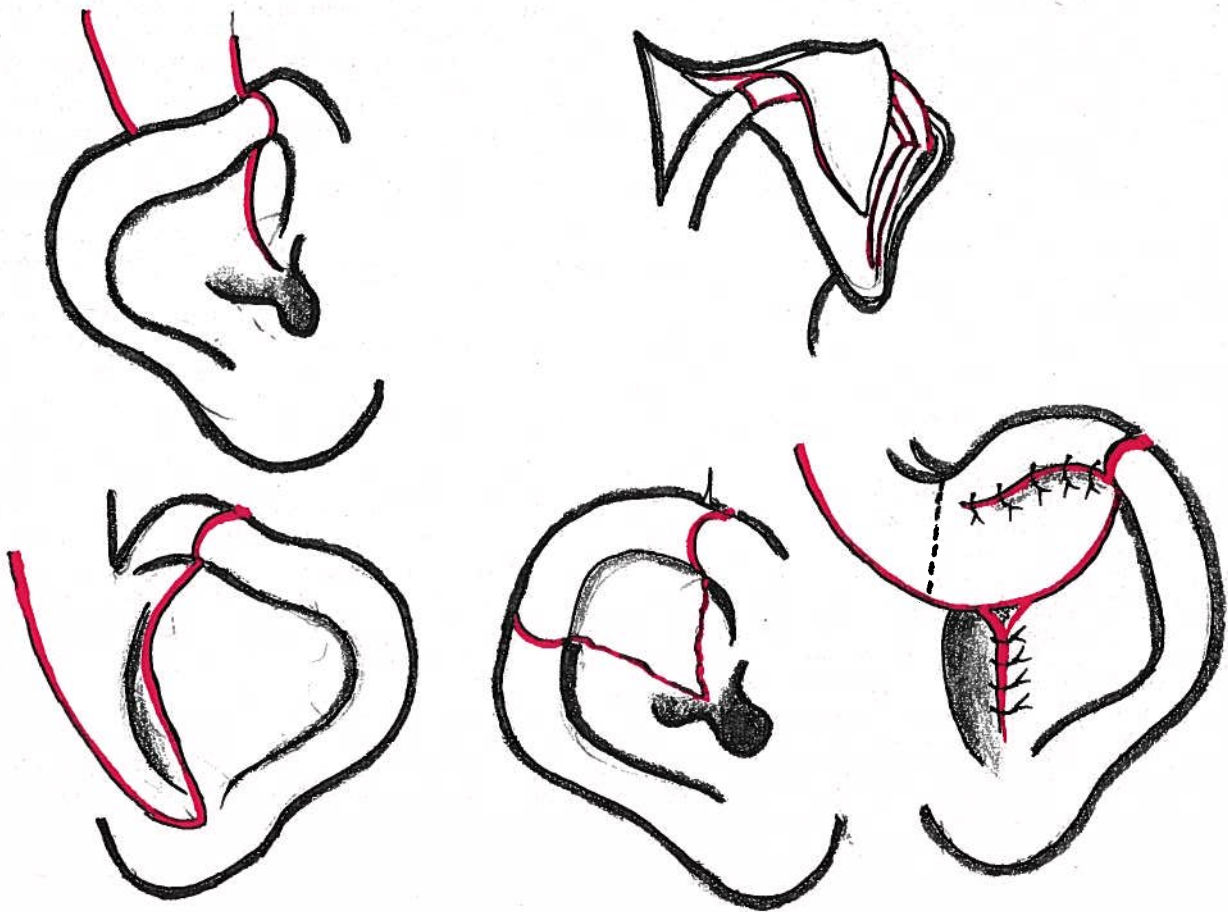


FIG. 12.—*Microtias alargamiento pabellón. T. Pollet.*

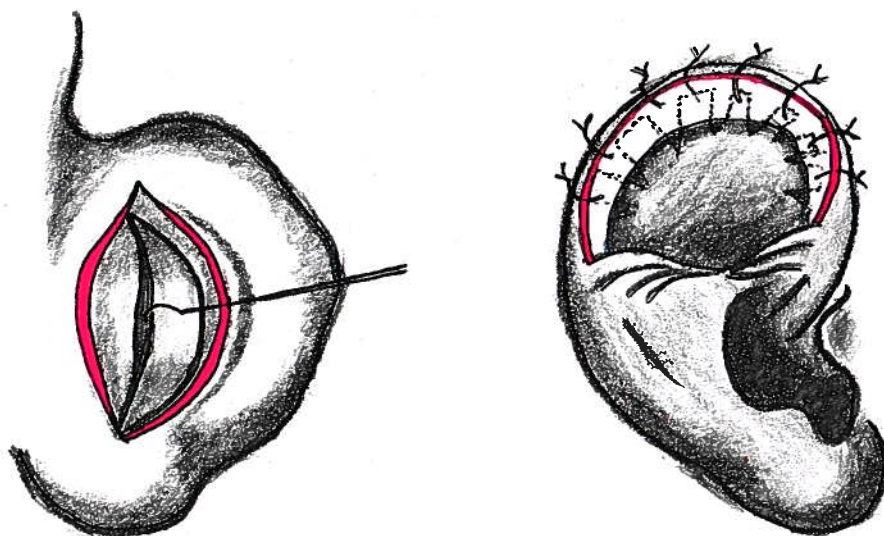


FIG. 13.—Microtia corrección técnica Musgrave.

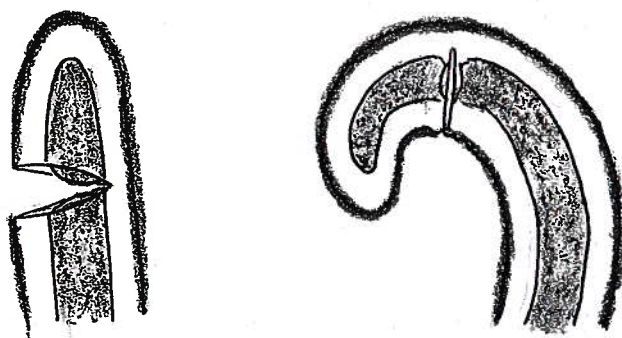


FIG. 14.—Retoque del pabellón Helix sin pliegue (Jost).

BIBLIOGRAFIA

1. CONVERSE, J. M.: «Reconstruction of the auricle». *Plast. Reconstr. Surg.*, vol. 22, n.º 3, sep., 1958.
2. LAVONNE BERGSTROM: «Congenital deafness». In Northern J. L. (ed.), *Hearing Disorders*, Boston, 1977.
3. MARTINO, G.: «Anomalie du pavillon de l'oreille et procede d'otomiose». *Bull. Acad. Med. (Paris)*, 22: 647, 1856-1857.
4. COCHERIL, R.: «Essai sur la restauration du pavillon de l'oreille». *These Med.*, Paris: 100, 1894.
5. BINNIE, J. F.: «Remarks on some cases of deformity of the external ear». *Ann. Surg.*, 24.: 206, july, 1896.
6. POLLET, J.: «Correction chirurgicale des oreilles decollees et des macroties». *Ann. Otolaryngol. (Paris)*, 79: 102, 1962.
7. KOLLE, F. S.: «Plastic and cosmetic surgery». New York, D. Appleton, 1911.
8. WEBSTER, G. V.: «The tail of the helix as a key to otoplasty». *Plast. Reconstr. Surg.*, 44: 5, 455, 1969.
9. DAVIS, J.: «Aesthetic and Reconstructive Otoplastie», 1987.
10. NELATON, C., y OMBREDANNE, L.: «Les Autoplasties». G. Stenheil, Paris, 1907.
11. GAYLON McCOLLOUGH, M. D., FACS.: «Conection of the Enlarged Earlobe. Auricular Lobuloplasty». *Laryngoscope*, vol. 99, 11: 1.193, nov. 1989.
12. PONCET, E., y cols.: «Conditions actuelles de refection du pavillon et du conduit auditif externe dans les aplasies de l'oreille». 74 Congres de la Societe Francaise d'ORL, 1977. «Compte rendu des Seances», 10-11.
13. DAVIS, J.: «Prominent ears». *Clin. Plast. Surg.*, 5: 471, 1978.
14. DAVIS, J.: «On auricular reconstruction». Presented at the Fortieth Annual Meeting of the American Society of Plastic Reconstructive Surgeons Montreal, 1971.
15. DUFOURMENTEL, C.: «Les possibilites de reconstruction du pavillon de l'oreille». *Presse Med.*, 72: 1.971, 1964.
16. POLLET, J.: «Plicature de l'antehelix pour la correction des oreilles mal formees». *Ann. Chir. Plast.*, 2: 207, 1957.
17. SENECHAL, G.: «Chirurgie du pavillon de l'oreille». Paris, 1970.
18. RAGNELL, A.: «A new method of shaping deformed ears». *Br. J. Plast. Surg.*, 4: 202, 1951.
19. MUSGRAVE, R. H.: «A variation on the correction of the congenital lop ear». *Plast. Reconstr. Surg.*, 37: 394, 1966.
20. FARKAS, L. G.: «Facial asymetry in healthy North American Caucasians». *Angle Orthod.*, 51: 70, 1981.
21. JOST, G.: «Atlas de chirurgie esthetique plastique». Masson et Cie, edit. Paris, 1975.
22. CRONIN, T. D.: «One stage reconstruction of the helix; Two improved methods». *Plas. Reconstr. Surg.*, 9: 547, 1952.

CAPITULO XX

Tratamiento Construcción parcial del pabellón

F. OLAIZOLA y J. V. JORDA

Puede corresponder a diversas partes del pabellón auricular y que ya han sido tratados anteriormente, tanto por ausencia de una parte del pabellón como por dismorfia o modificación en su forma, afectando al helix, escafa, concha y lóbulo, bien independientemente de cada uno de ellos o conjuntamente varios al mismo tiempo.

Se presentan de una forma congénita o, más frecuentemente, adquirida, traumatismos, quemaduras, etc., que llevan consigo unas destrucciones y pérdida de una parte más o menos extensa del pabellón auricular. Bien en éstas o como en la alteración congénita, que es la que fundamentalmente nos ocupa, la técnica quirúrgica a utilizar es la misma.

La magnitud de la extensión ausente motivará la utilización de una técnica quirúrgica u otra.

Helix. Cuando la pérdida de sustancia corresponde solamente al helix.

- A) Se puede realizar por *deslizamiento* de la piel, parte posterior, mediante incisión en la piel mastoidea y despegamiento hasta la parte anterior del pabellón y mantenimiento mediante una sutura transfixiante a la piel en su nueva situación.
- B) Para reconstruir el pabellón y realizar el dobladillo, MATHEWS (1943) y CRONIN (1952) (1) realizan una incisión en la cara posterior dos centímetros más atrás y se disecan hasta su borde anterior, así como unos milímetros por su cara externa y situando en su borde un trozo de cartílago o seccionando una parte pequeña para realizar el dobladillo.
- C) CONVERSE (1958) (2) realiza una incisión paralela al borde del pabellón auricular, disecciona hasta ese mismo borde y sobre él realiza un dobladillo que lo mantiene en posición con unos puntos transfixiantes y protegidos con una gasita para evitar necrosis.

La pérdida de sustancia de la piel subsana con un injerto libre dermo epidérmico suturado.

- D) CRONIN (1) realiza una incisión en la cara externa de unos límites a 8 milímetros de su borde, y, previa disección de la escafa, dirige el colgajo este sobre el cartílago, donde se sutura. El borde libre se cubre con un injerto libre sobre su borde externo y anterior.

Cuando es por colgajos tubulados, éstos pueden fabricarse en la vecindad o en el cuello, con la transposición en un segundo o tercer tiempo.

Las tubulizaciones yuxtaauriculares pueden ser pre o retroauriculares, según queramos reconstruir la raíz y helix ascendente o la porción horizontal y descendente.

CONVERSE (J. 1959) (2) sostiene que para una reconstrucción total del helix se precisan ambos, anterior y posterior.

En ambos se precisa realizarla en tres tiempos y con ellos podemos reconstruir parcialmente o en su totalidad el helix.

Cuando el colgajo tubular, debido al mal estado de la piel del entorno auricular, se labra a distancia, puede ser de la cara interna del brazo, McNICHOL (1950) (3), o de la región central, PIERCE (1928), con el inconveniente en este caso de la inmovilización del brazo durante tres meses.

Si el lugar de la creación es el cuello, tenemos dos tipos de incisiones: vertical, en general de características de piel más gruesa, o demasiado gruesa para suplir al helix, y horizontal, más fina y obtenida de la región supraclavicular.

Escafa. La falta puede ser leve o que abarque una mayor extensión, afectando a una parte importante de la misma.

La resolución puede ser de diversas formas:

Autoinjerto auricular. DAY (1921) (4), obtenido del otro pabellón mediante la extracción de una pieza triangular, consiguiendo de esta forma una equiparación entre ambos pabellones. El autoinjerto es mantenido en una solución amniótica y permite una conservación mientras se realizan diversas manipulaciones previas a la implantación del injerto, tras rotación del mismo 180°, la

A



C



B



D





FIG. 1.—Construcción parcial del pabellón.

sutura es externa e interna de la piel, sin interesar la parte cartilaginosa.

Los resultados son buenos a condición de que los tamaños a injertar no sean grandes (menores de 2 cm.).

Sutura término-terminal. Previa regularización y refrescamiento de la parte a reconstruir. Se trata de la unión de dos bordes de la cuña que hemos organizado teniendo cuidado que no quede demasiado reducida la curvatura envolvente, pues esto lleva consigo una lesión y curvatura hacia adelante del helix semejante a los oídos procidentes. Para evitar esta circunstancia, ANTIA y BUSH (1967) (5) proponen una disección del cartílago y piel en la cara interna y deslizarlo en bloque hacia arriba y permite así al helix aproximar ambos bordes, y permite conseguir acercamientos hasta 3 cm. Debe tenerse en cuenta la equiparación con el pabellón del lado contralateral, buscando en lo posible la simetría.

Ausencia sustancialmente grande del pabellón

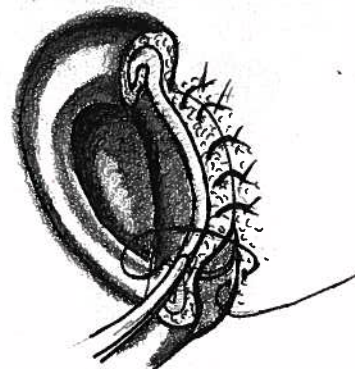
Debemos tener en cuenta las dimensiones de la falta que queremos construir, dado que en el caso de ser muy grandes no se presenta aislada en el



A



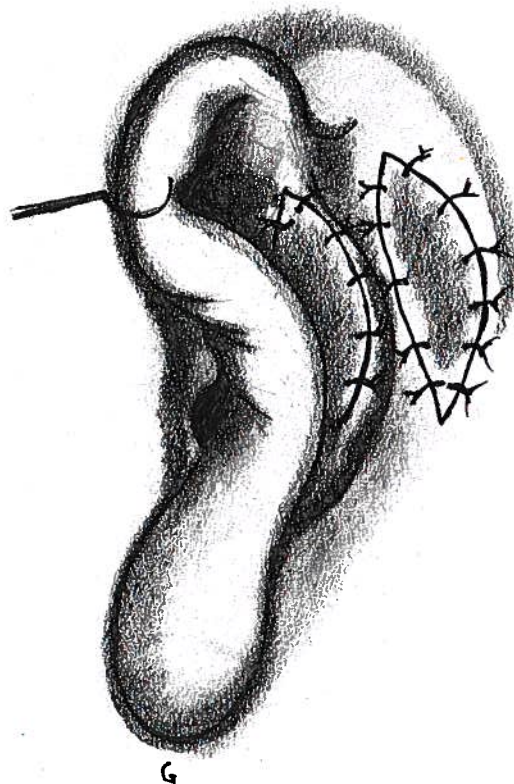
B-C



D



E



G

FIG. 2.—Reconstrucción parcial del pabellón.



F

pabellón auricular, y afecta a otras zonas del oído, integrándose entonces dentro de la patología de las atresias, en la que intervienen, además del pabellón auricular, el conducto auditivo externo, oído medio e incluso oído interno.

Sin embargo, en aquellos casos que se presenta de una manera aislada pueden ser debidas a traumatismos, quemaduras, etc., pero las ausencias congénitas de una parte del pabellón se acompañan con manifestaciones atrésicas tipo I ALTMANN.

En lo que se refiere a esta última, puede interesar al tercio superior, medio e inferior del pabellón.

Cuando está afectado el *tercio superior* depende del buen estado de la piel del entorno. Si la piel del entorno no es buena, o es escasa, BYARS, L. T. (1951) (6), propone una técnica que realiza en dos tiempos. En el primero realiza una incisión retroauricular que finaliza unos milímetros antes de la inserción del pabellón y algo más ancho que el borde que queremos construir de una longitud aproximada de 3 cm. Sutura el borde reavivado de la pérdida de sustancia al borde inferior del colgajo y coloca un trozo de cartílago curvado en el lugar correspondiente al hipotético helix.

Si la ausencia de sustancias es muy grande, CONVERSE, J. (1958) (2), propone dos tiempos (fig. 1). En el primero, refrescamiento de todo el borde

de la ausencia de sustancia en los límites con la zona cartilaginosa, que persiste tanto en el helix y escafa superior como en la parte inferior. Esta incisión se extiende hacia atrás sobre la zona mastoidea. Ambas incisiones se disecan subcutáneamente a la búsqueda de la una sobre la otra, y labrado ese túnel se aplica e introduce un trozo de cartílago ligeramente curvado en la zona correspondiente entre ambos límites del cartílago preexistente. Se suturan ambos extremos del injerto cartilaginoso a cada extremo y se cierra.

Un segundo tiempo, dos meses después, se secciona la piel retroauricular y se diseca la concha hasta llegar a su inserción y se coloca posteriormente un injerto libre que desde el borde posterior del helix se extienda por toda la pared posterior de la concha, y formando ángulo parte de la piel mastoidea. Unos puntos de sutura protegidos anclarán para conservar el surco retroauricular. Para mantener la angulación se utilizará un tejido inerte o, mejor, biocompatible.

RIU, NELATON y OMBREDANNE (1907) (7) también utilizan colgajos mastoideos grandes para cubrir ambas caras, y GINESTETG (1960) (10), cuando el estado de la piel es deficiente, utiliza los colgajos tubulares precisando para ello tres fases.

Cuando se encuentra afectado el *lóbulo* ya hemos expuesto en otro momento las distintas alteraciones que pueden presentarse, tanto en referencia a los lóbulos adherentes como deformes, en las tres formas: superficie, volumen y dirección.

Queda por desarrollar sobre la ausencia total o casi total del lóbulo, que, en el caso de presentar otras alteraciones, como en las atresias, debe posponer la construcción del lóbulo para un segundo tiempo.

Primero se cubre con el colgajo suturando en la cara anterior del pabellón auricular.

En un segundo tiempo, dos meses después, previa incisión de la piel buscando la equiparación del lado contrario, se despega por debajo del plano cartilaginoso. Esta superficie cruenta se cubre con un injerto libre dermoepidérmico, y para mantener el surco de la incisión que queramos conseguir se mantiene con una cuña aplicada en el ángulo entre los dos planos.

CRICKELAIR (1956) (8) previamente talla un colgajo cartilaginoso del tamaño adecuado. Se coloca un injerto dermoepidérmico en la solución de continuidad y, en un segundo tiempo, se secciona el pedículo.

CONVERSE, J. M. (1958), realiza una incisión paralela y del mismo tamaño a lo largo de la pérdida de sustancia y, previo refrescamiento de los bordes, se sutura del borde posterior de la falta al correspondiente inferior de la incisión mastoidea.

Disección y despegamiento del labio superior y sutura del labio superior del colgajo al labio anterior del pabellón auricular. En un segundo tiempo se secciona la piel que contactaban ambas superficies y se cubre con dos injertos libres (fig. 2).

Si es el *tercio medio*, MILLARD (1966) (9) realiza un colgajo mixto de piel y cartílago obtenido de la piel posterior; y NAVABI (1964), de piel a partir de la superficie de la mastoides semejante a la ausencia de pabellón auricular, además se diseca toda la piel de la concha y escafa, obteniendo un colgajo amplio que pueda cubrir toda la zona ausente.

El colgajo mixto tendrá la ventaja de un cierto armazón para reconstruir el borde del helix. Injerto dermoepidérmico sobre la falta de piel mastoidea completan la intervención.

Todas estas técnicas precisan secundariamente unos retoques para regularizar y tratar de obtener un lóbulo que constituya una prolongación del resto del pabellón auricular y no muestre pequeñas hendiduras que afeen el mismo o indiquen el origen de las mismas.

Se pueden realizar diversas técnicas y muchos autores tienen la suya propia. La dificultad proviene al tratarse de una imagen volumétrica compuesta por dos caras, externa e interna, y de bordes convexos.

Colgajos tubulares. Se realiza en el cuello cercano al pabellón auricular, y tres meses después de la primera intervención, con rotación de la piel, y previo refrescamiento de los bordes del pabellón auricular, se sutura al borde inferior de éste, nutriendose de la extremidad distal del cuello.

También se puede realizar un colgajo tubular, que se sutura a la parte anterior y posterior de la porción inferior de la concha, con escisión de sus bordes del tubular y sutura secundaria en T.

Colgajos del entorno auricular. Son muchas las variaciones técnicas existentes. NELATON (1894) y NELATON-OMBREDANNE (1907) (7) obtienen un colgajo del cuello, que suturan a la parte inferior del pabellón auricular. Una lámina de platino, una gasa o un rodete le dará forma y le facultará la formación de volumen del lóbulo.

La pediculación puede ser superior, utilizando la parte inferior del pabellón auricular, NELATON II (1894); pediculado anterosuperior, GAVELLO (1907), y pediculado superior GINESTET, G. (1950) (10).

ZENTENO trata de realizar un colgajo doble del cuello. WYNN, S. K. (1949) (11), obtiene tres superficies cruentas y reduce a dos para formar el lóbulo. RAO (1968) (12) realiza una incisión posterior del pabellón para realizar la parte anterior y

otra posterior mediante un injerto libre de la piel del abdomen. CARVER, G. M. (1956) (13), obtiene dos colgajos del cuello: el más anterior, para formar la parte anterior del lóbulo, y el posterior, o mastoideo, para formar la parte posterior del lóbulo.

BIBLIOGRAFIA

1. CRONIN, T. D.: «One stage reconstruction of the helix: Two improved methods». *Plast. Reconstr. Surg.*, 9: 547, 1952.
2. CONVERSE, J. M.: «Reconstruction of the auricle». *Plast. Reconstr. Surg.*, vol. 22, n.º 3, sep., 1958.
3. McNICHOL, J. W.: «Total helix reconstruction with tubed pedicles following loss by burns». *Plast. Reconstr. Surg.*, 6: 373, 1950.
4. DAY, H. F.: «Reconstruction of the ears». *Boston Med. & Surg.*, 185: 146, 1921.
5. ANTIA, N. H., y BUSH, V. I.: «Chondro-cutaneous advancement flap for the marginal defect of the ear». *Plast. Reconstr. Surg.*, 39: 472-477, 1967.
6. BYARS, L. T., y ANDERSON, R.: «Anomalies of the first branchial cleft». *Surg. Gynec. et Obstr.*, 93: 755, 1958.
7. NELATON y OMBREDANNE, L.: «Les autoplasties». *G. Stenheil*. París, 1907.
8. CRIKELAIR, G. F.: «A method of partial ear reconstruction for avulsion of the upper portion of the ear». *Plast. Reconstr. Surg.*, 17: 438-443, 1956.
9. MILLARD, D. R.: «The chondro-cutaneous flap in partial auricular repair». *Plast. Reconstr. Surg.*, 37, 6: 523-530, 1966.
10. GINESTET, G., y JOULIN, A.: «Reconstitution de l'oreille». *Rev. Odont. Stom. Max. Fac.*, 6, 3: 109-124, 1950.
11. WYNN, S. K.: «One stage ear lobe reconstruction». *Plast. Reconstr. Surg.*, 4: 105-108, 1949.
12. RAO, Y. V., y col.: «A quick technique for ear lobe reconstruction». *Plast. Reconstr. Surg.*, 41/1: 13-16, 1968.
13. CARVER, G. M.: «Reconstruction of the ear lobule». *Plast. Reconstr. Surg.*, 12: 203-207, 1953.

CAPITULO XXI

Tratamiento Construcción total del pabellón auricular

F. OLAIZOLA, R. ARROYO y R. GOMEZ ULLATE

En principio, se puede hablar y, lógicamente, pensar que una ausencia total o casi total del pabellón auricular conlleva una afectación a otros niveles del órgano de la audición, y en los cuales el pabellón correspondería a la parte más distal y posteriorizada del citado órgano.

Si tenemos en cuenta que una atresia, si es bilateral, lleva implícitamente una afectación de la audición más o menos importante y que va a mediatizar al niño en todos los órdenes de su vida de relación futura, lenguaje, etc., el problema adquiere otras dimensiones, en las que prima la falta de audición, adquiriendo el factor estético una posición secundaria.

Por otro lado, hay que valorar la importancia que el entorno familiar da al factor estético, ya que constituye en ocasiones una pieza clave en el comportamiento del drama del que pende como una losa, modificando su psiquismo e instando al cirujano a operar con premura o a tomar una decisión precoz con una huida hacia adelante en un intento de escapar del problema. De ahí que, como especialista en ORL, y aun valorando otros parámetros estéticos y plásticos, no podemos dejar de contemplarlos en conjunto bajo el binomio de la reconstrucción del pabellón y la recuperación funcional auditiva.

Entonces surge lógicamente la disyuntiva: ¿realizar ambos en un mismo tiempo o realizarlo en varios? ¿Cuál primero?

Ya llegará el momento de volver «in extenso» para aportar el criterio de otros autores y el nuestro propio. Ahora nos vamos a referir solamente a la construcción total del pabellón sin que esto implique una prioridad sobre la función auditiva.

CONSTRUCCION CON CARTILAGO

Se puede utilizar de dos orígenes: costal y auricular.

CONSTRUCCION CON CARTILAGO COSTAL

Cuando es de las costillas de la jaula torácica, el acopio se realiza a expensas en las últimas costillas, bien del mismo lado a la oreja a construir, como aconsejan una gran parte de los autores, o del lado contrario.

Se trata de un problema complicado por su constitución, a la que se añade su enrevesada e irregular forma del mismo. Implica la necesidad de crear un difícil armazón, si se me permite, «artístico», que dé forma al futuro pabellón. La ausencia total o casi total en algunos casos de la estructura puede obligar a partir de cero para crear una nueva armadura. La sustancia más idónea es el cartílago, bien sea costal, autoinjerto fresco o conservado y homoinjerto.

Para el autoinjerto, el acopio se realiza a expensas de los cartílagos costales de las últimas costillas. En lo que se refiere al homo injerto, el acopio se realiza a expensas del pabellón auricular familiar y especialmente maternal. Tiene la ventaja de plasmar un pabellón con todas las características de normalidad, estructura y de posición en relación al espacio craneal. Cuando se precisa de una menor cantidad se puede utilizar autoinjertos contralateral de cartílago sólo o cartílago y piel.

Por otro lado, los homoinjertos mixtos de cartílago y piel son rechazados en especial por la parte correspondiente a la piel. El cartílago resiste más, aunque se reabsorbe también con harta facilidad.

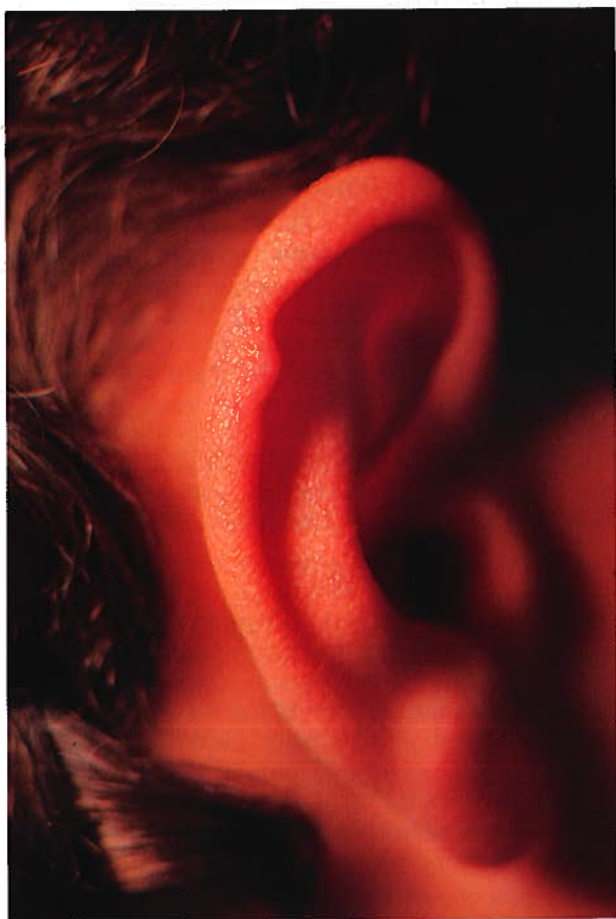
STEFFENSEN (1952) (1) utiliza un cartílago costal conservado, que le da la forma de una oreja con un molde y que está perforado por múltiples agujeros con objeto de conseguir un aumento de la vascularización. Tiene el inconveniente a largo plazo de la reabsorción parcial del homo y la deformación consecutiva de aquella figura más o menos perfecta y de unas medidas adecuadas que habíamos implantado. GILLIES, H. (1951) (2); LELASSEU (1951) (3); STEFFENSEN (1952) (1);



Microtia Grado III



Microtias Grado III



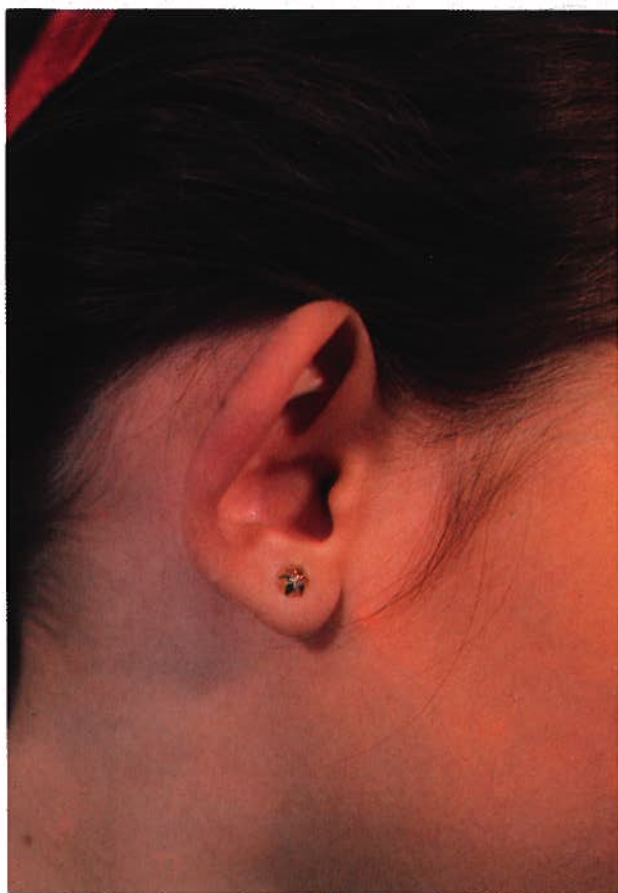
Microtia Grado II-III

KAZANJIAN, V. (1958) (4), etc., han probado y aportado su experiencia en esta materia.

Hemos utilizado en algunos casos homo de fibrocartilago articular de la rodilla, pero los resultados no son lo suficientemente halagüenos. El cartilago costal conservado, según STEFFENSEN (1), a la larga sufre un proceso de reabsorción, se fibrosa y presenta una depresión a dicho nivel.

Los autoinjertos compuestos o mixtos de piel y cartilago, cuando se utilizan, deben ser injertados

los dos componentes al mismo tiempo, formando un todo. Se utiliza el pabellón contralateral y los resultados a largo plazo no son todo lo efectivos que uno pudiera esperar, teniendo en cuenta el material idóneo utilizado para la construcción. Hay el riesgo que se produzcan necrosis del injerto implantado, al ser muy sensibles estos injertos compuestos por dos tejidos diferentes. RUBIN, L. (1963) (5); POLLET, J. (1=966) (6); CONVERSE, J. M. (1950) (7), y TANZER, R. C. (1959) (8).



Microtia Grado II

En lo que se refiere a los autoinjertos utilizando cartílago costal, existen diversas técnicas, aunque todas ellas tienen en conjunto mucho en común. PIERCE, G. W. (1930) (9), utilizaba los métodos que en la cirugía del pabellón hemos ido describiendo hasta ahora como la utilización de colgajos auriculocervicales, separación angular del cráneo, etc. Sin embargo, los resultados no son optimistas referentes al tamaño del pabellón, a las características del helix y la ausencia de otros accidentes o irregularidades del mismo, sin contabilizar a largo plazo la retracción y la exacerbación de estos defectos, que precisarían una corrección quirúrgica en el futuro.

DUPERTOIS, S. M., y MUSGRAVE, R. H. (1959) (10), proponen otra técnica utilizando los diversos procedimientos hasta aquí reseñados. Los resultados son mejores utilizando autoinjerto de cartílago costal fresco, pero no son igualmente optimistas y constituyen un fracaso total cuando usamos cartílago costal conservado. Sin embargo, nosotros, una vez ha sido extraído y utilizado, el cartílago costal sobrante es enterrado en el abdomen para una ulterior utilización, entonces los resultados son buenos.

GINESTET, G. (1941), propone una técnica utilizando autoinjerto de cartílago situado y centrado con arreglo al orificio futuro, remedo del conducto

auditivo externo. Su técnica la desarrolla en varios tiempos quirúrgicos y necesita, además, algunos retoques finales. Los resultados no son del todo optimistas, pues con frecuencia precisa algún adelgazamiento del pabellón al presentar un aspecto demasiado grueso.

DUFOURMENTEL, C. (1958) (11), practica una incisión superior en el cuero cabelludo para lograr un colgajo tubular, que será situado por debajo del pedículo celulovascular para nutrirlo. El autoinjerto de cartílago en forma semilunar se sitúa de manera que la curvatura menor se encuentre y forme el borde posterior del conducto auditivo externo, si existe, o el que en un futuro se vaya a crear.

Los resultados presentan cierta retracción postoperatoria. Para la formación del helix ascendente realiza una incisión en N invertida que lo sitúa en posición vertical. Los tejidos presentan, asimismo, cierta retracción postoperatoria, pero el cartílago auto responde bastante bien.

PEER, L. A. (1943) (12), y AUFRICHT, G. (1947) (13) crean un molde, calco perfecto de un pabellón. Se corta y se reducen a pequeñas porciones el auto cartílago costal extraído y lo introduce en la piel del abdomen. Se mantiene durante varios meses para conseguir una vitalización con formación de tejido fibroso. Una vez transcurrido el tiempo necesario se extrae de su molde y se introduce en el lecho correspondiente que se había creado. El resultado a la larga no es bueno, pues falla por reabsorción parcial del mismo y de diver-



FIG. 1.—*Microtia construcción del pabellón.*

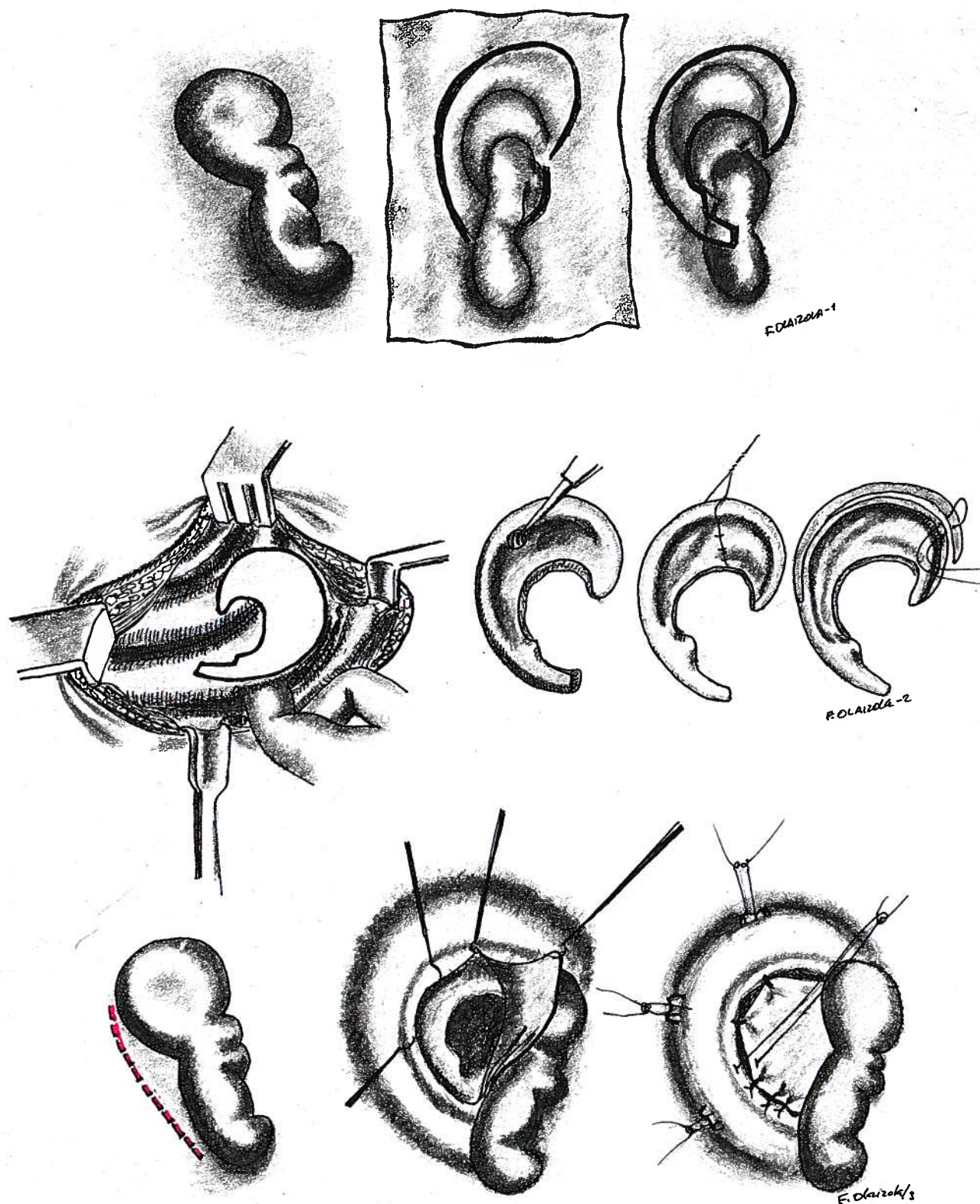
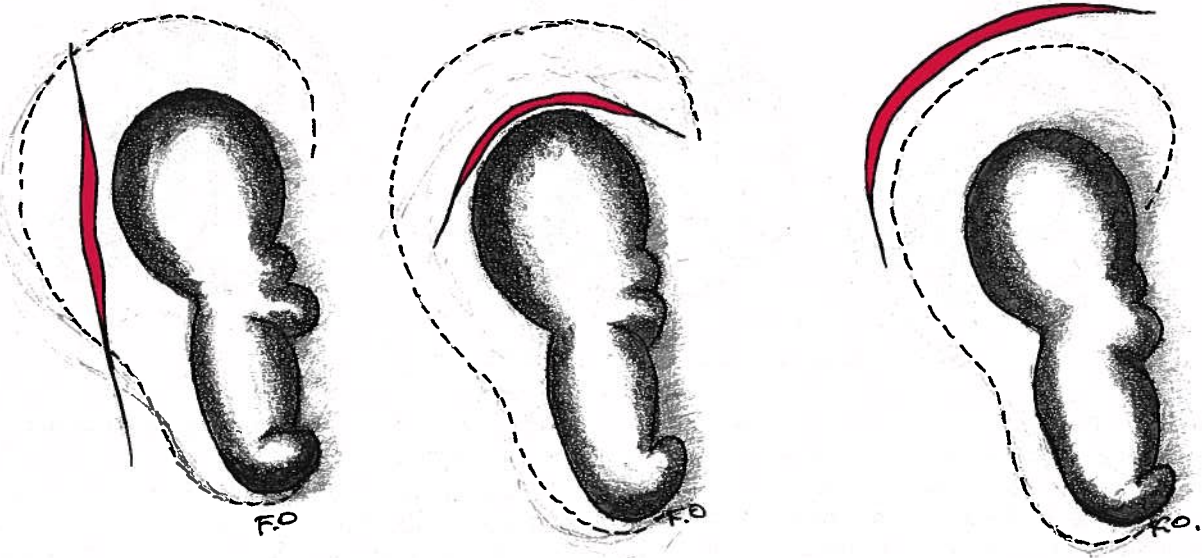


FIG. 2.—Primera fase. Construcción del pabellón en las microtías técnica de conserve modificada de Tanzer. Acoplo fabricación e implantación del prefabricado pabellón costal.

sas partes que deforman aquel modelo tan bien concebido.

Sobre la misma o semejante base teórica, y variando ciertos artificios técnicos, tenemos el pro-



cedimiento de LIMBERG, A. (1961) (14), muy subyugante, pues injerta homo conservado en frío y, mediante una jeringa especial el cartílago micronizado es introducido en los puntos básicos donde va a producirse el «germen» de la futura oreja. Un segundo tiempo se realiza un mes después, con despegamiento de la piel y tejido celular subcutáneo del plano posterior y la pérdida de sustancia se cubre con un injerto epidérmico libre. Por último, un mes más tarde se extirpa el tejido fibroso adherido al hueso, dando profundidad a la concha.

En nuestra experiencia las técnicas que utilizan los homoinjertos de cartílago conservado casi siempre han dado malos resultados a la larga, debido a las reabsorciones más o menos grandes; sin embargo, creemos que los auto crecen enormemente sus posibilidades.

TANZER, R. C. (1959-1961) (8), sentó las bases de la nueva cirugía del pabellón. Describe su técnica en cuatro fases: preparatoria, obtención y colocación de la estructura, despegamiento y construcción de la concha en tres fases (ver atresia auris congénita constr. pabellón).

Numerosos autores han seguido la técnica de TANZER (8), como CONVERSE (7), LEWIN (15), MARINO (16), etc., y posteriormente han perfeccionado los tiempos operatorios, reduciéndolos a cuatro. Tiende a remarcar más que ninguna otra técnica las diversas prominencias del plano de la escafa y el hundimiento conchal, así como la también prominencia del helix sobre el plano de la escafa, aunque es preciso reconocer que luego, en la práctica, y pasando unos meses con un espíritu crítico, se puede observar un pabellón grueso excesivamente y en apariencia más tosco y espeso del conjunto piel y cartílago del que los autores se habían propuesto.

En el tiempo preoperatorio se levanta la línea del cuero cabelludo, aunque no es preciso para la realización de un espeso almohadillado. Se aprovechan las reliquias auriculares utilizables en la construcción del lóbulo, para lo cual se realiza una incisión en rama con dos vertientes, anterior y posterior al vestigio auricular, y otras dos perpendiculares sobre la vertical, una pequeña anterior y otra posterior en el tercio inferior, y, por último, se subsanan los planos cruentos con el cubrimiento en especial en la parte superior con

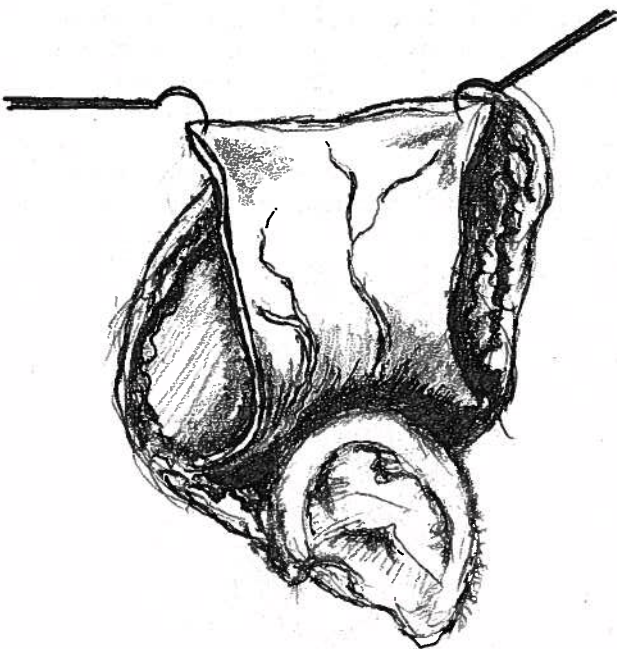


FIG. 4.—Fascia parieto temporal para cubrir y nutrir el cartílago injertado (Brent).



FIG. 5.—Segunda fase. Desplazamiento y reconstrucción retro con injerto de piel (Converse).

un injerto libre dermoepidérmico o con simple aproximación de los bordes. Previamente el colgajo con los restos auriculares es rotado y situado en los labios de la herida de la incisión perpendicular creando de esta forma la porción inferior o lóbulo (fig. 1).

En un segundo tiempo, y después de la cicatrización y desaparición de la infiltración postoperatoria, se realiza la fase de obtención del injerto a expensas de los cartílagos costales sexto y séptimo, para la construcción de la parte correspondiente a la escafa, y la octava para una pequeña banda cartilaginosa con la que reconstruir el helix. El arco de la escafa tiene que tener la circunferencia que le corresponde de acuerdo al pabellón del lado opuesto y si es mayor se reduce seccionando un segmento y volviendo a suturar nuevamente con hilo de acero las dos partes de la

escafa que se han seccionado para conseguir la circunferencia precisa (fig. 2).

Labrar, disecar, dibujar los diferentes planos del futuro pabellón del helix y del plano escafo antehelix, dejando para el último tiempo el ahondamiento del plano profundo correspondiente a la concha, constituyen los distintos tiempos que es necesario realizar.

La parte superior puede ser fenestrada o perforada con múltiples orificios y con objeto de mejorar la viabilidad del injerto.

La banda delgada del 8.º cartílago costal o previa preparación y modelación va a constituir el helix con una base plana y recta, un reborde redondeado y una hendidura en la parte interna. Se sutura esta delgada pieza sobre el borde libre de la circunferencia de la escafa mediante hilos de acero de cinco cerros (fig. 2).

Por último, esta pieza «artística» hay que situarla en un lecho, para lo cual se practica una incisión vertical en la cicatriz ya existente de antemano para la creación del lóbulo en el primer tiempo. Su parte inferior llega hasta la mitad del lóbulo, el cual sujeta al injerto e impide su rotación. La piel delgada en ese lugar cubre los distintos salientes y hundimientos que habíamos crea-

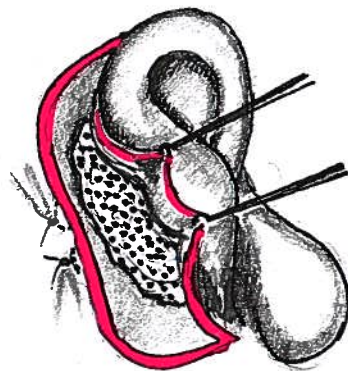
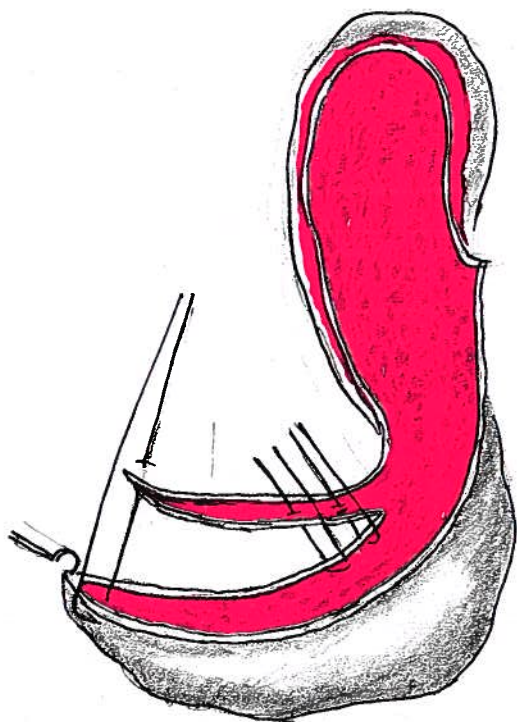
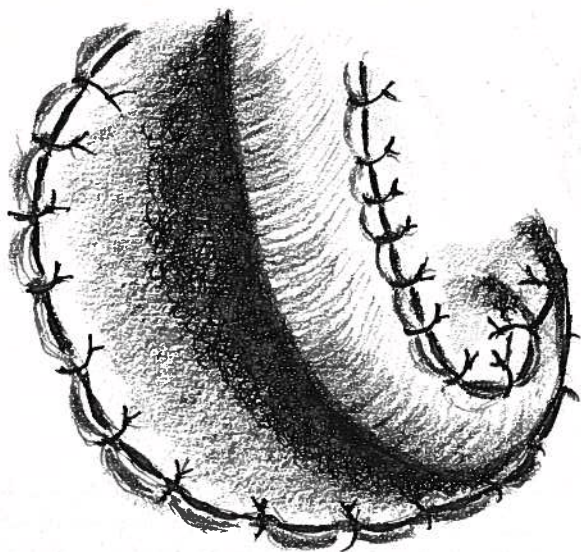


FIG. 6 BIS.—Segunda fase. Dos formas de separación pabellón auricular.



do, y una serie de puntos transfixiantes con pequeños rodetes de protección de gasa defienden la piel para evitar la necrosis.

Cuatro meses después se realizan las tres etapas de esta fase, con dos meses de separación entre cada una de ellas, para evitar trastornos de vascularización.

La mitad inferior de la estructura cartilaginosa es despegada conservando el tejido blando revitalizado que rodea al armazón y que es cubierto con un injerto dermoepidérmico, y la pérdida de sustancia que esto implica se tapa con un colgajo sobre la concha y liberando a ésta.

En un segundo tiempo, el surco cefaloauricular se agranda al continuar la disección, creando una abertura en asa, y la superficie cruenta es recubierta por un injerto libre en hojas de libro.

Con respecto a la tercera etapa, consiste en el cierre del túnel cutáneo creado en las etapas anteriores. El plano posterior se cubre con un injerto dermoepidérmico, y el plano externo o lateral está formado por el injerto hecho en el primer tiempo y un corto colgajo extraído de la cara posterior del pabellón.

SPINA, V. (1954) (17), trata de reducir los tiempos quirúrgicos, el plano de la escafa se obtiene de los cartílagos costales en uno o dos trozos y se les da forma y se suturan con hilo de acero. Si está compuesto por dos partes, éste corresponde al profundo, y el superficial realiza un remedo de Y, simulando las dos raíces del antehelix.

PINTAGUY, I. (1969) (18), practica una misma incisión vertical para la colocación del lóbulo y la introducción del injerto cartilaginoso y utiliza una placa fina que hace de escafa, a la que sutura una laminilla externa, que hace de helix, y otro fragmento para simular la concha. Dos meses después se reemplaza el defecto de piel del cuero cabelludo por un injerto dermoepidérmico.

CONVERSE, J. M. (1958) (19), suspende todo lo concerniente a la posibilidad de una permeabilidad del conducto auditivo externo, así como de los restos cartilagosos, que se posponen para un segundo tiempo. Utilizaba una técnica ya abandonada, practicando dos incisiones en la parte superior e inferior, tunelizando, disecando, formando un lecho y uniendo entre ambas, por las que se introducía una banda de cartílago delgado de sección triangular y al que se le realizaban unas muescas colocando unas cuñas en las muescas que obligaban a una curvatura de la pieza cartilaginosa semejante a la que correspondería a un antehelix en su situación normal, el cual se mantiene en posición mediante sutura a pequeños vestigios de cartílago ya existente.

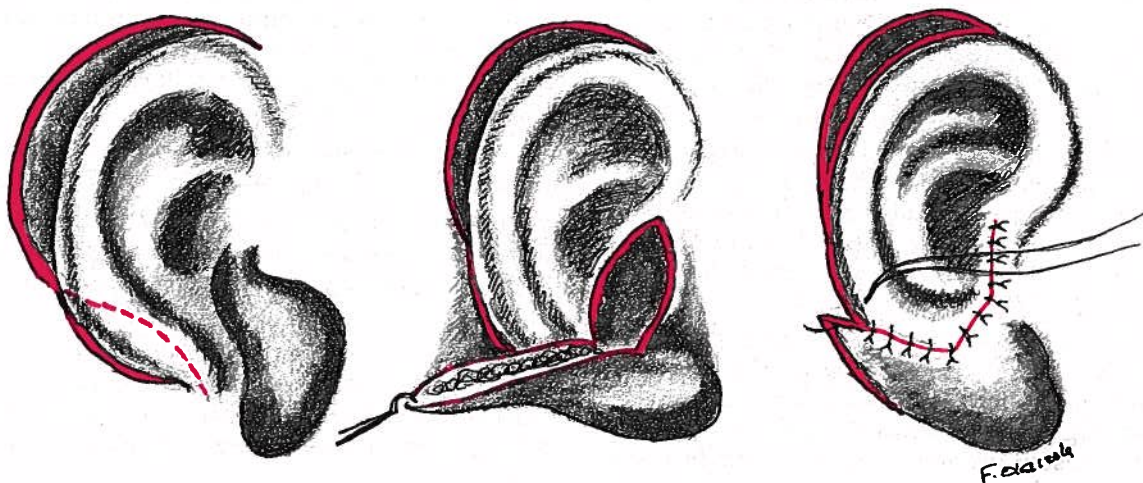


FIG. 7.—Tercera fase. Construcción lóbulo (Converse).

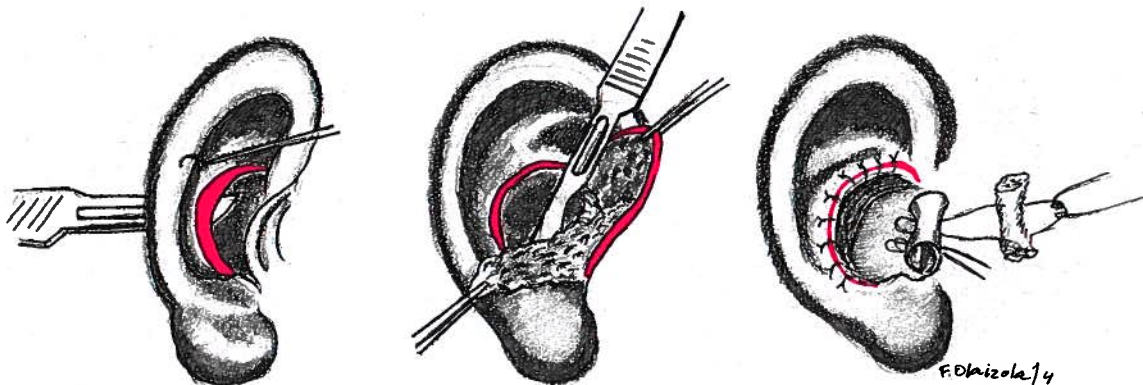


FIG. 8.—Preparación concha o simulación canal y construcción del trago (Converse).

Como ya hemos descrito previamente, el lecho se crea mediante una disección roma y tunelización del lugar que debe ocupar el injerto, y mediante unos puntos se consigue el anclaje del mismo y se evita la migración.

En un segundo tiempo se reconstruiría el pabellón, que es fabricado a expensas del cartílago costal, que, previamente labrado y en algunos casos fenestrado, es situado en su lugar después de realizar una nueva tunelización más posterior. Esta técnica, diseñada por CONVERSE, ya no se utiliza, y en la actualidad realiza con arreglo a las necesidades una construcción del pabellón, uniendo varias piezas cartilaginosas, y de la misma forma para el borde del helix, con hilo de acero, hasta conseguir la forma más aparente al pabellón y situar en el lugar más conveniente por equiparación con el oído contralateral normal.

Su introducción se puede realizar de tres formas:

a) Se practica una incisión vertical por detrás de los restos vestigiales y se introduce la estructura del pabellón que hemos creado y que conecta a la microtia o vestigios existentes; b) haciendo la incisión en el cuero cabelludo, estando parte del injerto por debajo del mismo, o c) a través de la futura concha, que se sitúan con cuatro o seis puntos de sutura a la piel (fig. 3).

El anclaje del pabellón se realiza también mediante puntos transfixiantes y protegidos entre éstos y la piel con un tejido a poder ser blando y que haga de acolchado o almohadillado, evitando la necrobiosis y lesión de la piel. Estos puntos van a dibujar la circunferencia del nuevo pabellón (fig. 2).

Cuando la piel es insuficiente o la que existe está en mal estado fibrosa y cicatricial por otras intervenciones, BRENT, B. (1985), aconseja el aporte de un colgajo de aponeurosis epicránea parietotemporal vascularizado, seccionado en la parte superior y en charnela inferior que cubre el armazón cartilaginoso (fig. 4).

Una perfecta coaptación con la pieza diseñada obtendrá una forma más perfecta y evitará depósitos hemáticos que puedan perjudicar su utilización. Todo ello será recubierto por un injerto libre dermoepidérmico.

Esta técnica también la preconiza BOUDARD, PH. (1989), cuando el tejido cutáneo no es de buena calidad y hay serias dudas de su nutrición, aunque se pone en tela de juicio que es más aconsejable si esta intervención, en sí traumática, o la utilización de la prótesis de expansión dos veces por semana durante un mes y medio en aquellos casos en que la piel, sin ser del todo buena, es por otro lado insuficiente.

En un segundo tiempo, tres meses después se realiza el tiempo para la formación del lóbulo y despegamiento del pabellón, para lo cual sobre el borde posterior del helix y 5 mm. más atrás se realiza una incisión sobre la piel de la mastoidees en forma semilunar más distante en la parte media que en los extremos, realizando una disección (excepto en el polo superior, del cual va a depender todavía la irrigación del injerto), que llega hasta la zona cutánea que cubre la concha. Este área cruenta se cubre con un injerto dermoepidérmico y con unos puntos sobre el periostio mastoideo se aproxima este labio evitando la tracción (fig. 5, 2.ª fase).

Los restos cartilaginosos, situados por delante del futuro pabellón, van a constituir el lóbulo y el trago.

Por otro lado, para conseguir un despegamiento del pabellón se sitúa un trozo de acrílico recubierto por la fascia y situado en la porción retroauricular posterior.

Los vestigios cartilaginosos situados por delante del futuro pabellón van a servir para la construcción del lóbulo y la parte inferior del trago y los vestigios superiores para el helix ascendente.

Tres meses después la piel de la zona correspondiente al trago es disecada desde la

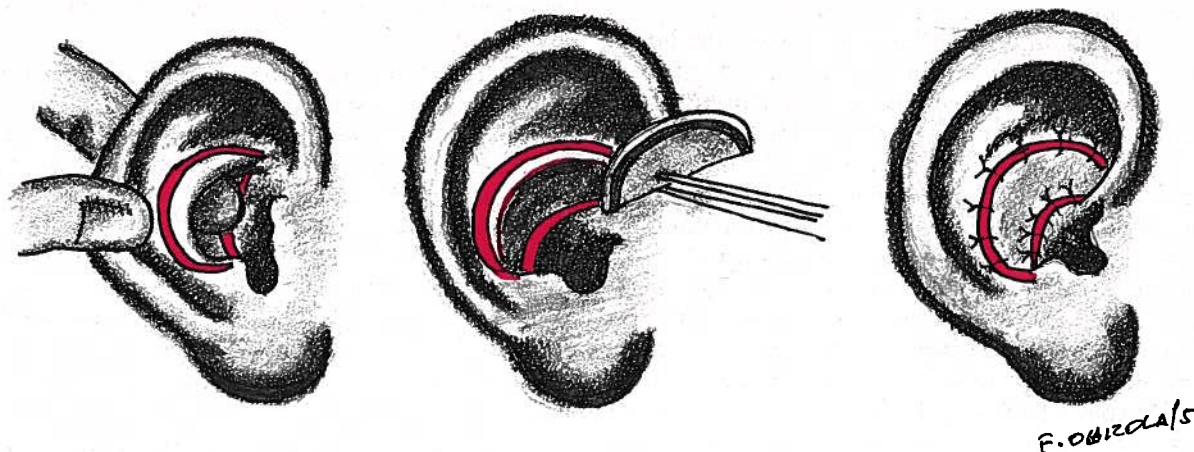


FIG. 9.—*Construcción concha. Injerto auto contralateral (Converse).*

profundidad hasta la periferia, que, doblándose sobre sí misma, va a constituir el futuro trago. Dos puntos de sutura transfixiante lo completarán y un injerto libre de piel cubrirá la zona de la concha desnuda.

Una incisión vertical vestigial auricular y anterior del futuro pabellón, debido a su forma de bordes redondeados de estos restos auriculares, va a permitir con otra incisión horizontal el desplazamiento y acoplamiento angular de la vertical con la horizontal en la formación del futuro lóbulo (fig. 6).

Para conseguir la perfecta angulación se realiza también a expensas de un injerto compuesto del pabellón del oído contralateral mediante una incisión transfixiante a nivel del borde interno del implante cartilaginoso y la extracción de una pieza completa del otro oído y la sutura a la cara posterior.

CONSTRUCCION CON CARTILAGO AURICULAR

Se puede utilizar cartílago solo o injertos cartilaginosos compuestos (cartílago y piel). Tiene la ventaja de que su fisiologismo y metabolismo propio le hace más resistente al cartílago costal.

Injertos cartilaginosos simples. GILLIES, H. (1937) (20), utilizaba el cartílago auricular de origen materno. Gran defensor de la silueta en signo de interrogación con recogimiento de la parte inferior del pabellón en relación con el lóbulo. Con los restos auditivos crea el lóbulo y la raíz del helix. Utiliza la piel local y un colgajo de rotación para la parte superior con retranqueo del cuero cabelludo. Utiliza fibrocartílago obtenido de la madre y que sobrepasa alrededor de 0,5 cm. de la periferia y del borde de la raíz del helix y se sitúa

en su lugar previa incisión periférica. Utiliza colgajo pediculado pectoral tubulizado para la construcción del helix por trasposición.

GALTIER (21), nombrado por SENECHAL, G. (22), realiza una exeresis total del cartílago del oído opuesto y, previa rotación de 180°, se inserta en la piel de la región auricular. Despegamiento con injerto en hojas de libro y la aplicación de un colgajo tubulado cilíndrico para formar el helix. Esta técnica tiene el inconveniente de alterar la composición del lado sano, salvo, como dice SENECHAL (22), que sea anormal y providencialmente grande.

WEBSTER, J. P. (1944) (23), utiliza sólo restos cartilaginosos y los manipula para construir la armadura del nuevo pabellón, aunque debe pensarse que estos restos del pabellón sean suficientemente grandes y abundantes.

STEFFENSEN, W. H. (1952) (1), utiliza una técnica semejante a GILLIES (20), con extracción del cartílago de la concha y conservación del pericondrio, al cual se acompaña con un taponamiento compresivo durante tres semanas de la zona donante. Despegamiento utilizando un colgajo cutáneo mastoideo e injertos libres.

En los *injertos cartilaginosos compuestos* van incluidos la piel y el cartílago, ya que los defensores de esta técnica sostienen la imposibilidad de realizar injertos por separado de piel y cartílago ante las características tan específicas de la piel y cartílago del pabellón.

RUBIN, L. R. (1963) (5), y POLLET, J. (1964) (24), realizan técnicas semejantes fundamentadas en estos principios, actuando en cuatro tiempos. En el primer tiempo se construye el lóbulo mediante cualquiera de las técnicas ya expuestas aprovechando los restos auriculares, RUBIN (5), o realizando al mismo tiempo del helix, POLLET (24), para lo cual se sirve del pabellón del lado opuesto

del que se extrae una cinta cartilaginosa a lo largo de la misma porción horizontal y descendente de la escafa para situarla en la porción horizontal y vertical del futuro contorno del pabellón. RUBIN (5) realiza esto en un mes después, pero idéntica forma. POLLET (14) introduce la extremidad inferior del helix en el lóbulo mediante una incisión en Z. La concha se realiza (fig. 8) mediante la extracción del lado opuesto de un injerto de piel y de cartílago en forma de concha y más ancho en la parte superior. Se cambia 180°, situando lo de arriba abajo y lo de abajo arriba y suturando a la piel de una superficie cruenta que se ha extirpado en la región del pabellón que queremos reconstruir, utilizando la piel para la reconstrucción del trago. Cuatro a seis meses después se realiza el tiempo de liberar el pabellón, teniendo en cuenta la angulación que hay que darle al oído normal y aprovechando la piel que hay que extraer en dicho lado para otros injertos cutáneos. Un cuarto tiempo trata de armonizar las medidas del pabellón, para lo cual alargan el eje vertical por un mecanismo semejante de construcción de las microtías.

RECONSTRUCCION TOTAL UTILIZANDO ESTRUCTURAS INERTES

Hasta la actualidad los diversos productos que habían sido utilizados tenían como fundamento que no se produjera un rechazo y que fueran sustancias que más o menos se comportaran como materias inertes y con múltiples perforaciones, que permitieran una reorganización tisular a través de las mismas, que cubrieran ambas caras, que no produjeran decúbito y, por ende, la posibilidad de la eliminación del mismo.

Lógicamente las características que debe tener cualquier producto no orgánico que queramos introducir en esa zona tan delicada es que sean biocompatibles, bien bioinertes, bioactivas y biodegradables, si queremos obtener de los mismos una buena respuesta. Los estudios de animales de experimentación se ha podido comprobar una encapsulación precoz, ausencia de signos de rechazo y la formación de colágeno. Esta respuesta favorable es obtenida por el ceravital, que está compuesto por una glass ceramic moldeable y que, colocado en distintas partes del oído, se vienen obteniendo unos resultados orgánicos francamente esperanzadores.

Posteriormente, la aparición del triosite, compuesto por una mezcla de fosfato tricálcico (60 por 100) e hidróxido de aluminio (40 por 100), mezclado con fibringlue abriga esperar buenos resultados tanto in vitro como in vivo y que nosotros

hemos estado utilizando con comportamientos no despreciables.

Este podría ser en el porvenir el nuevo camino a seguir con objeto de reducir y solucionar los complicados problemas que suscitan todas estas técnicas orgánicas en ocasiones difíciles de resolver y en las que, en ocasiones, se acompañan de un factor mutilante y muy difícil de soslayar. Técnicas, como decíamos, complejas con unos resultados en unos casos buenos y en otros no tanto, y cuando no, en ocasiones, decepcionantes, después de varias intervenciones.

Asimismo, se reducirían los tiempos operatorios.

Anteriormente otros productos, como el proplast, compuesto por una sustancia porosa mezcla de teflón y carbón que hicieron abrigar grandes esperanzas comprobando microscópicamente la invasión del tejido conjuntivo, formación de tejido osteoide y óseo, pero desgraciadamente, pasados unos años, los resultados no eran buenos y hubo que desecharlo.

Los productos acrílicos, polietileno y teflón y anteriormente marfil, vitalium y tántalo, a pesar de las ventanas, orificios y perforaciones, etc., con objeto de conseguir un mejor acoplamiento a los tejidos vecinos, fueron y han sido un fracaso, debido a la mala tolerancia y los rechazos de las sustancias utilizadas a largo plazo.

Existen diversos métodos, los cuales describiremos sucintamente, y que en este caso no tienen otro fin que la divulgación y el aprovechamiento de algunas manipulaciones útiles para otras técnicas.

WHITE, M. F. (1954) (25), realiza tres tiempos: en el primero, preparación de un injerto de piel total trapecoidal sobre el cuero cabelludo que después de su despegamiento es enrollado sobre sí mismo y rebatido hacia arriba.

Seis meses después se practica el segundo tiempo, para lo cual se talla en un bloque o de una hoja delgada de polietileno multiperforado para la invasión de los tejidos a través de los mismos. Para la colocación de la prótesis se incide en sus bordes anterior superior y posterior, se diseca el lecho y se sutura y se fija in situ para evitar su migración con unos puntos de catgut crómico. El producto situado ya conserva un colgajo pediculado para su irrigación posteroinferior y al mismo tiempo cubre la parte superior y posterior de la prótesis.

Un mes después se retocan los dos polos por una incisión en Z que permite un acabado más fino.

Una visión en conjunto estético y funcional obliga a contemplar con una visión diferente

ambos problemas, primando entonces el funcional, sobre todo en aquellos casos unilaterales.

EDGERTON, M. T. (1969) (26), sostiene que en aquellos casos de atresia unilateral con buena audición contralateral el tiempo plástico prima y debe ser operado a partir de los cuatro años, mientras que la rehabilitación auditiva y la cirugía que a ella concierne considera la fecha óptima a los 17 años.

Sin embargo, en aquellos casos de atresia bilateral que el problema auditivo es básico en su rehabilitación, considera realizarla al mismo tiempo en ambas facetas plástico funcional, aunque esta última no se realice en el mismo acto quirúrgico y se proponga para un segundo tiempo.

El emplazamiento en la cirugía del pabellón es importante, teniendo en cuenta la futura situación del neoconducto membranoso y óseo, que permiten al realizar el neoconducto desplazar momentáneamente el pabellón hacia adelante.

Realiza también en dos tiempos, más uno preoperatorio. Este último trata de conformar el lóbulo utilizando los restos cartilagosos y la piel pediculada obtenida desde el mentón, que por deslizamiento se sitúa para cubrir la zona auricular. Una incisión de descarga se realiza a nivel de la concha para llegar al helix. La parte cruenta se cubre con un injerto libre del lado contralateral.

Utiliza silicona 370 y aconseja introducir y fijarlos a la región mastoidea, recubriendo la parte procidente con músculo temporal. Realiza la incisión curvilínea en la línea del pelo, con objeto de evitar los fracasos por delgadez de la piel.

Para el despegamiento del pabellón se realiza bien por la misma elasticidad del implante o por la colocación de un trozo óseo obtenido de la cresta iliaca. La posible caída secundaria del polo superior lo resuelve con una pequeña cinta de fascialata que atraviesa el implante.

OMBREDANNE, M. (1971) (27), da menos importancia al despegamiento del pabellón que a la consecución de una fijación que evite la migración, ya que, en su cambio de posición, puede dificultar u obturar el neoconducto creado posterior a una cirugía de la atresia.

Divide los vestigios cartilagosos seccionando el resto del cartílago entre los dos tercios inferiores y el tercio superior para que, rotándolos hacia la horizontal, crear con el primero el lóbulo y con el segundo el helix. La superficie cruenta se cubre con un colgajo pediculado.

La unión de la porción vertical con la horizontal consigue, mediante dos incisiones, superior e inferior, de los restos cartilagosos que ha trasto-

cado previamente, creando una tunelización y un lecho que una ambos extremos.

El siguiente tiempo debe ir unido a los casos de construcción del conducto con la creación del trago por plegamiento.

Ya comentado en páginas anteriores al hablar de la construcción del pabellón con productos inertes que muchos de ellos, que tantas esperanzas depositaron sus autores, en la actualidad están abandonados.

Cuando surgen estos diferentes y nuevos productos existe un tiempo desde su introducción en el arsenal médico de grandes esperanzas y con unos resultados triunfalistas que luego el tiempo, juez implacable, los pone a cada uno en su verdadera situación y pasado un tiempo algunos desaparecen silenciosamente; otros prosiguen lánguidamente hasta la aparición de un nuevo producto que a primera vista también creemos que va a resolver todos nuestros problemas.

Hojeando diversos autores y diversas técnicas tenemos que CRONIN, T. P. (1966) (28), proponía una nueva prótesis, en aquel tiempo revolucionaria, con la creación previa de un implante semejante a un pabellón normal. En él se describen las ventajas del mismo: prefabricación y no tener que realizarlo in situ, perfectamente regulares, ausencia de bordes agudos y la diafanidad al estar perforados con grandes orificios. En la periferia el reborde del helix está cubierto por tejido de dacrón y al venir todo preparado se reduce ostensiblemente el tiempo de intervención.

Prevía construcción del lóbulo y eliminación de restos cartilagosos anómalos, se crea a través de la misma incisión un lecho que, introducida la prótesis, se apoya y cubre con la capa tejido adiposo y tejido celular subcutáneo, que protegerá a la piel. Taponamiento ligeramente compresivo y se mantiene un drenaje unos días para evitar hematomas.

Dos meses después se realiza una incisión por fuera del reborde de la prótesis, 2 a 3 mm., siempre cubierta por el espesor de la piel total. La zona mastoidea y la cara posterior se recubre con un injerto libre de piel total.

Tres meses después, con objeto de separar el nuevo pabellón, se coloca en el surco una pieza angular de silastic, que hará más procidente y comparativamente semejante con el otro lado.

Los inconvenientes vienen dados por la migración, deslizamiento de la prótesis, edema subcutáneo que atenúa los relieves, superficilización de la prótesis, adelgazamiento de la piel, infección, ulceraciones cutáneas, despegamiento del helix, necesidad de una protección de los tejidos con fascia lata, retracción cutánea, etc.

Es indudable que una de las causas del fracaso es la migración, que va a provocar una falta de coincidencia entre el pabellón y el lugar que le corresponde con arreglo al ostium y conducto auditivo externo creado. Para nosotros una de las causas de la migración consiste en confiar su anclaje a los tejidos blandos de la zona afecta, pero estos tejidos ceden a las diversas tracciones que tienen que sufrir, de tal forma que su situación puede modificarse y, por ende, los puntos fijos que nosotros precisamos no sean inamovibles.

De ahí que las nuevas corrientes de anclajes óseos son para nosotros, bajo esa visión, incomparables; otros serán los problemas que puedan crear, pero bajo el punto de vista de fijación son un éxito.

CONSTRUCCION ESTETICA AURICULAR ACOPLANDO PABELLONES ARTIFICIALES

Las dificultades en obtener unos buenos resultados creando el pabellón, la necesidad de múltiples intervenciones quirúrgicas, la necesidad de un espíritu optimista y predispuesto del paciente y de la familia, la exigencia por parte de la familia de un perfeccionismo auricular imposible de conseguir, ha orientado a una nueva filosofía y a la creación de unos conceptos diferentes en la solución de este problema.

Como ya nos hemos referido anteriormente el gran avance que ha supuesto la utilización de productos inorgánicos, cerámicas, aluminio (hidrosiapatita), carbón, teflón, silastic, o la mezcla de varios de ellos (proplast). Además su constitución, sobre todo cuando se trata de material microporoso, que en teoría trata de invadir dichos orificios por prolongaciones conjuntivas y vasculares y con transformaciones a posteriori en tejido osteoide u óseo. Aunque no siempre los resultados son halagüeños y definitivos, pues algunos al cabo de unos años son rechazados, nos permite en un presente y en un futuro la utilización de un amplio abanico de posibilidades, aunque los resultados obtenidos hasta ahora no sean definitivos.

Hoy en día ya constituye historia el hablar de coautouchou, porcelana, celuloide, acetato de celulosa, así como los anclajes nunca buenos ni resolutivos, como son la utilización de varios hilos de acero, pequeñas platinas que, escondidas detrás del pabellón, llegan al vertex haciendo de sujeción, agrafes con perforaciones del pabellón o hilos de oro o acero cuando la destrucción del pabellón era parcial.

Los procedimientos que llama SENECHAL contemporáneos y que ya se empiezan a perder en la

noche de los tiempos, olvidados por el poco éxito de los mismos, como el látex vulcanizado, el cloruro de polivinilo de AUBRY (29), PILLET (1953) (30), WELLINGTON (31), los túneles de OMBREDANNE (1957) (32), el oído de acrilato de DUBS (1966) (33), utilización mixta y protésica BULBULIAN (1969) (34) y cols., piezas de acero acopladas al periostio mastoideo, técnicas mixtas como propone DUNTON (1964) (35), utilizando restos del lóbulo y del helix si es posible y crear un colgajo tubulado del cuello suturándolo a la raíz del helix y al lóbulo. La prótesis se coloca ocupando el espacio que se ha reducido entre el helix, el lóbulo y el tubo del helix que se había creado y que va a formar el reborde periférico del pabellón.

FROMM (1964) (36) presenta dos métodos y en ambos considera la necesidad de crear un meato para apoyo de la prótesis con una montura de gafas y creación de un canal a partir de la concha. La prótesis la realiza de metilmetacrilato o polivinilo (más blando).

Crea, asimismo, otro método, en que considera necesario resolver la atresia como solución previa (conducto, tímpano y osículos), y coloca un trasplante óseo de hueso iliaco. Dos colgajos son diseñados fuera del meato y suturados entre ambos y se recubre el hueso con otros dos colgajos. Unos meses después, cuando el puente óseo se ha hecho resistente, un crochet de oro, de vitalium o un imperdible se coloca en un pequeño túnel.

DE CRONIN (28), nombrado por SENECHAL (22), realiza en un solo tiempo creando tres cámaras, una en el trago y dos retroauriculares, quedando embutida la piel, con el que se forma un trípode para apoyo de la prótesis. Una pequeña rotación permite quedar fija.

Existen otras muchas técnicas de diversos autores, como AUBRY (1953) (30), con inclusiones metálicas; BENOIST (1966) (37), polivinilo, siliconas, látex, etc. TERKILDSSEN (38) utiliza revuetex con colorantes y un estabilizador. BROWN, K. E. (1969) (39) utiliza silastic para la creación de la prótesis, etc.

Un estudio imparcial de las prótesis auriculares nos indica la importancia tanto en la construcción de las mismas como su colocación. Lo demás es cuestión de matiz; así, su indicación y la edad, ya interviene un factor psicológico, compañeros de colegio y el entorno familiar, sobre todo en los padres que han pasado por todas las etapas desde el día del nacimiento, la llegada a la conclusión de resolver este problema les lleva a insistir en la construcción del oído y después con gran dramatismo continuar estóicamente ante el futuro de intervenciones quirúrgicas para la construcción del pabellón con más interés que el mismo niño, que no toma conciencia de su situ-

ción hasta el contacto psicológico con otros compañeros le delata.

Pero, como veníamos diciendo, el problema más importante depende de la correcta solución quirúrgica de construcción del pabellón o, en el caso de construir un molde protésico (en apariencia mucho más perfecto), que su implantación sea lo suficientemente estable que le dé al portador la satisfacción de no provocar manifestaciones de cualquier sentido en su entorno.

Estas aplicaciones y anclajes tanto óseos como cutáneos tienen el inconveniente en la dificultad de poder conseguir una conexión perfecta e inmóvil, y su utilidad debe ir dirigida a la posibilidad de una aplicación sencilla que permita una manipulación simple para que no acompleje al paciente portador de la misma o, en suma, no se considere portador.

Estas aplicaciones y anclajes tanto óseos como cutáneos tienen el inconveniente derivado de la dificultad de conseguir una conexión perfecta y un máximo de integración de este pabellón artificial a la región donde se sitúa.

Es necesario, por tanto, que dicho anclaje reúna estas tres condiciones: primero, la mejor y más estricta aplicación, segundo la falta de reacción inflamatoria y tercero en los casos de «quita y pon» de fácil manipulación.

En el comportamiento quirúrgico las aplicaciones óseas, ABOULKER (1956) (40), los implantes en el hueso de platinas metálicas anteriores y posteriores al orificio meatal. AUBRY y CHERCHEV, E. (1961) (41).

Las aplicaciones en la piel son mediante bucles cutáneos, OMBREDANNE (1953), colgajos, AUBRY (30), bolsas anteriores y posteriores, MOREL FATIO (41) y los túneles cutáneos, OMBREDANNE (1953). Esta última se realiza en dos tiempos con la creación de dos túneles situados en la parte posterior al meato y en curva de concavidad anterior, y dos meses después se cambia el mandril que había colocado en el primer tiempo, sustituyéndolo por un arco metálico con tres esferas que fijan la prótesis como los botones de presión.

Si se hace mediante gafas, en la que la montura no participa nada más que en el mantenimiento y la espátula dividida en dos ramas, anterior y posterior, debe de cuidar el evitar el desplazamiento de la prótesis reduciendo el ángulo de las patillas.

Por último, la posibilidad de la utilización de un apoyo magnético situado y fijado a la mastoides puede formar parte de la aplicación de la prótesis del pabellón y que va a ser expuesto en un futuro capítulo.

Construcción del trago. Constituye una etapa quirúrgica no siempre necesaria. Cualquiera de las técnicas descritas al hablar del lóbulo pueden

ser aprovechables, aunque en ocasiones una simple incisión en Z puede ser suficiente para trasponer el muñón vertical en horizontal y crear un nuevo lóbulo. En ocasiones se puede utilizar la técnica de BOUDARD, P. H., y cols (1987) (44), fundamentadas en la técnica de BRENT, B. (1980) (45), proponiendo la extracción de un injerto mixto de piel y cartílago a expensas de la concha del oído contralateral. Esta aportación puede también obtenerse de alguna parte del pabellón o profundamente del cartílago.

CONVERSE, J. M. (1963) (43), propone la formación a expensas de la piel de la concha, la disección de las mismas y crear una doblez, en cuyo interior se introduce un trozo de cartílago obtenido bien de residuos auriculares del mismo lado o del oído íntegro del lado contrario.

PROTESIS AURICULARES

Ante una microtia tipo III o una anotia, ya hemos visto las distintas soluciones que proponen diferentes autores y las dificultades que existen, número de intervenciones, etc. Se cuestiona sobre si es mejor en esos casos utilizar una episthesis.

Si bien la utilización en un principio iba dirigida a resolver el problema de tumores y avulsiones traumáticas del pabellón, una solución adecuada es la construcción de éste mediante una episthesis auricular.

TJELSTROM (1981) (42) sostiene que para la implantación de ésta precisa reunir una serie de condiciones. Buena apariencia, cosmética de aplicación y extracción fácil, que la fijación sea fácilmente aplicable, no conectado a las gafas y no reducir las actividad física.

Aunque ya han existido diversos mecanismos para la aplicación y sujeción cosmética, el mecanismo más asequible y de mejores resultados es aquel que sea más receptivo y, al mismo tiempo, biocompatible de los tejidos que nosotros aplicamos y nula reacción del receptor. BRANEMARK (1978) había comprobado experimentalmente en conejos el poder unirse directamente el tejido óseo con el titanio sin la formación de una marcada diferencia o reacción de los tejidos blandos.

TJELSTROM (42) propone en este sentido una episthesis con una óseo integración implantando en el lecho del tejido óseo los tornillos y accesorios de fijación. Fue utilizado ya hace más de quince años en la fijación de la dentadura, y ADELL hizo un seguimiento del comportamiento y posteriormente la utilización del titanium a través de la piel e integrado en el hueso de una forma lo más atraumática posible.

TJELLSTROM (42) distingue siete fases en los casos en que tiene conducto o se le ha creado un conducto. Se realizan dos incisiones en la región posterior al orificio meatal con un puente de piel separando ambas. Se realiza una delicada disección del periostio y se practica cuatro agujeros exactamente a la misma distancia unos de otros del artificio de titanium que queremos colocar y posteriormente se aplican los tornillos en los orificios fabricados. Se suturan las dos incisiones y los artificios y tornillos de titanium, se mantiene intratisular durante tres meses. En esta nueva sesión se extraen los tejidos blandos situados encima de los metales que habíamos colocado. El tejido que cubre los tornillos es extraído y, asimismo, los anclajes de los tejidos se fijan. La pieza que se va a situar articulada con los tornillos es

una especie de puente de oro con unos orificios en los que se van a situar los tornillos que se aseguran con otros tornillos más pequeños en cada uno de los cuatro agujeros. El puente de oro es sujeto a la penetración de piel y al empalme. La episthe-sis es situada a los corchetes de sujeción y el hueso fijo mantiene al pabellón en su sitio.

Los inconvenientes producidos por las reacciones de la piel ante la prótesis y la no dependencia de tener que soportar por la situación externa han sido prácticamente eliminados, según BRANEMARK y TJELLSTROM (42).

Un inconveniente es en ocasiones la no suficiente irrigación que puede provocar una quemadura del hueso y lesionar estructuras cercanas, no sobrepasando de 3 ó 4 mm.

CAPITULO XXII

Tratamiento

Construcción total del pabellón auricular.

Algunas consideraciones sobre puntos importantes

F. OLAIZOLA, R. GOMEZ ULLATE y R. ARROYO

La construcción total por agenesia del pabellón reúne todas las dificultades que se pueden presentar por defecto en la integridad total del mismo.

Las distintas ausencias, defectos o alteraciones que pueden presentarse y las hasta ahora variadas manipulaciones y artificios técnicos más eficaces que los diversos autores proponen para subsanarlos nos ha permitido pasar revista y elegir aquella o aquellas que hemos creído más idóneas para nuestro que hacer, de tal manera que la técnica que vamos a utilizar es una mezcla de diversos artificios técnicos preconizados por diferentes autores salpicados por algún toque personal.

Bien es verdad que la ausencia total es excepcional y siempre existen algunos restos que una correcta utilización puede ser beneficiosa, y aportar a la reconstrucción unas partes nada despreciables.

Las diversas fases que hay que desarrollar obliga a realizar un planteamiento previo y exhaustivo que hay que cumplir en los distintos tiempos para obtener un pabellón lo más semejante al normal (fig. 1). Esto obliga a dedicar el tiempo preciso, sobre todo en el labrado de la estructura esquelética que vamos a implantar, así como la creación semejando las inflexiones propias y bajo-relieves de surcos y eminencias que permiten expresar las circunvoluciones con los tres planos: condral, escala y helical.

Bien situado en cuanto a su posición y, al mismo tiempo, como parte integrante del cráneo y en proporción contrastada con la oreja normal del oído contralateral, debe de intentarse el conseguir una presentación airosa de la misma separada del cráneo en una proporción justa y comparativa que armonice en su conjunto donde sobresale el antehelix y el helix, sobre todo este último, en una adecuada relación con el resto de las estructuras de la cara. CONVERSE, J. M. (1963) (45), abundando en esta idea sostiene que el éxito de la reconstrucción depende de laborar un meticuloso «planning» preoperatorio y cumplirlo.



FIG. 1.—Injerto cartílago costal. Obtención de la incisura-surco. (Algunas consideraciones sobre puntos importantes).

Situación. Una vez planificada la intervención se impone la delimitación del campo quirúrgico y lo primero que hay que realizar es situar en el lugar conveniente los distintos elementos que vayan a intervenir en la construcción del nuevo pabellón relativamente fácil de resolver cuando en el otro lado existe un pabellón normalmente conformado y situado, y dificultoso en el caso de encontrarse ectópico mal situado y descendido o acompañado de una microtia o una falta de desarrollo importante.

En una visión antero posterior, una regla situada sobre las cejas en los casos de un oído normal, será paralela a éste en su borde superior del helix y, por lo tanto, el pabellón se encontrará por debajo de esa línea. Otra segunda línea, en este caso vertical tangente al borde anterior del helix ascendente. El pabellón se situaría por debajo y por detrás de estas dos líneas. El problema se complica cuando el ángulo de la mandíbula está alterado, sobre todo en ciertas malformaciones congénitas que van acompañadas de microtia y deformación mandibular.

El día anterior a la operación se realizan las transparencias con acetato en láminas transparentes utilizando tinta indeleble y a través de las mismas es dibujado el pabellón normal y algunas otras estructuras del pabellón para luego transportarlas al oído que nos ocupa en el espacio correspondiente entre las dos líneas que hemos expuesto.

Se recorta con tijeras el dibujo de las transparencias del futuro pabellón volviéndolo del revés al cambiar de lado y se coloca el mismo en su posición. Asimismo, se aprovechan y sitúan los restos auriculares de forma que colaboren con el futuro injerto cartilaginoso. Sobre el molde de la transparencia se dibuja en la piel el contorno del futuro pabellón. Previamente se había dibujado y cortado otra segunda transparencia correspondiente al pabellón en lo que va a ser el injerto de cartílago y del helix. Esta situación, que va a ser en definitiva la que va a tener en el futuro, se remarca con varios puntos de sutura. En conjunto va a tener en el futuro la forma de un signo de interrogación que en su circunferencia abarque al pabellón situado como límite superior. Una línea vertical anterior y tangente al helix ascendente trago y lóbulo cuya longitud vertical se encuentra entre dos líneas paralelas; la superior

entre la glabella y el futuro borde superior del helix. El otro límite inferior corresponde al nivel subnasal.

Así la forma del conjunto en su circunferencia periférica debe de irse recortando en el helix descendente semejando un signo de interrogación GILLIES que se curva de tal forma que la línea vertical ya nombrada anteriormente prehelical, tagal y lobular, forman con la línea del ángulo de la mandíbula, igual que con el helix ascendente, dos ángulos iguales de 30°.

Obtención y preparación del injerto. Precisamos dos cartílagos, para lo cual, utilizando los cartílagos costales inferiores octavo, noveno y décimo para unos y, séptimo y octavo para otros del mismo lado, se dibuja una semiluna curvada del tamaño correspondiente al futuro pabellón. Otro trozo de cartílago correspondiente al reborde costal y más largo que la circunferencia mayor del primero, se recorta para fabricar el borde del helix, bien regularizados los bordes con objeto de conseguir un mayor resalte helical.

El primero de los cartílagos extraídos se le ransa con objeto de obtener la misma dirección curvada que el pabellón que queremos reconstruir. Se extirpa todo el canto agudo del futuro helix y, utilizando nuevamente los calcos, se exagera un poco más de lo normal la diferencia entre el helix y el plano escafo conchal.

Si no se ha extraído el segundo injerto del reborde costal se puede conseguir del primero y único, que tenemos seccionado con un bisturi muy cortante de curvatura mayor, a una pieza curvada, que, debidamente preparada, se suturará en su debida posición en un plano superior sobre la pieza fundamental. También intentamos realizar con el helix un alto relieve, pesando y desgastando del pabellón la pieza correspondiente al helix.

La talla se adelgaza del cartílago dejando un marco con un perfil que sobresale sobre el plano en el que se va a apoyar la pieza que hemos seccionado mediante sutura de hilo de acero de cinco cerros.

En ocasiones es necesario seccionar la pieza a injertar y extirpar una sección de la circunferencia con objeto de reducir el arco cuando las necesidades con arreglo a las dimensiones del caso así lo aconsejen.

Cuando extraemos dos piezas de cartílago costal sobre la primera semilunar se aplica la segunda obtenida del reborde costal que ya tiene su propia curvatura, ampliando si precisa lo suficiente hasta conseguirla de forma que se acople al reborde periférico de la primera, sin cortar y sin traccionar. Se sutura, asimismo, ambas piezas con hilo de acero de cinco cerros.

Colocación: Una vez moldeada la pieza se introduce debajo la piel, para lo cual se realiza una incisión de 3 cm. de largo situándola en diversas zonas dependientes de las circunstancias de cada caso y acordes con la existencia o no de pequeños restos aprovechables.

De acuerdo con ello, y sobre la imagen dibujada del futuro pabellón, la incisión curva para introducir y situarlo puede realizarse: a) por encima del límite superior del helix; b) en el tercio superior del futuro helix, y c) posterior con una incisión vertical por detrás de restos auditivos que serán utilizados en su momento.

En estos casos, sobre todo en el a y b, puede suceder que la línea de implantación del pelo esté muy baja, para lo cual se disecciona levantando la citada línea y colocando un injerto libre en el espacio que queda y que hay que tapizar. Cuando queremos reconstruir el antehelix y el pabellón, y existe un lóbulo en buena posición, aunque presente alguna deformación, se utilizará también un injerto costal.

Puede suceder que existan vestigios muy aprovechables y que sólo hay que construir una parte de la escafa con su helix correspondiente o que previamente llegar el paciente con la construcción parcialmente realizada.

En estas circunstancias se practica una tunelización mediante dos incisiones: la superior vertical, junto a los restos del helix, y la inferior horizontal, disecando y obteniendo mediante tijera un lecho para situar al injerto y se realiza un anclaje sobre los vestigios cartilaginosos existentes.

Este lecho que hemos creado para la colocación del injerto no debe ser grueso, pues se perdería los detalles de la impronta de un pabellón, ni tampoco excesivamente delgado por riesgo de necrosis y defectos en la vascularización. Debe de evitarse la formación de hematomas, y, si se forman, eliminarlos con objeto de conseguir una mejor coaptación de los tejidos blandos y conjuntivo con el cartílago.

En su segundo tiempo y pasados cuatro meses en nuestro criterio en que la posición y la forma se ha estabilizado se realiza mediante diversos artificios técnicos unos cambios de dirección y situación aprovechando las reliquias cartilaginosas para la obtención de posiciones que eviten la tracción y la deformación futura cuando las anteriores se aplican a una marcada tensión.

BIBLIOGRAFIA

1. STEFFENSEN, W. H.: «Comments on total reconstruction of the ear». *Plast. Reconstr. Surg.*, 10: 186, 1952.

2. GILLIES, H., y KRISTENSEN, H. K.: «Ox cartilage in plastis surgery». *Br. J. Plast. Surg.*, 4: 63, 1951-1952.
3. LELASSEU, J. L.: «De la reconstruction totale du pavillon de l'oreille». *Exposé de la technique de Galtier, thesís*, París, 1951.
4. KAZANJIAN, V. H.: «The surgical treatment of congenital malformations of the ear». *Am. J. Surg.*, 95: 185, 1958.
5. RUBIN y cols.: «Total ear reconstruction by composite grafts». *Plast. Reconstr. Surg.*, 32: 502, 1963.
6. POLLET, J.: «Chirurgie plastique et reconstructive du pavillon de l'oreille». *Gazette Medicale de France*, 73, 3, 535-539, 1966.
7. CONVERSE, J. M.: «Reconstruction of the auricle by prefabricated framework of refrigerated bone and cartilage». *Plast. Reconstr. Surg.*, 5, 2, 148-156, 1950.
8. TANZER, R. C.: «Total reconstruction on the external ear». *Plast. Reconstr. Surg.*, 23, 1: 1-15, 1959.
9. PIERCE, G. W.: «Reconstruction of external ear». *Surg. Gynec. and Obst.*, 50, 601-605, 1930.
10. DIPERTUIS, S. M., y MUSGRAVE, R. H.: «Experiences with the reconstruction of the congenitally deformed ear». *Plast. Reconstr. Surg.*, 23, 4: 360-373, 1959.
11. DUFOURMENTEL, C.: «A propos de la reconstruction du pavillon de l'oreille». *Mem. Acad. Chir.*, 84: 576, 1958.
12. PEER, L. A.: «Present status of complete auricle reconstruction». *Trans. Am. Soc. Plast. Reconstr. Surg.*, 12: 11, 1943.
13. AUFRICHT, G.: «Total ear reconstruction: Preliminary report». *Plast. Reconstr. Surg.*, 2: 297, 1947.
14. LIMBERG, H. A.: «The use of diced cartilage by injection with a needle». *Plast. Reconstr. Surg.*, 28: 523, 1961.
15. LEWIN, M. L.: «Reconstruction of the helix». *Arch. Otolaryngol.*, 47: 802, 1948.
16. MARINO, H., y cols.: «Reconstrucción de la oreja. En el VI Congreso Latino Americano de Cirugía Plástica». Asunción, Paraguay, 65, 1952.
17. SPINA, V.: «Un metodo simplificado de reconstrucao parcial de pavilhao auricular». *Argent. Cir. Clin. Exp. S. Paulo*, 17: 149, 1954.
18. PINTAGUY, I.: «Dysplasia auricularis. Transactions of the Fourth International Congress of Plastic and Reconstructive Surgeons». Amsterdam, *Excerpta Medica*, p. 660, 1969.
19. CONVERSE, J. M.: «Reconstruction of the auricle». *Plast. Reconstr. Surg.*, vol. 22; 3, sep., 1958.
20. GILLIES, H.: «Reconstruction of the external ear, with especial reference to the use of maternal cartilage as a supporting structure». *Rev. Chir. Struct.*, 7: 169, 1937.
21. GALTER, M.: «L'operation de l'accolement des oreilles: Quelques points de technique». *Presse Med.*, 69: 1620, 1961.
22. SENECHAL, G.: «Chirurgie du pavillon de l'oreille». París, 1970.
23. WEBSTER, J. P.: «Some procedures for correction of ear deformities. In transaction of the Thirteenth Annual Meeting of the American Society of Plastic and Reconstructive Surgery». New Orleans, p. 123, 1944.
24. POLLET, J.: «Contribution a l'etude de la chirurgie reconstructive dans les aplasies d'oreilles unilaterales». *Ann. Chir. Plast.*, 9: 35, 1964.
25. WHITE, M. F., y col.: «Total ear reconstruction». *Plast. Reconstr. Surg.*, 13: 204, 1954.
26. EDGERTON, M. T.: «Ear construction in children with congenital atresia and stenosis». *Plast. Reconstr. Surg.*, 43: 373, 1969.

27. OMBREDANNE, M.: «Surgery of congenital deafness due to ossicular malformation». *Acta Otolaryngol. Belg.*, 25: 837, 1971.
28. CRONING, T. D.: «Use of a Silastic frame for total and subtotal reconstruction of the external ear: Preliminary report». *Plast. Reconstr. Surg.*, 37: 399, 1966.
29. AUBRY, M.: «Chirurgie cervico-faciale et oto-rhino-laryngologique». París. Masson, 1966.
30. AUBRY, M., y PILLET, J.: «Prothese externe pour aplasie de l'oreille». *Ann. Otolaryngol.*, 70: 549, 1953.
31. WELLINGTON, C.: «Ear protheses in soft plastics». *Br. J. Plast. Surg.*, 9: 315, 1956-1957.
32. OMBREDANNE, M.: «Un nouveau procede autoplastique pour la fixation des oreilles artificielles». *Rev. Stomatol.*, 58: 546, 1957.
33. DUBS, R.: «Une nouvelle methode d'amarrage du pavillon de l'oreille». *Pract. Oto. Rhinol. Laryngol.*, 27: 172-179, 1965.
34. BULBULIAN, A.: «Prosthetic management of microtia». *Trans. Acad. Ophthalmol. Otol.*, 72: 1.014, 1969.
35. DUNTON, E. F., y cols.: «A compromise approach to total ear reconstruction». *Plast. Reconstr. Surg.*, 34: 247, 1964.
36. FROMM, B. E., y cols.: «Prosthetic ears: Two methods of fixing to a reconstructed auditory meatus». *Plast. Reconstr. Surg.*, 34: 252, 1964.
37. BENOIST, M.: «Protheses plastiques du pavillon de l'oreille. Problemes poses par leurs moyens de fixation». *Ann. Chir. Plast.*, 11: 54, 1966.
38. TERKILDSEN: «The laryngoscope». vol. XCI, n.º 5, may, 1981.
39. BROWN, J. B., y cols.: «Problems in reconstruction of the auricle». *Plast. Reconstr. Surg.*, 43: 597, 1969.
40. ABOLKER, P., y cols.: «D. Quatre cas de cancer de l'oreille: particularites diagnostiques et therapeutiques». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, París, 81: 9, 610-616, 1964.
41. MOREL-FATIO, D.: «Problemes psychologiques et morphologiques de la chirurgie esthetique de la face». *Ann. Otolaryngol.*, 78: 658, 1961.
42. TJELISTROM, A.: «The bone - sindrovedc auricular episthesis». vol. XCI, n.º 5, may, 1981.
43. CONVERSE, J. M.: «Construction of the auricle in congenital microtia». *Plast. Reconstr. Surg.*, 32: 425, 1963.
44. BOUBARD, P. H.: «La banque d'os evolution de la conception de l'homogreffe en otologie». *Laryngoscope*, vol. 109, n.º 5, 1988.
45. BRENT, B.: «The correction of microtia with autogenous cartilage grafts». *Plast. Reconstr. Surg.*, 66: 1-13, 1980.

CAPITULO XXIII

Tratamiento

Construcción total del pabellón auricular mediante prótesis artificiales. Vibrador intraóseo Audiant

D. ALANINOS, R. GARZON y M. LASSO DE LA VEGA

La prótesis Audiant es un sistema de amplificación del sonido por conducción ósea basado en el implante intraóseo de un vibrador. Esta técnica supone una mejora de la prótesis basada en la clásica vía ósea; precisa un sistema implantable ya como transmisión de la información por inducción magnética, que permite la mejora de los resultados y la de la aceptabilidad de los sistemas actuales.

Esta conducción ósea está indicada en las causas de sorderas conductivas que no puedan corregirse mediante la cirugía convencional, tratamiento médico o prótesis de conducción aérea.

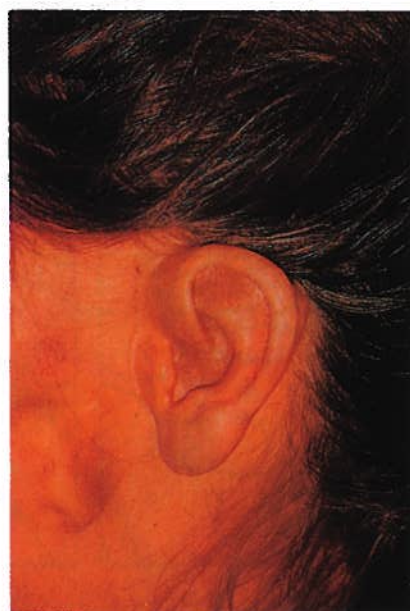
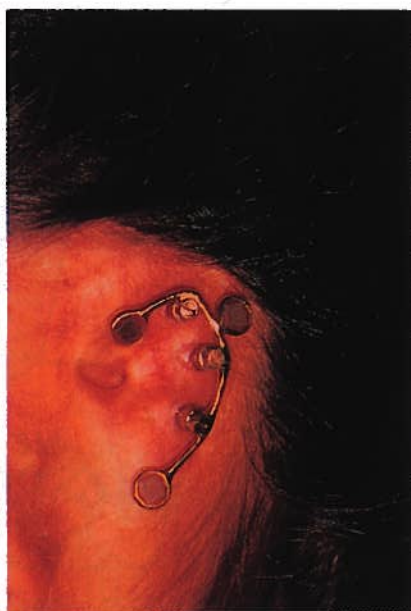
- a) Estenosis-atresia del conducto auditivo externo.
- b) Otitis externas recidivantes y resistentes a tratamientos convencionales.

- c) Deformidades postquirúrgicas.
- d) Agenesia y atresia de oído medio.
- e) Lesiones postraumáticas del pabellón y CAE.
- f) Cavidades radicales que exudan e impiden la adaptación de audífonos.

Se aplican en pacientes con una conducción ósea del tono puro, promedio de tres frecuencias (500-1.000 y 2.000 Hz) no peor de 25 dBHL, con ninguna frecuencia simple (de 500, 1.000 y 2.000) peor a 40 dBHL.

Con una conducción aérea de tono puro promedio no mejora a 40 dBHL, con una discriminación de la palabra del 80 por 100 y con un umbral de recepción del habla por conducción aérea no mejor a 40 dBHL.

La mejoría obtenida es de 28,1 dB de promedio de mejora en la frecuencia del habla, 29,7 dB de



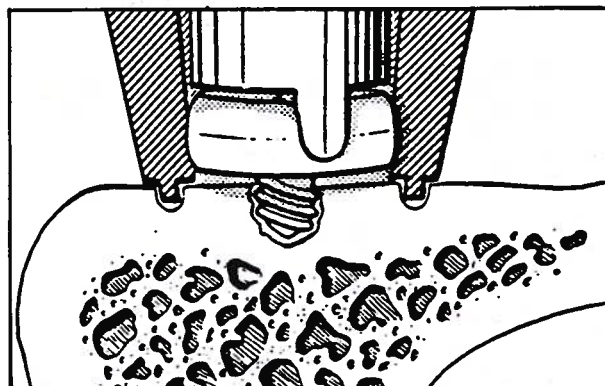
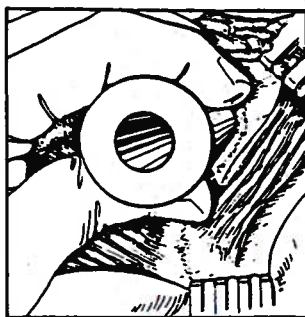
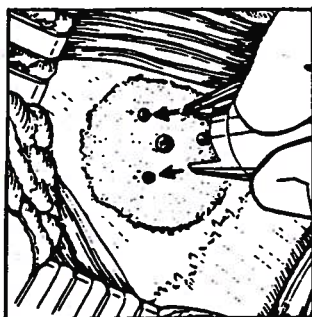
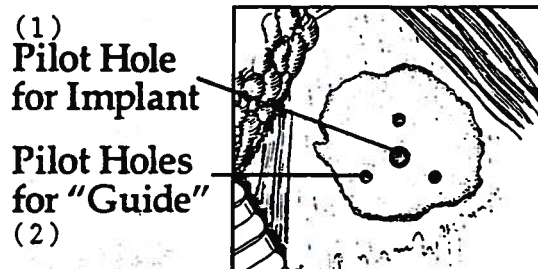
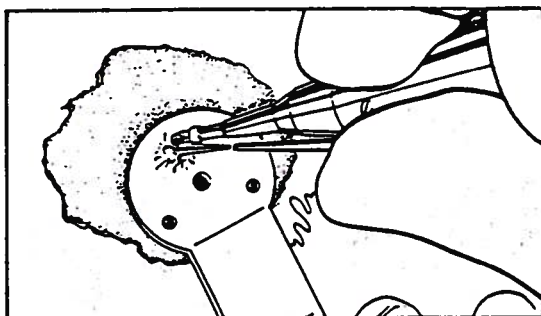
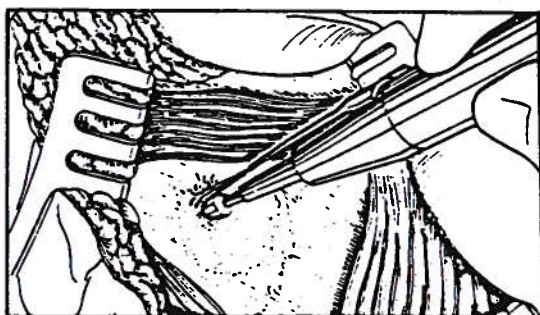
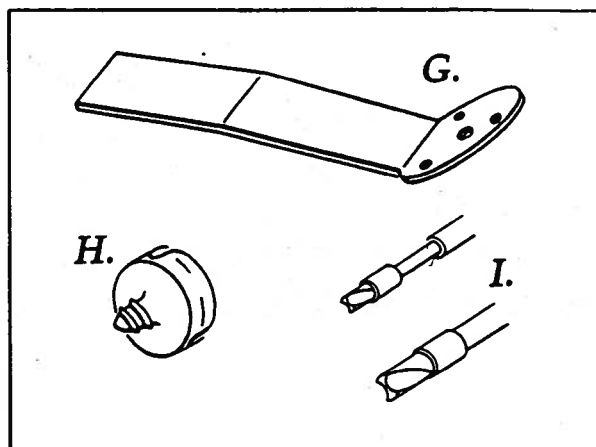
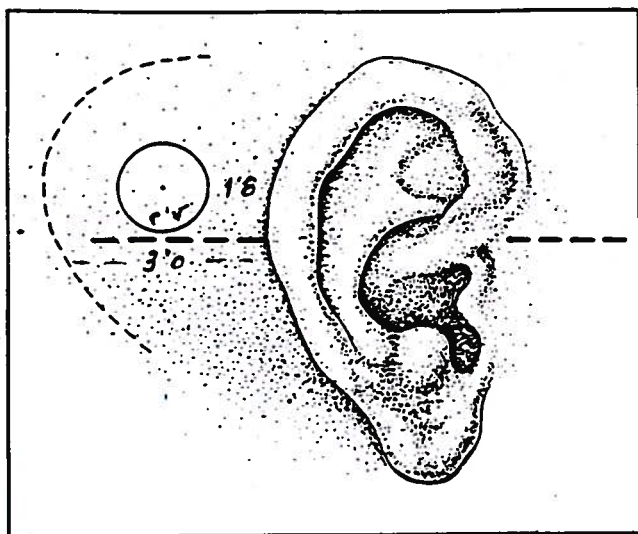


FIG. 1.—Técnica quirúrgica. Implante Audiant.

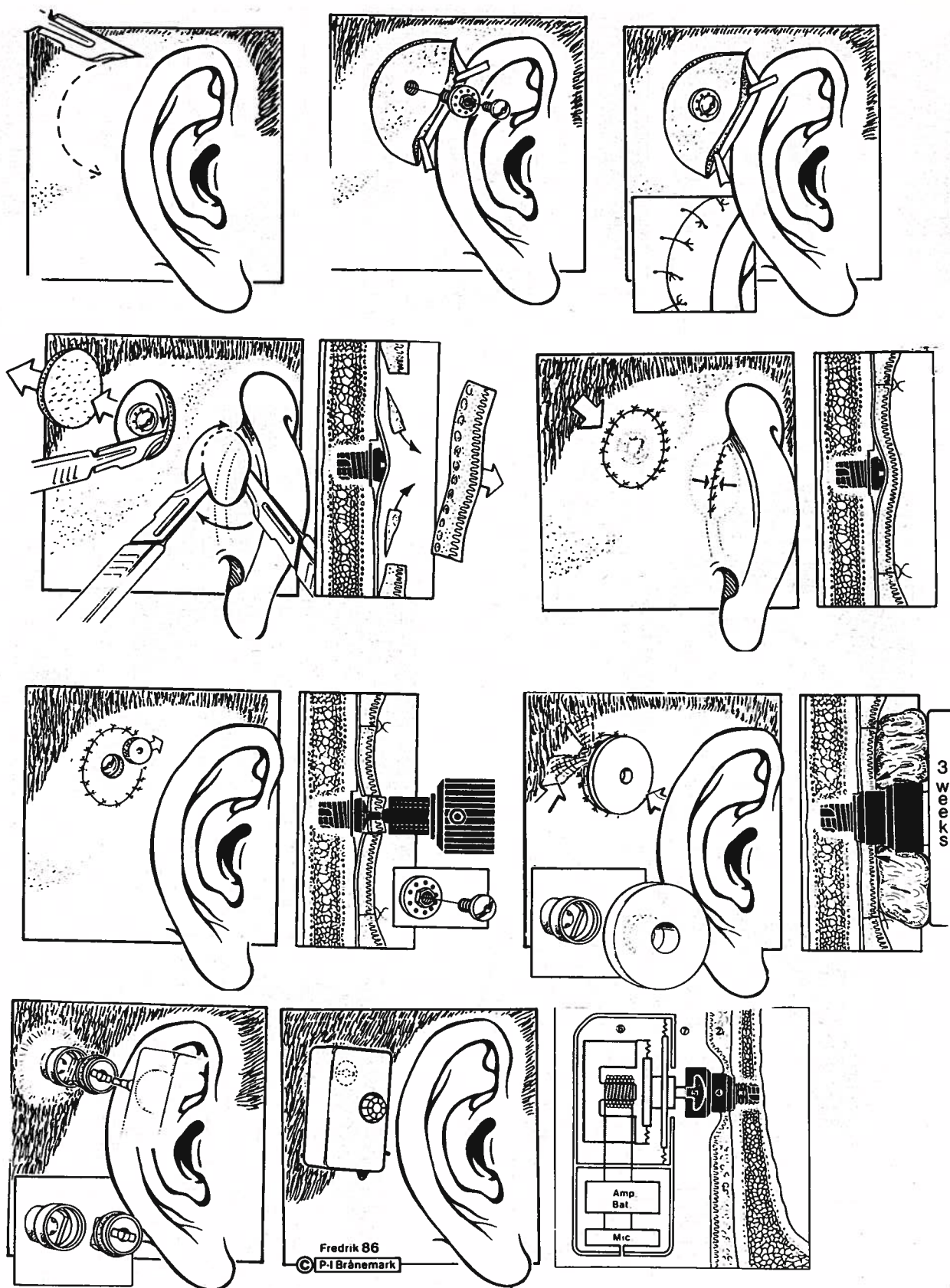


FIG. 2.—Implante Branemark.

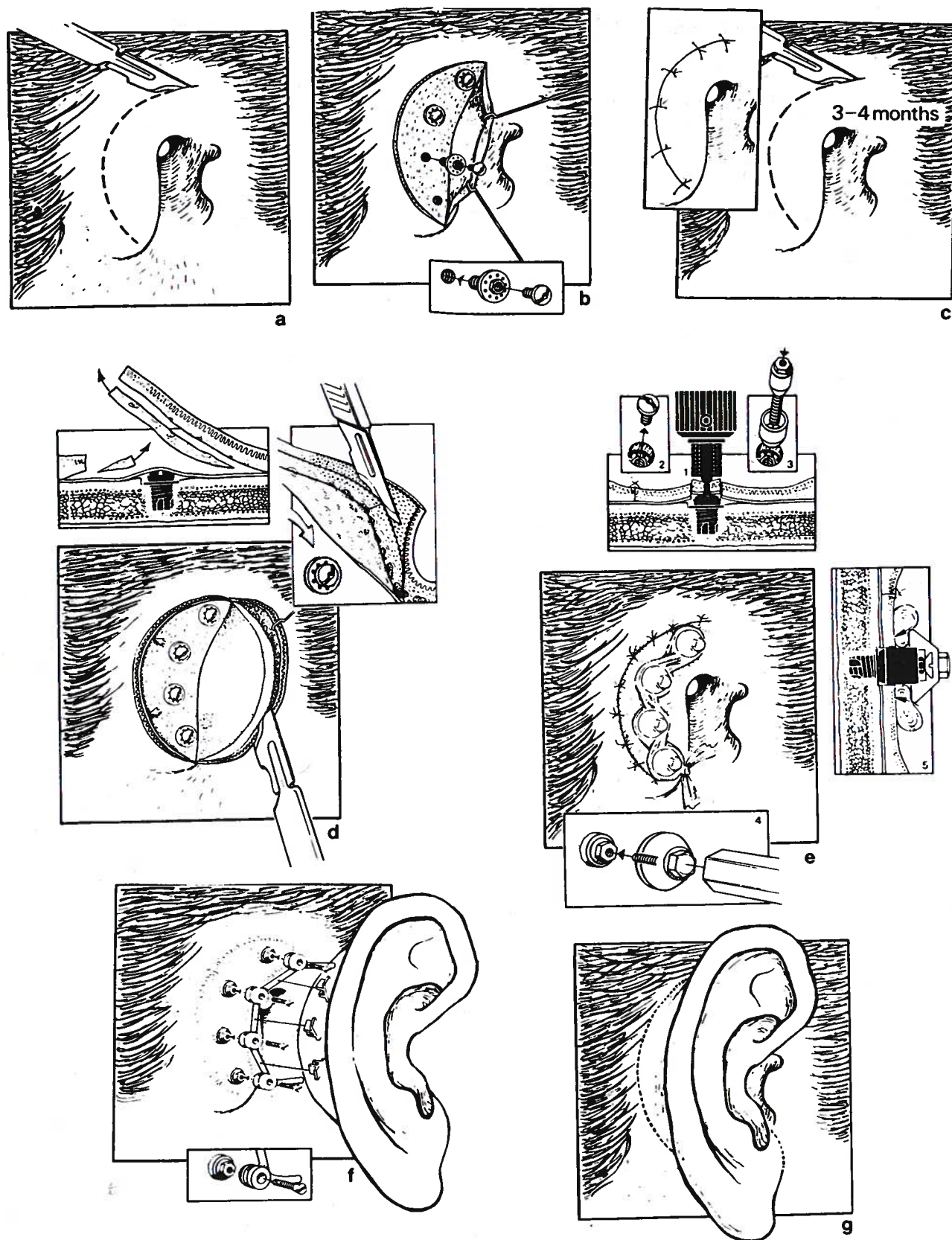


FIG. 3.—Implante Branemark. Prótesis de pabellón auricular.

mejora en los umbrales de recepción y 25,9 dB de promedio en las frecuencias altas (3.000-8.000 Hz).

La intervención puede realizarse bajo anestesia local o general con un cuidado especial de las condiciones de asepsia.

La aplicación del aparato testor del nervio auditivo, introduciendo un electrodo de plata en el oído medio, es capaz de medir la impedancia del nervio acústico del oído explorado; ha mejorado las indicaciones y el pronóstico para la elección de los casos que se deban implantar (1).

El lugar del implante se localiza a 15 mm. del borde posterior del pabellón auricular y sobre una línea horizontal que va del párpado inferior hasta la raíz posterior del zigoma. La incisión de concavidad anterior se debe realizar a 15 mm. del borde del implante, levantando a continuación el colgajo músculo-cutáneo subperióstico.

Debemos adelgazar el colgajo si existe un exceso del tejido adiposo subcutáneo, eliminarlo mediante disección afilada hasta que quede una capa fina de tejido blando. El grosor del tejido blando sobre el lugar del implante no debe ser superior a 6 mm. Si la pared y el tejido subcutáneo son demasiado gruesos, puede afectarse la atracción magnética y la inducción de energía electromagnética (fig. 1).

Con una fresa de corte se maneja el hueso sobre la línea temporal para recibir el implante utilizando el trépano piloto grande, de profundidad controlada proporcionada con el equipo, perforar un orificio en el hueso mientras se irriga copiosamente la zona.

El implante se atornilla al hueso previa preparación del lecho con el kit estándar, procurando no tocar la rosca del tornillo, no forzar la silicina que recubre el músculo. La rosca debe ser perpendicular al hueso (2).

IMPLANTE OSTEOINTEGRADO TIPO BRANEMARK

Otro tipo de implante es el osteointegrado tipo BRANEMARK (3). Estos implantes se basan en tra-

bajos realizados en la odontología para encontrar materiales biocompatibles con el fin de utilizarlos como implantes dentales. Este implante es de titanio puro, con una superfina capa mecánica específica con microirregularidades que es capaz de permitir un anclaje en hueso sin intervención de tejido fibroso.

Fueron TJELLSTROM y cols. (1981) (4) los primeros en utilizarlos en la amplificación de la audición por vía ósea.

Las indicaciones son idénticas a los implantes tipo Audiant. La técnica es sencilla y se realiza en dos tiempos (5). Primero se coloca la unidad interna con un tornillo de titanio adelgazando mucho la piel para evitar infecciones. A los tres meses ya se ha producido la osteointegración y es cuando realizamos el segundo tiempo. Se tiene que quitar la piel que cubre la unidad interna, sustituyéndola por piel exenta de folículos pilosos. Hay que ser muy cuidadoso en la eliminación del tejido celular subcutáneo (fig. 2).

En los casos en que existe ausencia de pabellón auricular, caso de las agenesias y atresias, podemos preparar un implante en el que incluimos el pabellón auricular (fig. 3). Se colocan cuatro tornillos de titanio alrededor del conducto auditivo externo y posteriormente el tornillo de titanio similar al anterior; los cuatro tornillos servirán para el anclaje de la prótesis del pabellón auricular.

BIBLIOGRAFIA

1. DORMER, K. J.; RICHARD, G.; McG., C. E., y otros: «An implantable hearing derice osseointepretion of titanium-magnet temporal bone stimulator». *The American Journal of Otolaryngology*, vol. 7, 6: 399-408, nov. 1986.
2. HOUGH, J. U. D., y otros: «An implantable bone conduction hearing derice. Audiant bone conductor (ABC). Up data an our experiences». *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, 95: 498-504, 1986.
3. ANTOLI CANDELA CANO, F., y cols.: «Implantes osteointegrados tipo Branemark para la adaptación de audífonos de vía ósea». *Acta ORL Española*, 41, 1: 61-64, 1990.
4. TJELLSTROM y cols.: «The bone ancores auricular episthesis». *Laryngoscope*, 91: 811, 1981.
5. TJELLSTROM y cols.: *Acta Otolaryngology*, 95: 568-575, 1983.

CAPITULO XXIV

Tratamiento. Cirugía plástica de las malformaciones del pabellón auricular

M. BERMUDEZ

Es necesario observar el embrión humano desde los 38 a los 50 días de edad para comprender el desarrollo del pabellón auricular y sus múltiples malformaciones congénitas. Los cambios locales del 38 día se producen en el fondo del primer surco branquial, donde aparecen los seis tubérculos. A partir del 1.º y 2.º arcos branquiales, al 50 día la oreja primitiva está realmente formada. La oreja definitiva se puede observar en el embrión perfectamente formada a partir del 7.º mes de embarazo (figs. 1, 2).

Los tubérculos 3 y 4 producen el tercio superior de la oreja; el 2 y 5, el tercio medio, y el 1 y el 6, el tercio inferior.

A partir del tubérculo 3 se forma la raíz del helix, la fosa triangular. La malformación de este tubérculo da como resultado la «lop ear» o «constrictor ear» u «oreja descabezada», que presenta: ausencia congénita de la raíz del helix, el tercio superior de la oreja es horizontal y está ausente de la fosa triangular mientras el borde superior

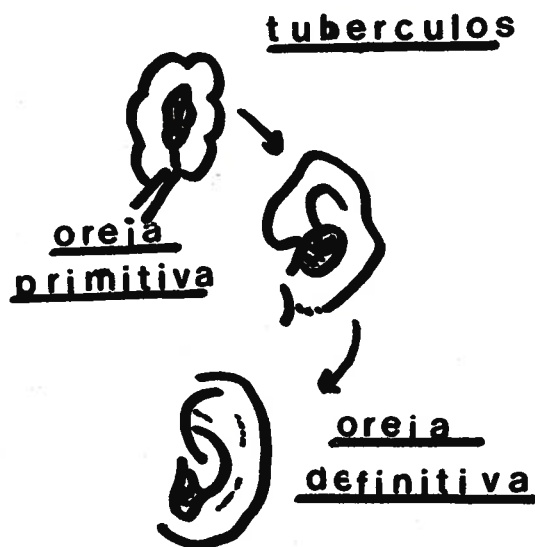


FIG. 1.—

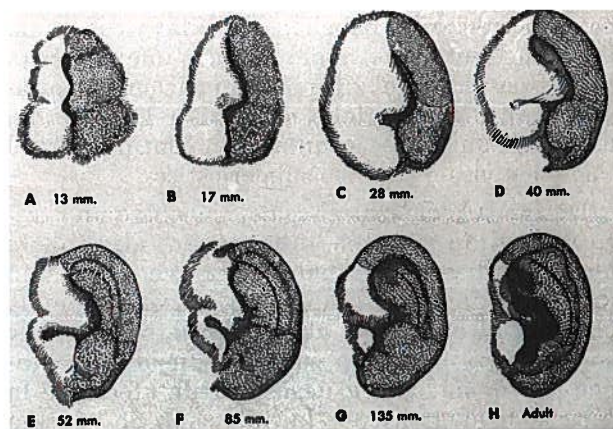


FIG. 2.—

del helix cae engrosado (exagerando el fondo) (fig. 3).

Puede retardarse la fusión de los tubérculos 3 y 4, dando lugar a una malformación que se llama «fisura auricular 3-4». Son resultado de las malformaciones de este nivel, deformidades severas en ausencia del tercio superior del helix (fig. 4).

Las malformaciones que afectan al tubérculo 4, como sabemos, forma parte del tercio superior del helix, parte del helix descendente y parte de la escafa, puede dar a «la oreja de sátiro», «ausencia del tercio superior del helix» y la «criptotia» en su mayor grado, con ausencia del surco auricular superior.

La pobre o mala coalescencia de los tubérculos 4 y 5 da lugar al tubérculo de Darwin.

El tubérculo 5 es muy importante, ya que se forma el helix descendente, la escafa inferior, el suelo de la concha, gran parte del canal y el tímpano, más las malformaciones del oído medio dependientes del segundo arco branquial. Las malformaciones a que puede dar lugar varían desde una ausencia del helix descendente con estrechamiento de la escafa hasta la «minioreja», con ausencia de: toda la parte posterior del tercio



FIG. 3.—

medio de la oreja, de la concha y del canal. Los tubérculos remanentes forman juntos una pequeña oreja con un buen perfil, que camufla la severidad y profundidad de la deformación (fig. 5).

La malformación de la unión entre los tubérculos 5 y 6 da lugar a deformidad de la concha y de la escafa.

La mejor representación de la malformación del tubérculo 6 es la «ausencia congénita del lóbulo» (fig. 6).

La deformidad de la unión del 1 y 2 es claramente visible en el «lóbulo bífido congénito».

El desarrollo del tubérculo 2 nos da como parte más importante de la oreja el trago y el área subtragal, pero la parte superior forma parte de la raíz de helix e incluye el suelo de la concha debajo de él. Este área de la concha rodea el meato auditivo externo y a modo de un embudo se prolonga dentro del canal. Una pobre formación del trago tendrá unido un mal o poco desarrollo del canal y del tímpano.

La ausencia del trago tendrá también atrofia auricular e hipoplasia del oído medio, dependiendo del primer arco.

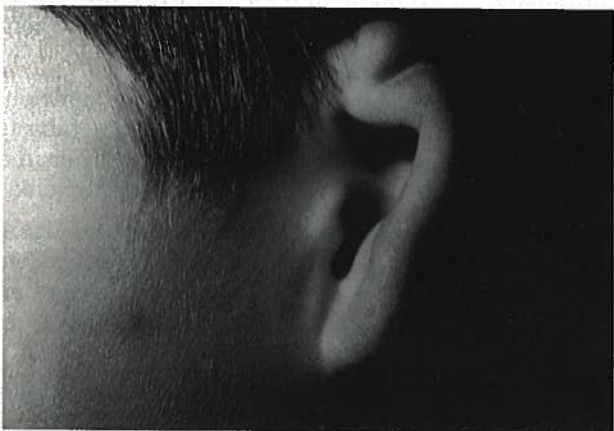


FIG. 4.—

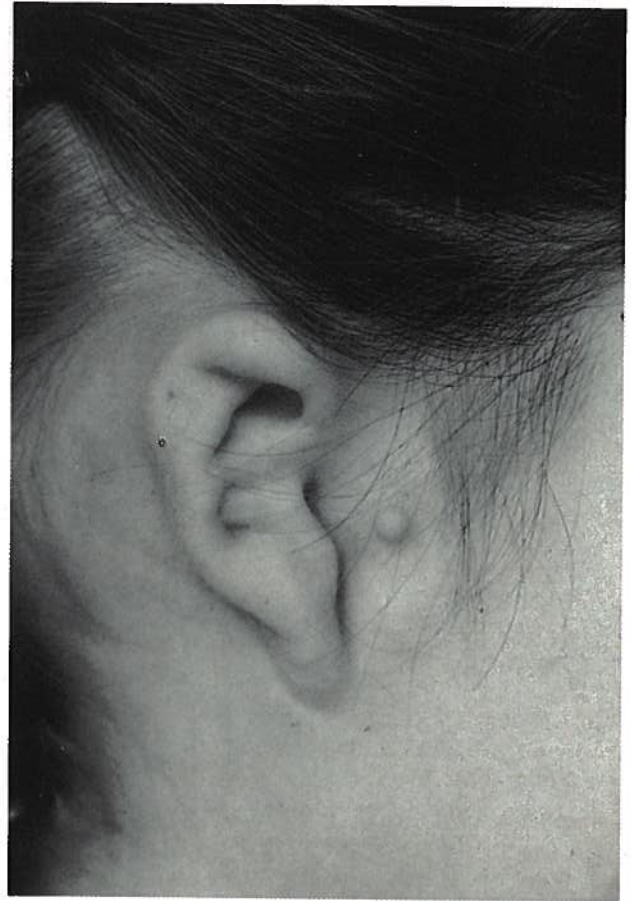


FIG. 5.—

Hipergenesia del tubérculo 2 nos da lugar a las mínimas expresiones de las orejas supernumerarias o polyotia (fig. 5).

Cuando severas malformaciones afectan a varios tubérculos, tenemos las graves malformaciones congénitas como la «oreja en concha de caracol», que aparece cuando se afectan los tubérculos 3 y 4 (figs. 7, 8).

Cuando la deformidad afecta a los tubérculos 2, 3 y 4 tenemos la «canoe ear» u «oreja en canoa», en la que el tercio superior de la oreja y la escafa no existen, pero hay una cavidad conchal muy pequeña colocada verticalmente con un diminuto trago, aunque el antitrigo y el lóbulo están mejor formados, el canal está ausente o es filiforme, formaciones del oído medio que dependen del primer arco no existen o son hipoplásicas, pudiendo encontrarse las formaciones dependientes del segundo arco (figs. 9, 10).

La ausencia de las formaciones dependientes de los tubérculos 2, 3, 4 y 5 producen una frecuente y típica malformación que TANZER conoce como «microtia» y DAVIS como «cacahuete», en la que no existen los 2/3 superiores de la oreja y el tercio inferior tiene una masa de cartílago arrugado y

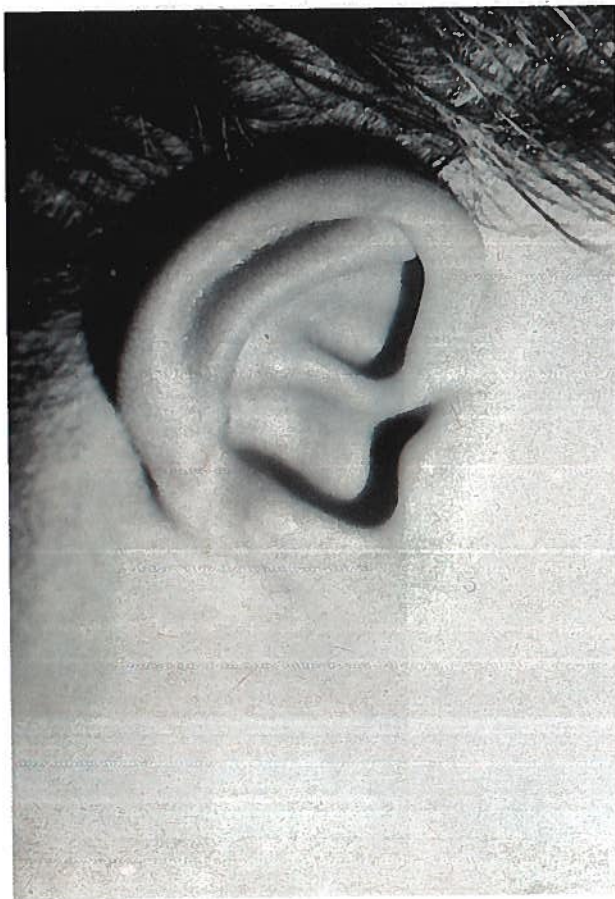


FIG. 6.—

un lóbulo pequeño. Hay, además, una atresia total y las formaciones del oído medio dependientes del primero y segundo arco branquial son hipoplásicas (figs. 11, 12).

Cuando ninguno de los tubérculos se ha formado o desarrollado, el resultado es la «anotia», en la que no existe ningún remanente auricular y la atresia se combina con importantes y severas malformaciones del oído medio (fig. 13).

La localización baja de los remanentes auriculares como consecuencia de una ectopia auricular por afectación de la migración de la oreja hasta su localización definitiva, tenemos la localización baja de los remanentes auriculares o «ectopia auricular» (fig. 14).

OREJAS PROMINENTES

Las orejas prominentes son objeto de ridículo y bromas que pueden afectar psicológicamente e incluso permanentemente al paciente. La opinión generalizada es que la corrección está indicada a los cinco o seis años de edad.

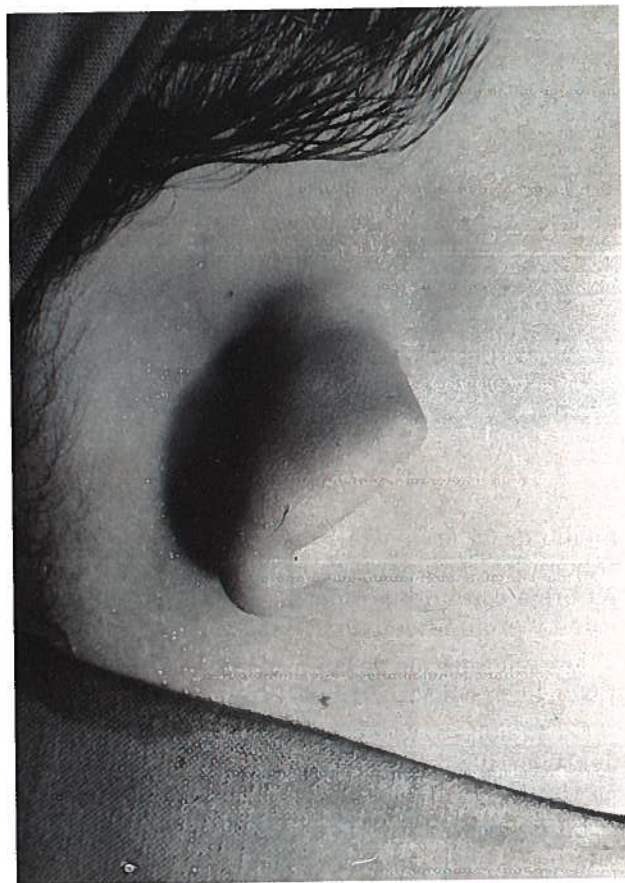


FIG. 7.—

DIEFFENBACH (1845) ha sido citado repetidamente como el pionero de la primera corrección de las orejas prominentes por medio de la escisión de piel retroauricular. Generalmente los dos factores que aisladamente o unidos caracterizan este tipo de malformación son: una insuficiente curvatura del antehelix y una concha alta.

En el primer tipo de la oreja prominente la escafa es plana y no existe un adecuado relieve del antehelix. El grado de aplanamiento del antehelix es variable, y en los casos severos la escafa se continúa con la concha sin separación aparente.

El primero en llamar la atención de esta deficiencia del antehelix fue LUCKETT (1910). El trataba la oreja prominente excindiendo por vía posterior una tira de cartílago a lo largo de la línea del antehelix.

Existen multitud de técnicas descritas para el tratamiento de las orejas prominentes, lo cual no habla de la falta de unanimidad de los autores en la orientación del tratamiento, pero sí existe unanimidad en los puntos siguientes:

- 1) Los métodos quirúrgicos deben ser aplicados en todas las edades. La edad ideal para operar es entre los cinco y los siete años.

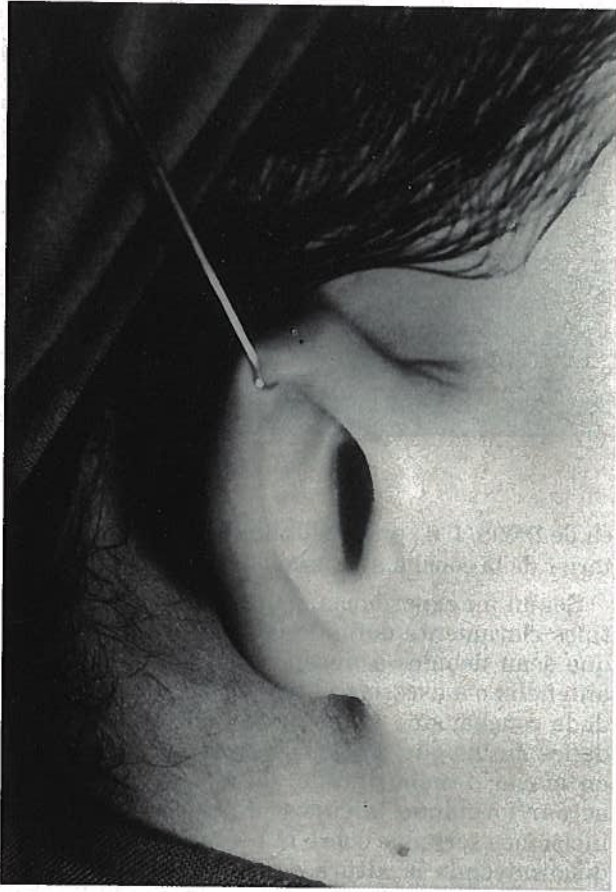


FIG. 8.—

- 2) Los métodos deben ser aplicables a todo tipo de orejas prominentes.
- 3) Se debe conseguir una adecuada simetría.
- 4) Debe conseguirse una buena proporción de las distintas partes de la oreja entre sí y del total de la oreja con el resto de la cara y de la cabeza.
- 5) La curvatura helix-lóbulo debe ser paralela a la superficie de la mastoides. La distancia ideal media desde el borde posteromedial del helix al plano mastoideo es de 10 mm.
- 6) Debe tener suficiente piel para un buen surco retroauricular.
- 7) La corrección del cartílago no debe ser bajo tensión.
- 8) No deben quedar cuerpos extraños residuales, especialmente suturas permanentes.
- 9) No deben quedar visibles en la superficie anterolateral ángulos agudos.
- 10) Las técnicas que atacan al cartílago posteromedial son en realidad contraefectivas, ya que al tener el pericondrio intacto en la superficie anterior éste tiende a no crear la

curvatura del antehelix y entonces, para formarlo, en estas técnicas hay que hacerlo bajo tensión con suturas permanentes.

- 11) Las técnicas deben causar el menor trauma y las mínimas secuelas.
- 12) El resultado final será un órgano bien formado con apariencia y sensación normales.

Actualmente las técnicas más en boga se ajustan al principio siguiente: Si hacemos abrasión o incisiones múltiples sobre el pericondrio de una cara del cartílago, éste tenderá a curvarse o enrollarse hacia la otra cara. Así pues, siguiendo dicho principio las técnicas actuales realizan diferentes maniobras, como abrasión, incisiones múltiples, etc., en el pericondrio de la cara anterior del cartílago auricular para que, de esta forma, al curvarse hacia la cara posterior se forme una curvatura semejante al antehelix normal (STENSTRÖM).

El que la vía de entrada sea por la cara anterior o posterior de la oreja y algunas otras pequeñas maniobras son los factores que diferencian unas técnicas de otras.

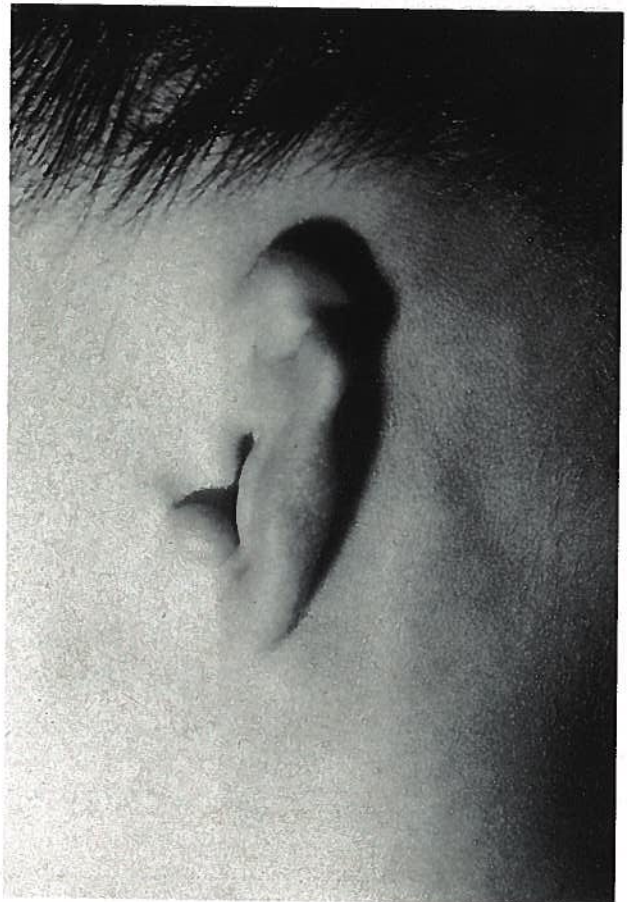


FIG. 9.—



FIG. 10.—

El otro tipo básico de orejas prominentes es debido a una gran altura de la pared posterior de la concha.

Existen diferentes criterios para la corrección de este tipo de deformidad, desde los que se limitan a excindir una elipse de cartílago de la zona marcada previamente como más prominente hasta la técnica

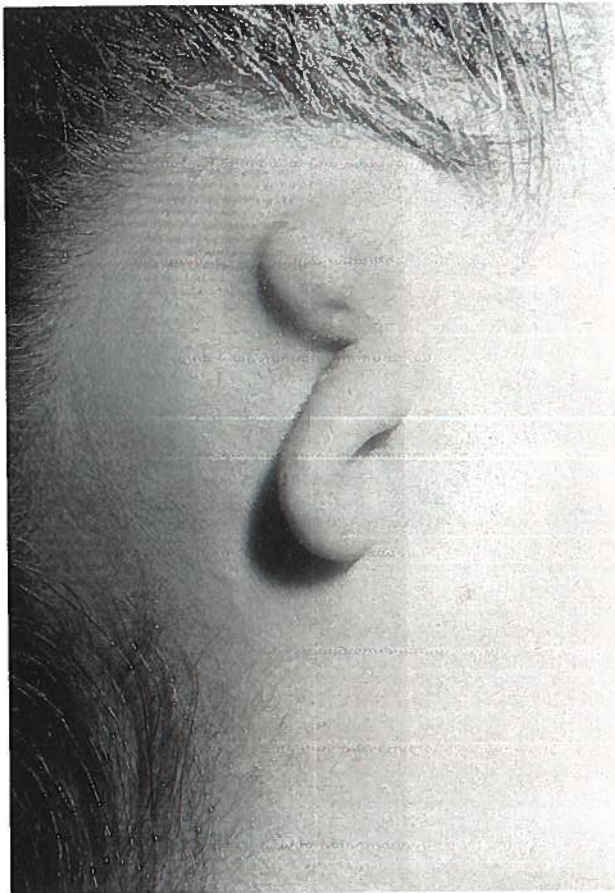


FIG. 11.—

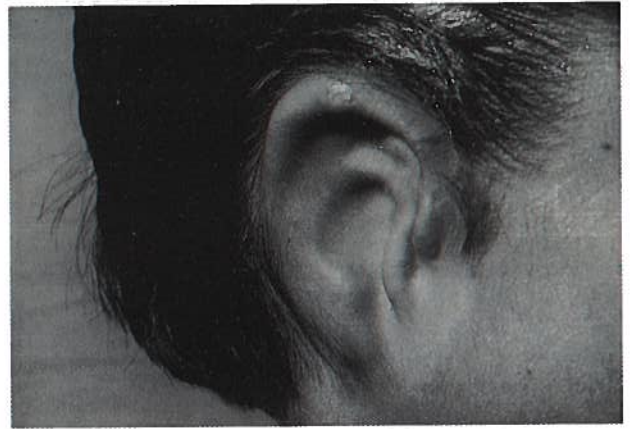


FIG. 12.—

ca de DAVIS, J. E., que se limita a fijar la pared posterior de la concha al músculo auricular.

Según mi experiencia, generalmente no existen tipos claramente definidos de orejas prominentes que sean debidos a ausencia de la curvatura del antehelix o a excesiva altura de la pared posterior de la concha, sino más bien se presentan deformidades en las que los dos factores están presentes en mayor o menor grado, teniendo entonces que actuar formando la curvatura del antehelix con incisiones seriadas sobre el pericondrio anterior y disminuyendo la altura de la pared posterior de la concha con excisiones del cartílago en la zona en que su altura es excesiva

NUESTRA TECNICA

Se basa en los principios antes señalados, o sea en la actuación en el pericondrio anterior del pabellón auricular para formar la curvatura del



FIG. 13.—



FIG. 14.

antehelix y en la escisión de una tira de cartílago en la pared baja de la concha en los casos en que predomine el factor de altura excesiva de la concha.

Usamos la anestesia general en los niños y a partir de los 13-14 años utilizamos la anestesia local.

Preferimos la vía cutánea posterior, para evitar la presencia de cualquier cicatriz visible e

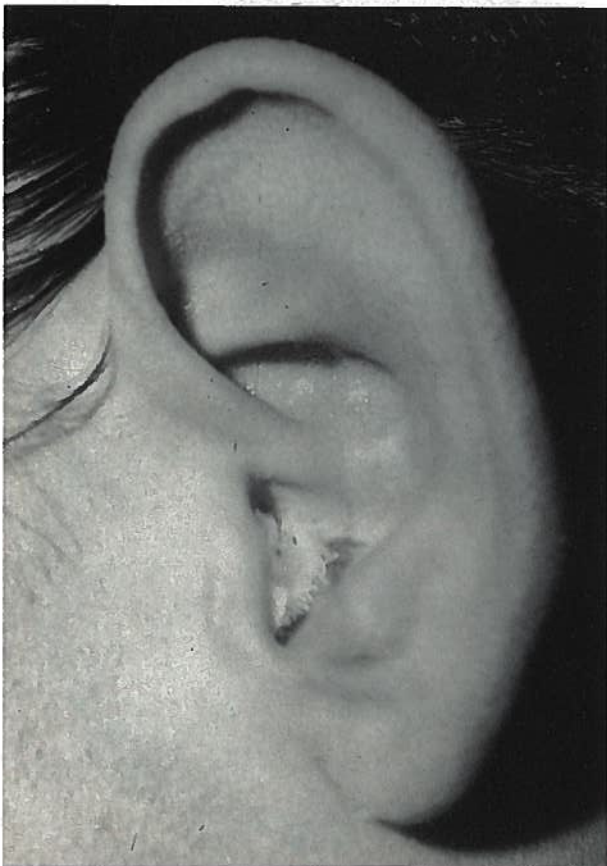


FIG. 15.—

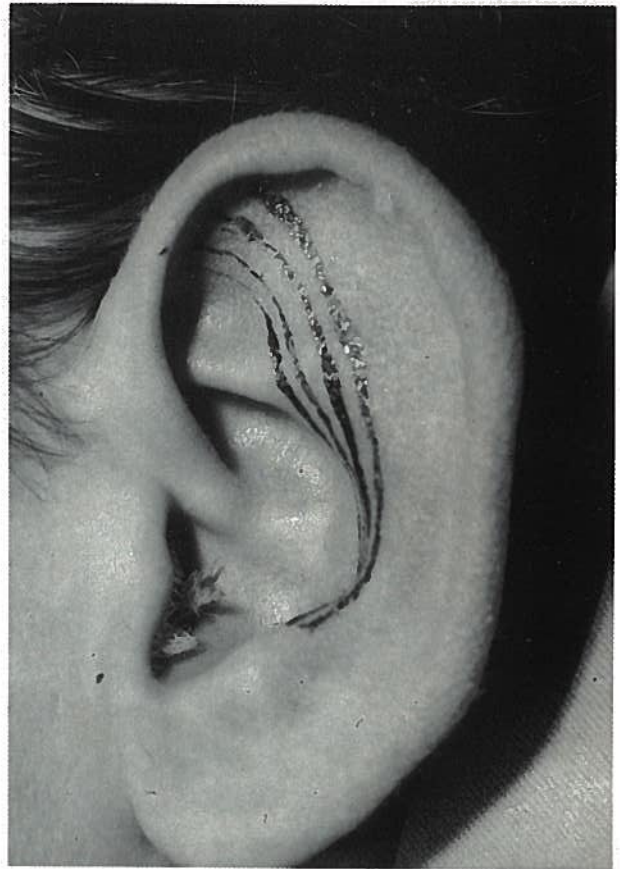


FIG. 16.—

incidimos el cartílago a lo largo de la escafa y disecamos suprapariéticamente el cartílago por vía anterior. Actuamos en el pericondrio anterior, ya marcado previamente, haciendo incisiones seriadas, más o menos profundas según la edad del paciente. Generalmente usamos un punto de sutura reabsorbibles en la incisión cartilaginosa de la escafa. La misma vía utilizamos en los casos en que la altura de la concha es excesiva. (Figs. 15-17).

«LOP EAR» (OREJA DESCABEZADA)

RENE LOUCHEUD (1894) fue el primero en describir una técnica para el tratamiento de la «Ptosis del borde libre de la oreja», como él llamó a este tipo de deformidades, también llamada oreja constriñida (TANZZR) o «lop ear» (CONVERSE) u oreja descabezada.

Es debida a malformación del tubérculo 3 y existen diferentes grados de malformación en ellas. Hay un marcado factor hereditario.

Todos los elementos del tercio superior de la oreja (helix, escafa, fosa, triangular) estarán afec-



FIG. 17.—

tados en grado variable. La altura de la oreja está reducida debido a un anormal helix superior. La cima del helix es horizontal, cuadrada y baja. Un helix ancho cuelga como una bandera. Hay una escafa reducida. Existe, pues, una hipoplasia del tercio superior auricular, siendo, por tanto, un tipo de microtia con reducción del esqueleto y de la cubierta cutánea.



FIG. 18.—



FIG. 19.

A veces hay una asociación de la lop y otras deformidades auriculares, siendo la más frecuente la excesiva protusión u oreja prominente. Pero dado que es su origen embriológico es diferente, ya que la lop se forma pronto y la oreja prominente tarde, cuando estas deformidades aparecen juntas deben ser consideradas asociadas y deben ser analizadas separadamente para una cirugía precisa y combinada.



FIG. 20.—



FIG. 21.—

Para determinar el grado de corrección necesario es preciso medir la diferencia de altura con la oreja normal y, de esta forma, calcular el aumento de altura necesario mediante plastias locales en el cartilago y adición de injertos de la concha o de la otra oreja. La diferencia entre la lop y la altura ideal es, naturalmente, la máxima altura a ganar, pero esto no es siempre la solución perfecta, ya que puede ser demasiado forzado y tener complicaciones, como necrosis cutáneas y deformidades importantes. Es en estos casos conveniente ganar un poco de altura y reducir la de la oreja normal, igualando de esta forma las dos orejas.

En los grados moderados de lop ear, prefiero la técnica de DAVIS, que realiza una especie de Z-plastia combinada con un alargamiento de la raíz del helix al estilo de la Y-V plastia. Logrando, por tanto, un aumento de la longitud del helix y, por tanto, una altura mayor de la oreja.

En los grados graves uso la técnica de TANZER, con la formación del doble colgajo en bandera a partir de la cima del helix y la colocación de un injerto cartilaginoso tomado de la concha. El injerto es cuidadosamente suturado y los dos colgajos se entrecruzan (figs. 18, 19).

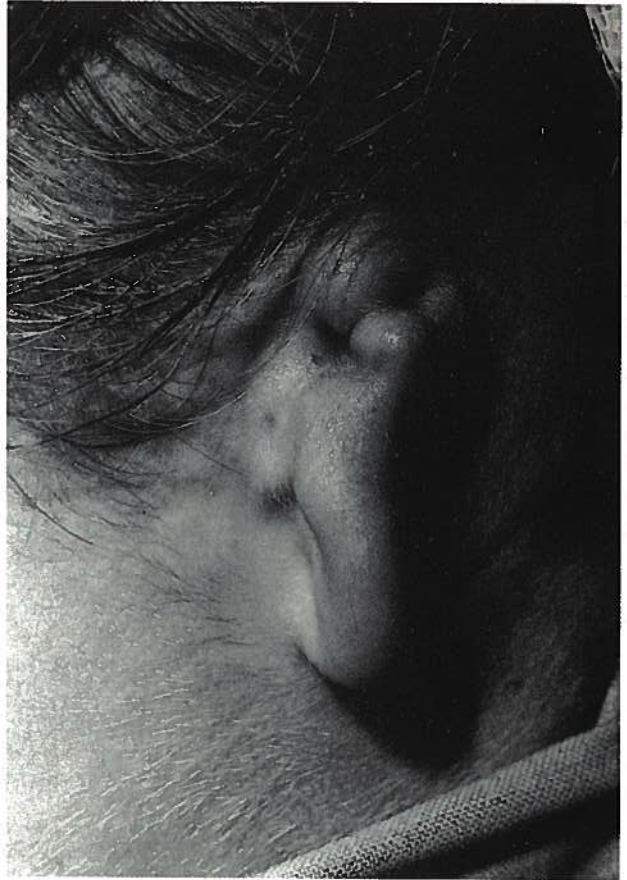


FIG. 22.—

La criptotia consiste en que el polo superior auricular está enterrado debajo de la piel craneal. Es muy frecuente su asociación con la oreja de sátiro. Para su corrección es preciso desenterrar el polo superior de la oreja, bastando en muchos casos plastias en Z o simplemente colgajos de avance (figs. 20, 21). La corrección de la oreja en sátiro la realizamos con la técnica de FUKUDA

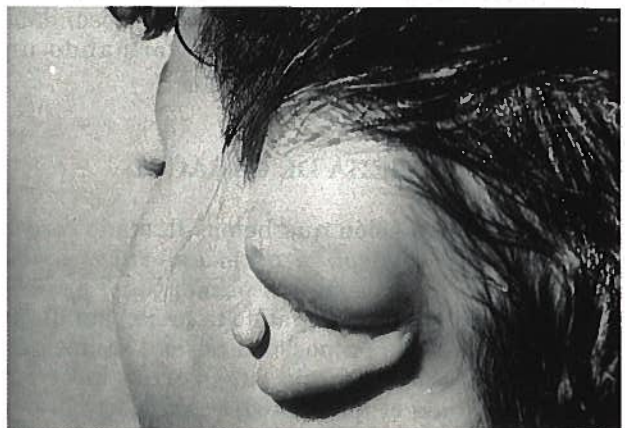


FIG. 23.—



FIG. 24.—

(1974), que consiste en incidir la piel y el cartílago a lo largo del surco del helix y llenar el defecto con un injerto compuesto de piel y cartílago tomado de la concha de la misma oreja.

FISURA AURICULAR 3-4

La fisura auricular 3-4 se corrige mediante eliminación de la cima del helix cartilaginoso, dándole una curvatura adecuada y formando un surco profundo y uniforme al helix.

OREJA EN CONCHA DE CARACOL

En la malformación que hemos llamado «oreja en concha de caracol» u oreja en «cucurucho» (MALBEC), lo que hacemos en primer lugar es liberar el resto auricular, y cuando la oreja está desarrollada y colocada en posición normal vemos que falta totalmente el tercio superior de la oreja, aunque también el tercio medio está afectado por la malformación, siendo más pequeña, así como el resto de la oreja.

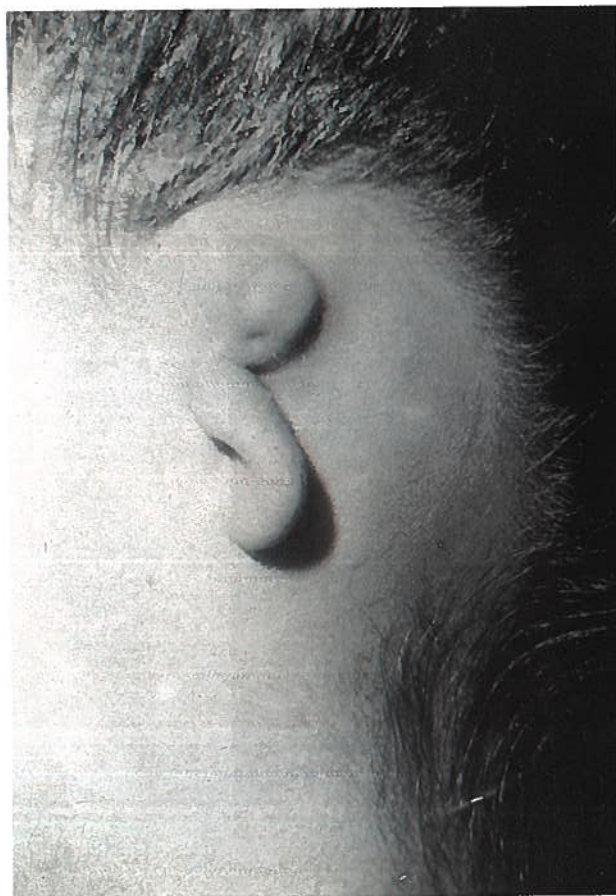


FIG. 25.—

El tratamiento de estas malformaciones ya entra de lleno en el capítulo de reconstrucción del pabellón auricular; en este caso sólo parcial, ya que sólo falta el tercio superior de la oreja, tras la colocación del remanente auricular en posición fisiológica. Para esto es necesario trazar un colgajo cutáneo, de base superior, que termina en la cara posterior del remanente auricular, y, tras montarlo, se incide en la línea de unión del cartílago con la concha, colocando en posición fisiológica la parte inferior de la oreja, que además hay que tratarla como una oreja prominente.

El tercio superior de la oreja debe ser reconstruido, para lo cual nosotros usamos cartílago costal tallado, según el trozo de esqueleto que necesitamos para completar la forma de la oreja.

MINIOREJA

Llamamos así a la malformación del pabellón auricular consistente en una oreja que tiene la apariencia de una oreja normal, pero que, sin embargo, es más pequeña (unos dos tercios del tamaño normal) y tiene un lóbulo y un helix bien

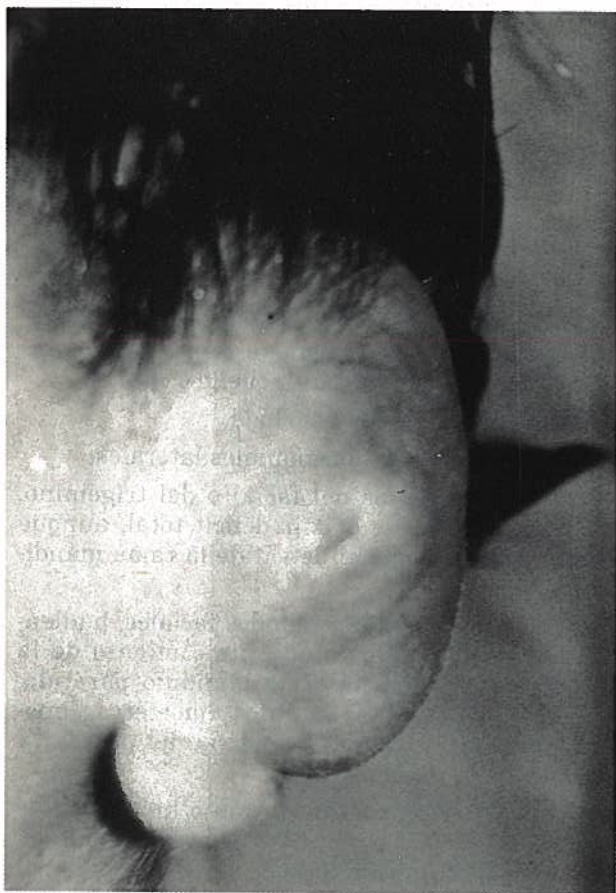


FIG. 26.—

formados. Pero si lo observamos detenidamente veremos que existe una atresia completa auricular; no existe la concha y la fosa triangular y la escava son deformes, siendo el antehelix muy plano. Así pues, es evidente que el tercio medio de la oreja no existe, siendo el defecto debido esencialmente a una ausencia del desarrollo del tubérculo 5.²



FIG. 27.—

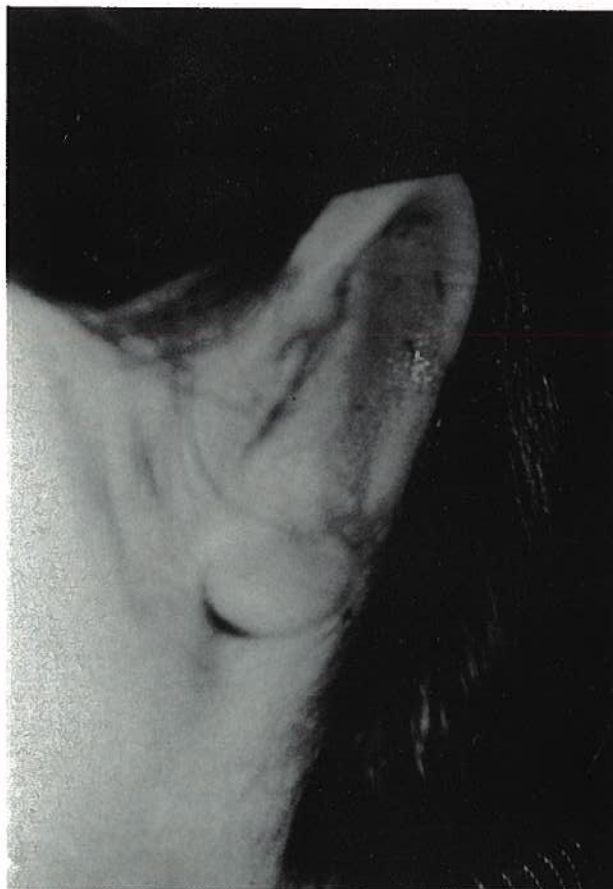


FIG. 28.—

La reconstrucción de la minioreja se basa en construir una especie de puente entre el tercio superior y el inferior de la oreja, con cartílago costal o con cartílago de la otra oreja, a la vez que se reconstruye la concha.

LA OREJA EN CANOA

Se caracteriza por un tercio superior muy poco desarrollado o no existente. El lóbulo es usualmente bastante formado, hay un trago y autotrago formados y una pequeña concha. No hay canal auricular o existe un pequeño remanente. Esta malformación es debida a importante falta de desarrollo de los tubérculos 3, 4 y 5.

El tratamiento de las últimas malformaciones descritas es bastante similar, ya que consiste en aprovechar en un primer tiempo la parte del pabellón auricular existente para, en posteriores tiempos quirúrgicos, reconstruir la parte del pabellón auricular no existente, que puede ser: tercio medio (minioreja) y dos tercios superiores (orejas en canoa); finalmente nosotros usamos la misma técnica que para la reconstrucción total de la oreja,

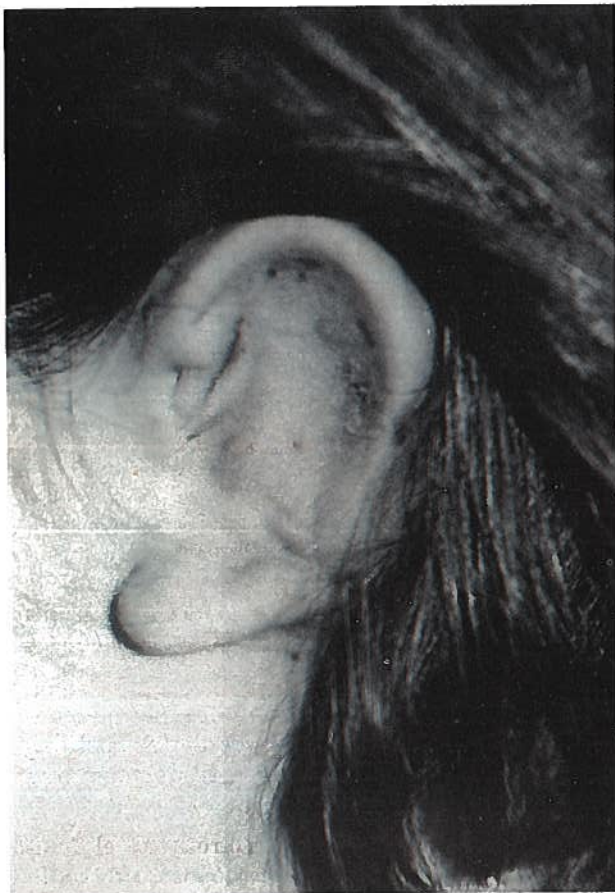


FIG. 29.—

implantando previamente un expansor cutáneo debajo de la piel en la zona a reconstruir, y una vez que hemos conseguido buena cantidad de piel colocamos un esqueleto cartilaginoso tomado de la parrilla costal, procediendo en un tiempo posterior a la separación de la parte reconstruida y a la formación del surco auricular (figs. 22-24).

La más severa malformación, u *oreja en cacahuate*, es debida a una falta de desarrollo de los tubérculos 2, 3, 4 y 5. Esta malformación presenta una atresia auricular total y un pabellón auricular muy pequeño, que se limita a un lóbulo, generalmente pequeño y en posición vertical, que tiene en su parte superior un pequeño remanente cartilaginoso cubierto con una piel fina con fistulas y depresiones. Generalmente está asociada o forma parte de la llamada *microsomía hemifacial*, en la que en las más severas formas son hipoplásicas todas las estructuras derivadas del 1.º y 2.º arcos branquiales, mientras que en otros casos sólo el pabellón auricular o la displasia mandibular está afectada.

El síndrome llamado *microsomía hemifacial* o *displasia facial lateral* puede presentar, unida a la microtia, las siguientes malformaciones:

RECONSTRUCCION AURICULAR MEDIANTE EXPANSION TISULAR

Ventajas:

- Aporte cutáneo importante.
- Evita injertos y colgajos.
- Similitud color, textura.
- No retracción cutánea.
- Mantiene sensibilidad cutánea.

FIG. 30.—

— Piel anterior una sola pieza.

1. Orejas supernumerarias o remanentes auriculares mal colocados en cuello o cara.
2. Línea posterior del pelo baja.
3. Fístulas o quistes branquiales laterales.
4. Déficit nerviosos del facial o del trigémino. Del facial puede existir déficit total, aunque es más frecuente el déficit de la rama mandibular.
5. Déficit de los tejidos blandos faciales, pudiendo existir macrostomía, hundimiento de la mejilla, hipoplasia de la glándula parótida, hipoplasia de los músculos maseteros, hipoplasia de la lengua, asimetría del paladar y afectación de la faringe.
6. Déficits óseos, con afectación o hipoplasia de mandíbula, zigoma, maxila, hueso temporal, oído medio y mastoides.

Cuando la microtia es bilateral, la malformación puede ser puramente auricular, sin presentar otras deformidades asociadas a otras malformaciones. La más frecuente es el síndrome de Barry-Treacher Collins, cuyas características asociadas a microtia, casi siempre bilateral, son:

Línea del pelo baja, hipoplasia del maxilar y de los zigomas, micrognatia, prominencia de los elementos frontonasales y deformidades de los ojos, como: coloboma palpebral, ausencia de las pestañas inferiores, inclinación antimongólica de los ojos, colocación baja del ligamento palpebral external.

PLAN DE TRATAMIENTO

En primer lugar debemos intentar corregir las alteraciones funcionales que pueden presentar estos pacientes para posteriormente corregir las alteraciones de la forma.

Así, en los casos de afectación bilateral en los que está comprometida la audición debe actuar en primer lugar el ORL para mejorar la audición. Hasta hace poco tiempo, el ORL realizaba diferentes técnicas de reconstrucción del CAE y del oído medio, que llevaban aparejadas distorsiones importantes de la piel de la región auricular,

RECONSTRUCCION AURICULAR MEDIANTE EXPANSION TISULAR

Desventajas:

- *Alarga tiempo reconstructivo.*
- *Alteración estética temporal.*
- *No exento de complicaciones.*

FIG. 31.—

haciendo en la mayoría de los casos imposible o muy difícil la reconstrucción del pabellón. Para evitar esto nosotros, conjuntamente con el Servicio de ORL del Hospital Ramón y Cajal, hemos colaborado preservando la piel auricular en el mismo acto quirúrgico de la reconstrucción del CAE y oído medio por el ORL, pudiendo de esta forma usar esa piel en tiempos posteriores para la reconstrucción.

Actualmente, debido a la aparición de las diferentes prótesis auditivas, no es necesaria la gran agresión cutánea para reconstruir el CAE y tratar el oído medio, por lo que esa técnica conjunta entre ORL y cirujano plástico en los últimos meses no es necesaria.

En la reconstrucción auricular las dificultades que el cirujano encuentra en esta labor son múltiples e insuperables, hasta el punto de que, la mayoría de los cirujanos que por diferentes circunstancias dedicamos parte de nuestro tiempo a esta cirugía, lo hacemos por una especie de reto, de afán de superación, pero con la seguridad de no poder conseguir nunca la forma y el aspecto de una oreja normal.

Jack Davis nos dice: «La historia de la reconstrucción auricular es un relato de trampas, fallos y, en general, resultados poco satisfactorios. Entusiasmos iniciales han caído como estructuras desmoronadas por el tiempo.

Los mejores resultados han sido el resultado de virtuosismos individuales. Estudios estadísticos de la reconstrucción de la oreja tienen aún ahora un relativo valor, porque no son sometidos los resultados a un meticuloso examen o análisis.

El punto de conclusión no es cuántas orejas se han reconstruido, sino cuántas bien. La cirugía está solamente justificada si podemos ofrecer un resultado social y humanamente aceptable.»

Uno de los grandes problemas con que nos hemos encontrado en la reconstrucción del pabellón auricular es la escasez de piel. Este problema se ha intentado paliar por medio de injertos cutáneos, que llevan aparejados una serie de problemas, como son: cicatrices visibles y en muchos casos hipertróficas, retracción cutánea, pérdidas parciales, así como distinta textura y color. Para evitar estos problemas, nosotros, desde 1986, utilizamos la expansión cutánea como paso previo a la colocación del esqueleto de cartílago, con lo que conseguimos suficiente piel y de unas características inmejorables. Ya que es de una sola pieza sin cicatrices, el color y la textura es uniforme, no estando sometida a ninguna tensión por la altura del cartílago, dada la cantidad lograda con la expansión.

Una vez lograda la expansión cutánea necesaria, extraemos cartílagos costales de las costillas 6, 7 y 8, que, una vez tallados, introducimos tras la extracción del expansor.

En un tercer tiempo quirúrgico rotamos el lóbulo para alineararlo con la oreja reconstruida, a la vez que reconstruimos el trago y la pared inferior de la concha, para lo que utilizamos injertos compuestos de la otra oreja, en los casos unilaterales y parte de los restos cartilagosos en los bilaterales (figs. 25-29).

Como final de la reconstrucción, procedemos a formar un surco retroauricular con injerto de piel parcial tomado generalmente de la región glútea.

Hemos reconstruido con esta técnica 42 orejas en 37 pacientes (cinco bilaterales). Sólo dos son de origen traumático, siendo, por tanto, la mayoría de origen congénito (figs. 30, 31).

CAPITULO XXV

Anaplastología

J. DIAZ TORRES

RESUMEN

La Anaplastología nace del sentimiento del género humano de recuperar lo perdido y mantener la apariencia física con el resto de sus congéneres. Vemos que en el transcurso de la historia, en todas las diferentes civilizaciones y pueblos, ha sido un factor de constante perfección. En nuestros días, con la aparición de plásticos y los avances en Cirugía Oncológica, así como el incremento de los accidentes de tráfico y laborales, la Anaplastología ofrece una opción terapéutica de posibilidades estéticas sorprendentes, ya que, por una parte, integra a los enfermos en su entorno socio-laboral por la disminución del trauma psíquico, de difícil curación, y, por otro, nos permite una visión directa de la zona extirpada en enfermos oncológicos, ofreciendo de esta manera una revisión quirúrgica desde los primeros momentos de la aparición de las posibles recidivas.

Por último, la disminución de las estancias y, por tanto, de los costos, así como de la ansiedad del enfermo y alargamiento de la vida, se puede calificar de auténtico bienestar social y salud pública.

INTRODUCCION

Cuando el hombre se enfrenta a la agresividad del medio en que vive y, por diversas circunstancias, se ve privado de su semejanza con el resto de sus congéneres, presenta un sentimiento de angustia de difícil tratamiento, ofreciendo la Anaplastología su propia dimensión en la creación de una nueva anatomía.

El enfermo mutilado facial de distintas etiologías presenta una reconstrucción quirúrgica difícil y de resultados estéticos dudosos y no siempre posibles, contando con el estado general del enfermo y diversas circunstancias que en él concurren; es entonces cuando la Anaplastología, sin excluir una posterior reconstrucción plástica, nos ofrece un apósiso estético y, por tanto, la reinserción del

enfermo en su entorno socio-laboral.

HISTORIA

No está claro ni es fácil de determinar en qué momento de la historia el hombre hizo su primer intento de disimular sus deformidades faciales, puesto que al principio, en los albores de la humanidad, tan sólo contaba con materiales que desaparecían a lo largo del tiempo, sembrando grandes dudas entre los arqueólogos.

El primer hecho concreto que aparece en nuestra historia se remonta a unos 2.500 años a. de C., en el antiguo Egipto, donde aparecen algunas momias de la IV dinastía con prótesis oculares cromadas con finos barnices. Existen también algunas dudas de si estas prótesis tan sólo ofrecían un carácter ornamental, basado en la creencia de que tan sólo los perfectos entrarían en el reino de Osiris.

Posteriormente, allá por el año 1000 a. de C., y también dentro del antiguo Egipto, aparecen, según estudio radiológico practicado en algunas momias, implantaciones metálicas que seguramente fueron llevadas en vida.

Repasando las antiguas civilizaciones china, mesopotamia y precolombina, vemos que aparecen siempre indicios de fabricación de prótesis faciales. El primer hecho histórico, aún sujeto a la leyenda, aparece en el Kaiser Otto III, allá por el año 1000 de nuestra era, quien, según narra la leyenda, portaba una prótesis nasal para disimular el defecto producido en una batalla previa.

Ambrosio Paré, a quien podríamos considerar el gran impulsor de la Anaplastología, nos ofrece su obra «Opera», publicada en 1579, un excelso canto en la elaboración y funcionamiento de prótesis, tanto faciales como de miembros. Sabemos también que Paré fue pionero en el uso de ojos de cristal y porcelana.

Tycho Brahe, astrónomo contemporáneo y amigo de Kepler y Copérnico, presenta, según el



cuadro que se conserva en la Biblioteca Real de Dinamarca, una prótesis nasal que él mismo mandó construir y que disimulaba el defecto producido en un duelo.

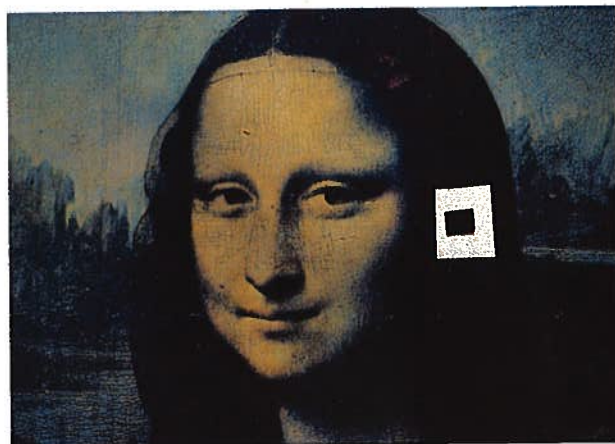
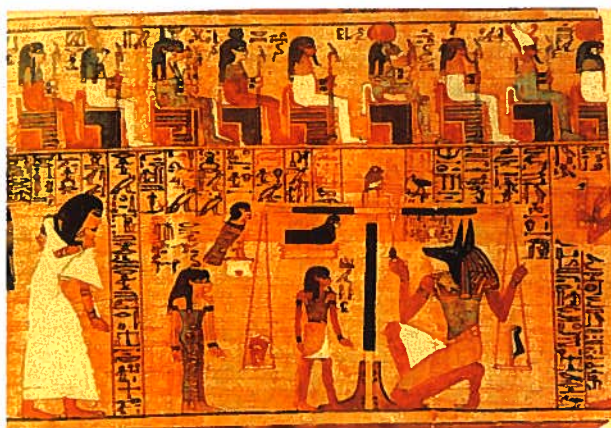
También es conocido el caso de la máscara de plata que cubría el gran defecto producido por una granada en la cara del soldado Louis durante el sitio de Amberes, conservándose dicha máscara en el Museo de Anatomía de Edimburgo.

Ya en nuestra centuria, Anna C. Ladd, escultora americana, casada con un médico militar, hizo posible la reinserción social de cientos de mutilados en la primera guerra mundial.

Actualmente, con la aparición de acrílicos y siliconas, se puede ofrecer prótesis cuya textura y coloración es similar a los propios tejidos del organismo.

HIPOTESIS DE TRABAJO

Aparte de la dimensión conocida de la integración socio-laboral y disminución en el sufrimiento del enfermo, nosotros queremos dar una nueva dimensión como apósito estético que nos permita vigilar de una manera directa el área quirúrgica extirpada, pudiendo abordar desde el principio las posibles recidivas.



MATERIAL Y METODOS

Toda cirugía ablativa tiene una opción paraquirúrgica. Desde este punto de vista, en ocasiones, el sentido común y la prudencia deben persistir en nosotros, procurando dejar al aire o con un fino injerto áreas de extirpación dudosa, contribuyendo de esta manera a la prolongación de la vida

del enfermo, abaratamiento de las estancias y costos e integrando a nuestros pacientes en su entorno social, laboral, familiar, etc.

A nuestra especialidad llegan enfermos de Traumatología, Cirugía Plástica, Maxilofacial, ORL, etc., y, al ser tan especializada, de otros puntos del país.

A su llegada el enfermo es controlado y revisa-





do su origen y su historia previa, pasando posteriormente a la obtención de moldes del área sana y afecta, fotos actuales y fotos previas si las hubiere, para así comenzar la elaboración de una escultura en cara y otros materiales plásticos, siendo de esta manera hiperrealista, que concluirá los últimos retoques y ajustes sobre el propio

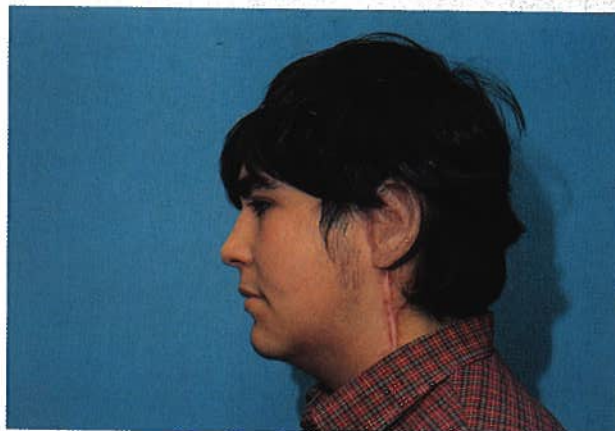
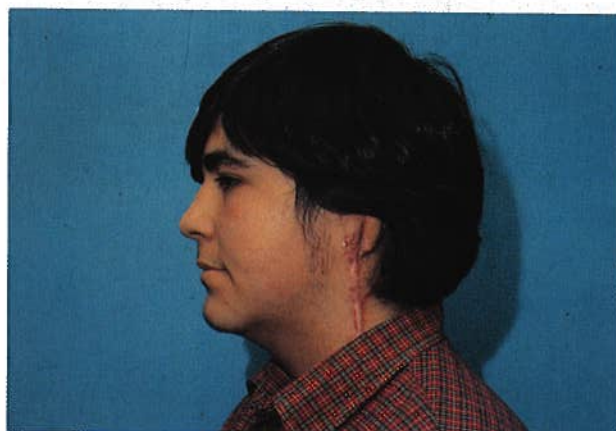
paciente. Después se procesará en el laboratorio con materiales acrílicos, siliconas y poliuretanos, aplicándose definitivamente, tras los últimos retoques cromáticos, sobre el enfermo, que necesitará periódicamente para mantenimiento.

RESULTADOS

Caso núm. 1.

Enfermo que presenta malformaciones congénitas, síndrome 1.º y 2.º arco con restos auriculares y cirugía previa.

En ocasiones es muy difícil este tipo de prótesis, al tener que ajustarse a restos auriculares, que, si bien sirven de retención, su posición obliga a verdaderos ingenios estéticos. A su vez la hemifacia afecta en esta patología es más pequeña y la implantación auricular es casi facial, lo que obliga a esculpir prótesis en ocasiones feas, pequeñas, pero armónicas, y es la armonía el pasaporte al equilibrio y belleza deseados.





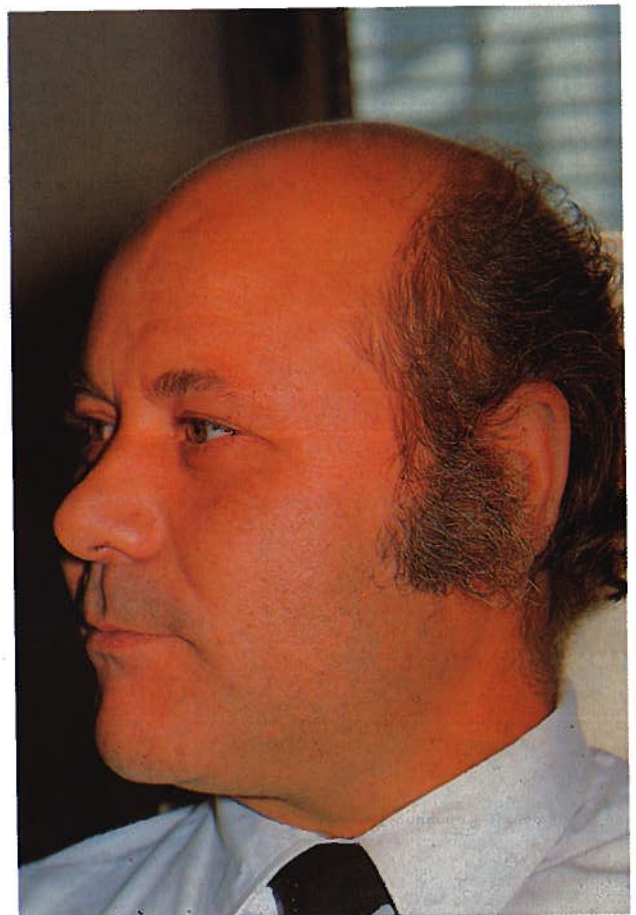
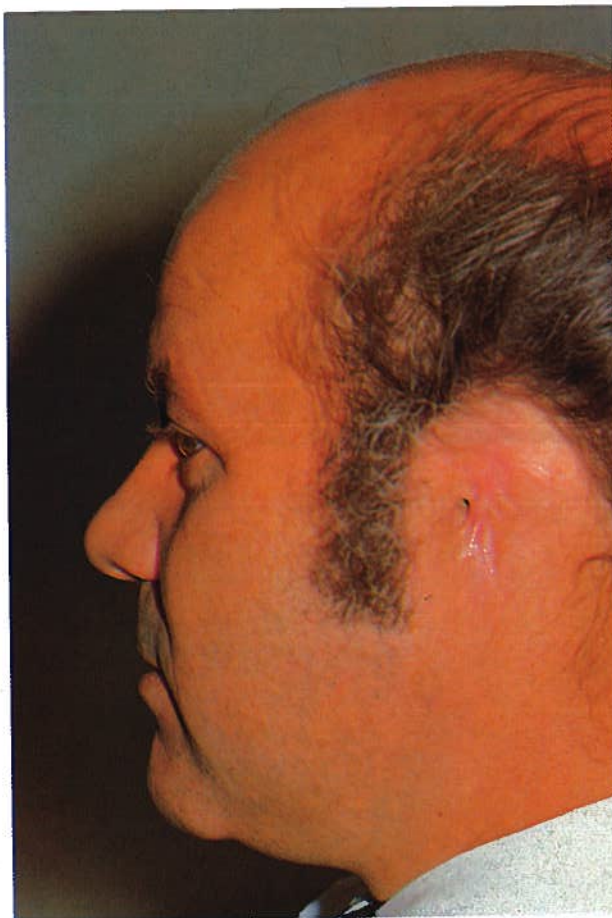
Caso núm. 2.

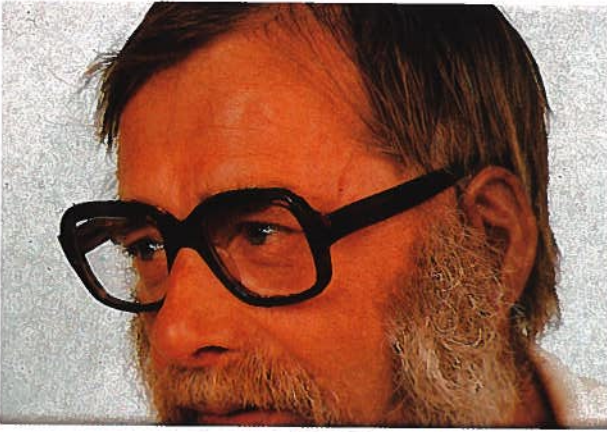
Enfermo que sufrió un accidente de tráfico con intento de reimplante del pabellón auricular, que se necrosó y perdió, quedando como secuela la pérdida total del pabellón y un área cicatricial queloidea que dificultaba la elaboración de la epítesis por prurito, dolor, etc., inherente a la patología cicatricial.



Caso núm. 3.

Enfermo epiléptico que sufrió graves quemaduras al caer, en una de sus crisis, sobre un brasero; quemaduras de tercer grado, por lo que hubo de ser desbridado, cubriéndose el defecto con un injerto en malla. Obsérvese la dificultad, tanto de retención como cromática por la gran alopecia cir-





cundante y distintas tomas de color en el postoperatorio inmediato, que se fueron acercando paulatinamente en el transcurso del tiempo.

Caso núm. 4.

Enferma que sufrió graves quemaduras, perdiendo parcialmente el pabellón auricular, no habiendo necesidad de injerto y la aplicación de prótesis auricular solucionó el caso de manera satisfactoria.

Caso núm. 5.

Enfermo que sufrió amputación del pabellón auricular por mordedura humana, en una disputa. El intento de reimplante fracasó.

Caso núm. 6.

Enfermo que presentaba tumoración de células basales, por lo que se le practicó exeresis parcial



del pabellón auricular y su reconstrucción protésica.

Caso núm. 7.

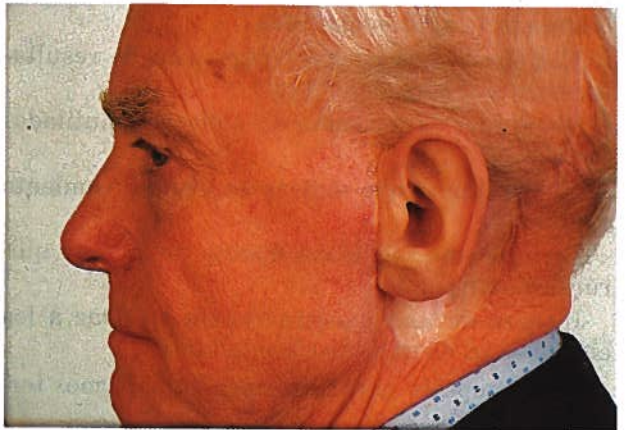
Enfermo que padece carcinoma con afectación del conducto y oído medio. Tras la extirpación de la lesión se procedió a la cobertura cutánea con injerto laminar. Obsérvese cómo resalta el injerto sobre la prótesis en enfermos cuyo corte de pelo es tradicional.

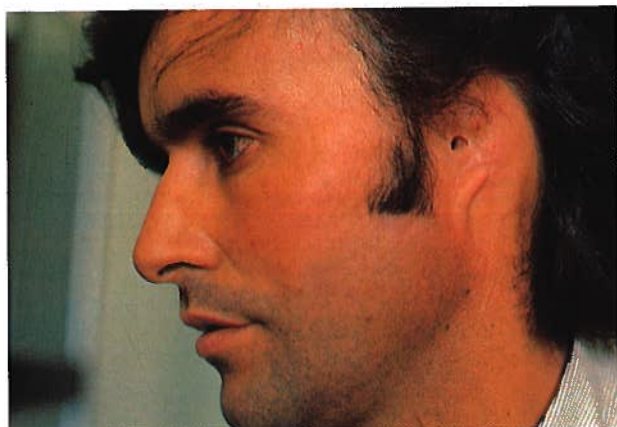
Caso núm. 8.

Enfermo que padecía tumoración del pabellón auricular. Tras la exeresis y la aplicación de la epítesis, se le aconsejó llevara la patilla larga, que ayuda al camuflaje de la prótesis.

Caso núm. 9.

Enfermo con carcinoma terebrante de pabellón auricular con invasión de conducto mastoides,





etc., que, tras la cobertura cutánea y aplicación de prótesis, se le aconsejó cambio de imagen mediante la barba.

CONCLUSIONES

La Anaplastología nace del sentimiento innato en el género humano de recuperar lo perdido y mantener la apariencia física.

Nos ofrece una opción terapéutica de resultados estéticos sorprendentes.

Disminuye la ansiedad en enfermos mutilados faciales.

Ofrece una ayuda valiosa en el planteamiento operatorio.

Permite una vigilancia directa de la zona quirúrgica extirpada.

Integra de una manera rápida y eficaz a los enfermos en su entorno socio-laboral.

Es una opción paraquirúrgica en enfermos terminales.

Constituye una solución de urgencia en las grandes catástrofes bélicas.

Disminuye la estancia hospitalaria y, por tanto, los costos.

No excluye una posterior reconstrucción quirúrgica.

AGRADECIMIENTOS

Dra. Mendizábal, Dra. Rivera, Dra. Ocaña, Dr. J. P. Aracil, Dr. Rodríguez de León.

A la Dra. M.^a Luisa Palanca (por la elaboración de las epítesis).

A D. Ricardo Vázquez (por sus fotografías).

A las señoritas Victoria del Pozo y Belén Rico (por su asistencia clínica).

A la Srta. M.^a Cruz Herranz (por su mecanografiado).

BIBLIOGRAFIA

Dr. DIAZ TORRES. Tesis Doctoral. Pamplona, 1983.

CAPITULO XXVI

Resultados

F. OLAIZOLA, D. ALAMINOS, F. ORDOÑEZ, R. ARROYO, R. GOMEZ ULLATE y M. C. TAPIA

Aunque ya son cuarenta años los que venimos dedicándonos a la cirugía funcional auditiva, y nuestra primera comunicación sobre el tema de las atresias data del año 1965, OLAIZOLA y cols. (1), no poseíamos un estudio pormenorizado de los hallazgos, parámetros a valorar y resultados de una forma sistemática.

A partir de 1970, ya de una manera reglada y sistematizada, poseemos datos suficientes que nos permiten ya valorar unos resultados concernientes a esta cirugía de las atresias, y que en principio era referida exclusivamente al conducto, oído medio, osículos y a la conexión de éste con el conducto auditivo externo. No se han analizado los trabajos de la cirugía constructiva del pabellón auricular, que en la actualidad verificamos en nuestro quehacer quirúrgico, y tampoco en el conjunto de resultados. Tampoco se han contabilizado las atresias que vienen de otros Servicios y que ya han sido intervenidos previamente y aquellos otros que, operados por nosotros, se encuentran en alguna de las etapas de la construcción definitiva del pabellón auricular.

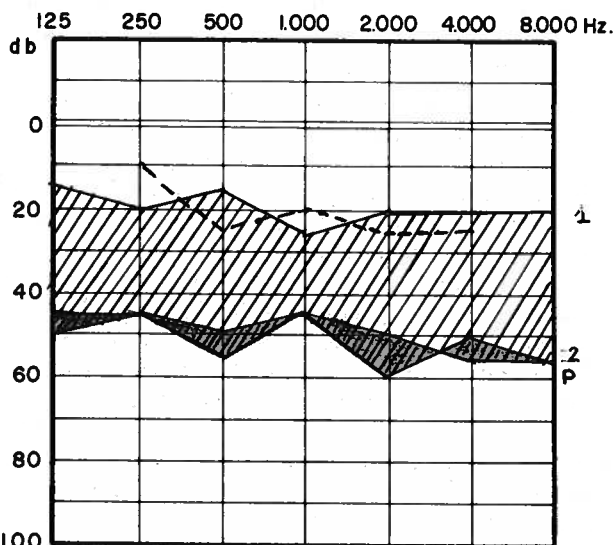


FIG. 1.—Oclusión meatal postoperatoria. 1) Mes 2) 6 meses
P) Preoperatoria.

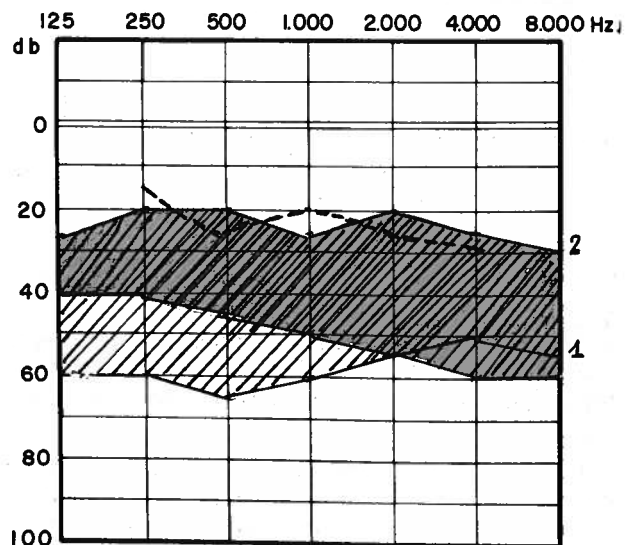


FIG. 2.—Evolución normal. 1) 15 días 2) 6 meses.

En esos 10 años y con una antigüedad máxima de diez años, han sido operados 54 nuevos casos,

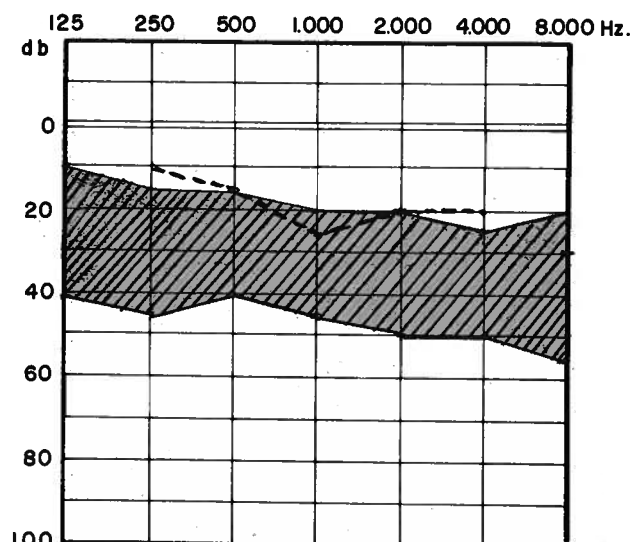


FIG. 3.—Tipo B. Buena recuperación (10 años).

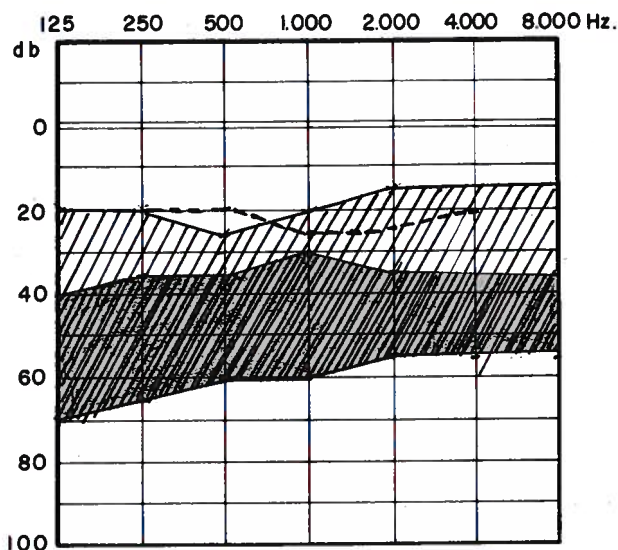


FIG. 4.—Tipo C. Fibrosis postoperatoria. Recuperación parcial (12 años).

sobre un total de 40 pacientes con malformaciones.

Referente a los resultados, queremos subrayar que no hemos encontrado diferencias notables, bien en cuanto al sexo o una mayor predisposición de uno a otro oído.

La edad osciló entre 3 años, el más joven, y 27 años, el más viejo, siendo la edad más frecuente los 4 años, con una edad media de 7 años. Este aumento de la edad media viene condicionado por la presencia del colesteatoma del conducto, frecuente en nuestros casos la edad adulta. La atresia bilateral estaba presente en el 50 por 100 y era unilateral en el otro 50 por 100.

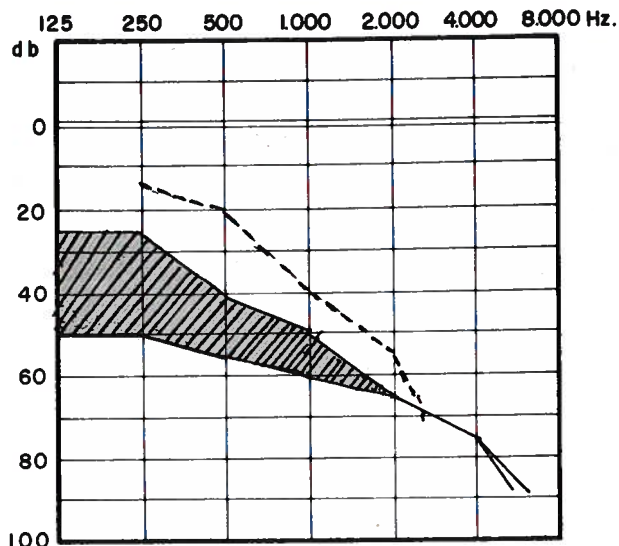


FIG. 5.—Tipo C. Componente coclear. Recuperación parcial.

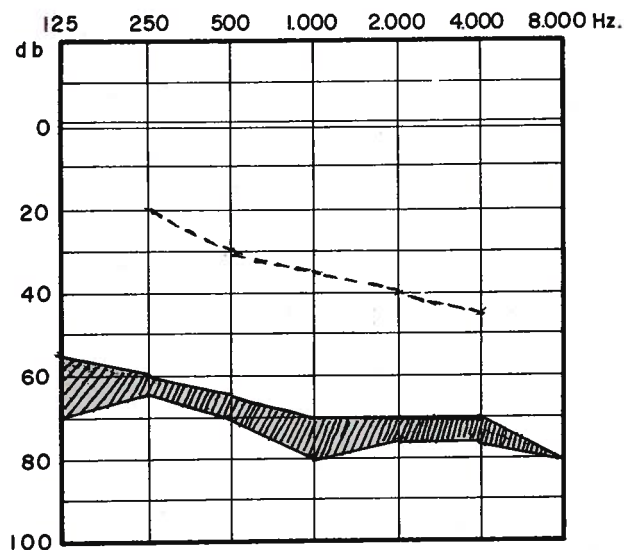


FIG. 6.—Tipo D. No V. Oval. mejoría. Level transmeatal.

Presentaban alteraciones importantes del pabellón y microtias en un 80 por 100, en clara disconformidad con otros autores, quizá derivada por un diferente acceso de los pacientes.

Existen marcadas diferencias con otras estadísticas referentes a la inclusión de otras displasias del organismo que con frecuencia priman sobre las auditivas, en las que éstas no constituyen más que un síntoma más dentro del resto de la patología.

La presencia del colesteatoma en estas malformaciones genéticas no es frecuente encontrarlo en el conducto auditivo externo. Nosotros, siempre que lo hemos encontrado en esta localización, era en la edad adulta. Cuando se halla en el oído medio podemos considerar a esta localización del colesteatoma como colesteatoma epidermoide primario y es detectable más precozmente, siendo el más joven a los 4 años.

En un solo caso hemos hallado una persistencia de la arteria estapedial, que ya fue referida por nosotros en el año 1965 en un caso que no presentaba anomalías importantes en el pabellón ni en el conducto; fue un hallazgo inesperado en una hipoacusia de transmisión.

Para su valoración se constituyen varios grupos y dos subgrupos específicamente por los problemas que pueden presentar en relación con el laberinto. Fijación de la platina del estribo, desaparición de la fosa de la ventana oval con crecimiento de hueso y enterramiento del estribo en la misma, o la ausencia de la platina y continuación del hueso promontorial sin solución de continuidad con la ventana oval, constituyen diversos motivos de fracaso funcional auditivo, que son detectables con bastante frecuencia entre los casos expuestos con

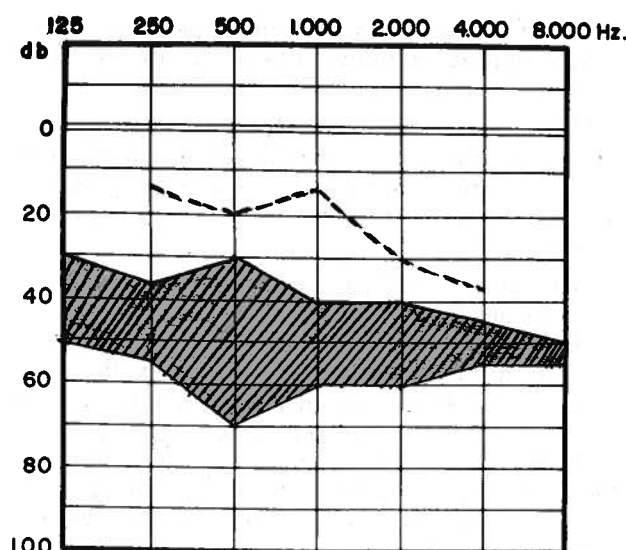


FIG. 7.—Tipo D. Recuperación parcial (15 años).

malos resultados funcionales a corto y largo plazo.

Un segundo grupo, con un mecanismo transmisor perfectamente constituido, presenta, sin embargo, un problema subsanable cuando el estribo aqueja una anquilosis de la ventana oval leve, y fácilmente resoluble con pronóstico reservado en cuanto al futuro.

Queremos remarcar que estas alteraciones de la ventana oval en su totalidad son más frecuentes en las estadísticas nuestras que en las que presentan otros autores, siendo uno de los motivos más importantes del fracaso total o parcial de esta cirugía funcional. En determinados casos de anquilosis o ausencia de la ventana oval hemos realizado una estapediectomía (no siempre practicable, debido al grosor óseo que puede invadir el vestíbulo y cuya apertura es arriesgada, por daño laberíntico) en un segundo tiempo, o una fenestración, que nosotros no aconsejamos, salvo en muy determinados casos.

La ausencia de ventana redonda o una ventana redonda gigante tampoco es muy frecuente. En estos casos hemos encontrado una participación coclear o un fracaso funcional.

Siguiendo la clasificación de SCHUKNECHT (2), divide las atresias en cuatro grupos. Es semejan-

TABLA I: RESULTADOS AUDITIVOS. 54 CASOS

Preo. media %	1 mes postop. %	1 año postop. %	Técnica
60	40	20	2
60	48	40	3
62	40	20	4
76	52	52	5

te a las de otros autores y se fundamenta en la resolución mecánico-funcional osicular y el acceso utilizado. MEURMAN (1957) (3), GIL (1969) (4), BELLUCI (1972) (5), LANGE (1974) (6), MARRES (1985) (7) y JARSDOERFER (1986) (8). Una clasificación de la alteración anatómica y la resolución quirúrgica valoran los resultados.

Estas clasificaciones de las atresias están en relación a la mayor o menor participación del oído en sus diferentes partes, que llevará implícito una mayor o menor proporción de pérdida auditiva, y así SCHUKNECHT (9), como los demás autores, las divide en: A) Presenta una estrechez fibrocartilaginosa y un ensanchamiento proximal con o sin coles-teatoma. La B) presenta, asimismo, una estrechez fibrocartilaginosa, así como ósea con un conducto tortuoso en un recorrido ascendente desde el exterior hacia el interior. Alteraciones osiculares, martillo y tímpano (atrofia) completan el cuadro. La C), con una iniciación del conducto en el pabellón, se obstruye drásticamente o en forma infundibuliforme. El resto hasta el oído medio constituye una atresia total osteocartilaginosa en mayor o menor proporción. Cadena con estribo móvil y fusión del martillo con el yunque y en ocasiones al ático. Falta la membrana timpánica o existen restos de la misma. La D) la atresia es total, un ático reducido, remedos osiculares y, por tanto, cadena incompleta, facial anómalo en su situación, tanto en su porción horizontal como en la tercera porción vertical, y uno de los problemas más cruciales, la falta o disminución importante de neumatización mastoidea.

La cirugía inherente a dichas malformaciones corresponde en forma resumida a (figs. 05-014) (ver atresia auris congénita):

- 1) *Atresia plastia-meatoplastia*. No hay que acceder a la cavidad timpánica. Es solamen-

TABLA O: ATRESIAS

		%	
Tipo A	Atresia meatal.....	5,5	3
Tipo B	Atresia parcial.....	7,4	4
Tipo C	Atresia total.....	79,6	43
Tipo D	Atresia total e hiponeumastoides.....	7,4	4
TOTAL.....			54

TABLA II: RESULTADOS AUDITIVOS POSTOPERATORIOS. 54 CASOS. UMBRALES

Pérdida preop. media	Ganancia 1.º mes media	Ganancia 1.º año media
67 dB	45 dB	44 dB

NOTA.—Incluidas hipoacusia transmisión, mixtas y neurosensoriales. Valorando los que ganan, permanecen, estables o pierden.

TABLA III: AUDITIVOS POSTOPERATORIOS.

TECNICAS 3-4-5 GANANCIAS 5			
< 15 DB 32%	15DB 6%	> 15 DB 12%	> 30 DB 12%
TOTAL		Gana 62%	
		Pierden Igual	38% 22% 16%

te un problema de la regularización de la luz del conducto.

- 2) *Atresia plastia-canal plastia*. Construcción de un conducto de condiciones normales. Favorece la llegada del sonido al oído medio. Extracción y reposición del yunque si conviene para evitar vibración de la cadena osicular.
- 3) *Atresia plastia-canal plastia y columelización puenteada*. En los casos que el martillo y yunque son vertigios inservibles. Pieza ósea (en nuestros casos) entre el estribo y la fascia o tímpano. También en cavidad timpánica pequeña directamente el estribo a la fascia o los restos timpánicos.

Variantes: Estapediectomía o fenestración.

- 4) *Atresia plastia-canal plastia-estapediopexia-mastoidectomía*. Semejante a la anterior, con apertura amplia de la mastoides y relleno de la misma al final de la intervención. Disfunción de la ventana oval, estapediectomía o fenestración.
- 5) *Atresia plastia-canal plastia estapediopexia-mastoidectomía hiponeumática*. Acceso a la caja timpánica a través de una mastoides hiponeumática. Grave riesgo. Disfunción de la ventana oval. Estapediectomía o fenestración posibles, no aconsejables.

La 1 y la 2 no vamos a extendernos en ellas, pues su solución es sencilla. El 2 puede haber problemas en el conducto cartilaginoso.

Vamos a analizar fundamentalmente el 3 y 4. El 5 puede facilitarse la llegada del sonido y, como suelen ir acompañados de un componente importante coclear, facultan una mayor posibilidad de aplicación de un audífono.

Nuestras atresias han correspondido básicamente al tipo C (Tabla 0). Los tipos A y B nuestra incidencia quirúrgica es escasa, pues generalmente llegan pocos a nuestro Servicio con esta leve malformación.

De los 54 oídos operados un 22 por 100 presentaban una anquilosis del estribo de cualquiera de las formas arriba reseñadas en los tipos C y D y un caso en el tipo B (valorar al conjunto de los resultados).

Hemos realizado una cavidad pequeña intentando no abrir ampliamente la mastoides en 40 casos.

Habían sido operados anteriormente sin resultado positivo ocho casos. En éstos no se pudo realizar una cirugía de conducto con cavidad pequeña, pues la mastoides ya se encontraba abierta.

Otro motivo de fracaso es una estenosis muy acusada del orificio de entrada del conducto o una obstrucción total de la piel que lo forma. El exagerado desarrollo de tejido fibroso, queloides, o la persistencia de una exudación si la intervención ha sido correctamente realizada, son los motivos más frecuentes. También un relleno conjuntivo fibroso del fondo puede reducir o anular la recuperación funcional. Una eliminación de la exudación, si es posible, será condición básica antes de la segunda intervención. Nosotros la posponemos a un año, aunque ello implique una estenosis mayor. Las ventajas de un tejido menos inflamado y más estabilizado merece la demora.

La recuperación funcional auditiva varía con arreglo a la patología, magnitud de la alteración y técnica a realizar (Tabla I).

Estas diversas variaciones técnicas se dividen en cinco variantes con arreglo al grado de alteración y técnica que debemos utilizar.

Estas estadísticas pueden inducir a error en la técnica 3, debido a casos con hipoacusias mixtas con una pérdida máxima de 90 dB, que desbarata la media de los resultados obtenidos.

En muchos casos hemos podido comprobar que un facial anómalo puede modificar sustancialmente un buen resultado funcional.

Los resultados funcionales en la técnica 5 o, mejor, 4-5 pueden ser similares; la falta de una buena neumatización de la mastoides puede hacerlo difícil, cuando no complicada y arriesgada con el nervio facial.

Refiriéndonos nuevamente a los casos de hipoacusia mixtas realizadas con la técnica 3, nos confieren una falsa mala imagen peyorativa de la misma cuando en los casos de existencia de una hipoacusia de transmisión pura con esta misma técnica se obtienen umbrales alrededor de los 30 dB, con pérdidas preoperatorias de 45 dB y con ganancias de 15 dB al mes y mejoran otros 15 dB al año, alcanzando umbrales de 20 dB.

De ahí que los resultados de las técnicas que utilizamos dependerá de que la sección de las indicaciones sean más o menos estrictas.

Resumiendo las pérdidas preoperatorias en dB y sus resultados al mes y al año, vemos: Tabla II.

Se encuentran incluidas la hipoacusia de transmisión y mixtas.

Si queremos analizar la ganancia en dB, vemos que los umbrales auditivos postoperatorios arrojan los siguientes resultados: Tabla III.

Analizando la ganancia auditiva, menor, igual, mayor ($< = o >$) de 15 dB el porcentaje de pacientes que lo consigue obtendremos los siguientes resultados.

Insistimos que sólo se computan los resultados con las técnicas 3, 4 y 5 y se descartan la 1 y 2, pues en esos casos la alteración mínima y la recuperación debe ser la regla. Algunos autores introducen la técnica 2 en los resultados funcionales; esto, como es comprensible, al tratarse de resolu-

ciones técnicas más sencillas y exitosas, mejoran sensiblemente el porcentaje de resultados (figura 015).

Asimismo, ganancias leves en hipoacusia mixtas o la construcción de un conducto y un pabellón, facilitando la llegada de la onda sonora, o para la mejor aplicación y acoplamiento de un audífono constituyen otras motivaciones y prescripciones más a realizar esta cirugía, aunque la ganancia sea exigua o no exista.

BIBLIOGRAFIA

F. OLAIZOLA y col.: «Agenesias y atresias de oído». Reunión anual de la Sociedad Española de ORL. Madrid, diciembre, 1965.

Tratamiento Encuesta estadística

Drs. F. OLAIZOLA Y F. ORDOÑEZ

Enviamos una encuesta a todos los Servicios de ORL y Cirugía Plástica de España para conocer su opinión y el sentir general sobre la conducta quirúrgica a seguir ante estos pacientes, cuyo modelo de cuestionario es el siguiente:

Dr. D. _____
Hospital _____
Dirección _____
Cargo _____

Estimado amigo:

Con motivo de la presentación por nuestro Servicio de la Ponencia Oficial ORL «Malformaciones congénitas del oído» en la reunión anual de la Sociedad Española de Otorrinolaringología a celebrar en Madrid el próximo año, nos sería de gran utilidad conocer tu opinión sobre las siguientes incógnitas que se nos plantean, rogándote nos enviaras la presente encuesta, debidamente cumplimentada, en el menor plazo de tiempo posible.

1.ª ¿Quién debe intervenir las malformaciones congénitas del oído?

- El cirujano plástico ☐
— El cirujano otólogo ☐
— Ambos en colaboración ☐

2.ª Esta reconstrucción sería:

- Total (pabellón auricular y conducto auditivo externo óseo y membranoso) ☐
— Parcial: Pabellón auricular ☐
Pabellón y CAE membranoso ☐
CAE membranoso y óseo ☐

3.ª La intervención debe realizarse:

- En un mismo acto quirúrgico ☐
— Demorado ☐

4.ª En el caso de demorar los distintos tiempos quirúrgicos, ¿cuál primero?

- Pabellón auricular ☐
— Oído medio y conducto auditivo externo óseo ☐
— Oído medio y CAE óseo y membranoso ☐

5.ª ¿A qué edad debe intervenir?

- Si la malformación es unilateral
.....
— Si la malformación es bilateral.....
.....

Gracias por tu inestimable colaboración.

Fdo. Dr. D. Fernando Olaizola Gorbea
Jefe de Servicio ORL

Se obtuvieron los siguientes resultados, que a continuación detallamos, primeramente a través de sus respuestas y seguidamente mediante polígonos de frecuencias.

ENCUESTA REALIZADA A ORL Y CIRUJANOS PLASTICOS

Respondieron 15 ORL y 18 cirujanos plásticos

	ORL	C.	Plástico
	N.º	%	N.º %
1.ª ¿Quién debe intervenir las malformaciones congénitas del oído?			
— El cirujano plástico	—	—	3 17
— El cirujano otólogo	2	13	— —
— Ambos en colaboración ..	12	80	10 55

	ORLC.		Plástico	
	N.º	%	N.º	%
— El C. Plástico, el C. Otólogo y ambos en colaboración			2	11
— El C. Plástico y ambos en colaboración			2	11
— El C. otólogo y ambos en colaboración	1	7	1	6

2.ª Esta reconstrucción sería:

— Total (Pabellón auricular y conducto auditivo externo óseo y membranoso)	10	67	8	44
— Parcial: Pabellón auricular	1	7	6	33
Pabellón y CAE membranoso	2	13	1	6
CAE membranoso y óseo	2	13	1	6
Pabellón auricular y CAE membranosos	—	—	2	11

3.ª La intervención debe realizarse:

— En un mismo acto quirúrgico	1	7	2	11
— Demorado	14	93	13	72
— No responden	—	—	3	17

4.ª En el caso de demorar los distintos tiempos quirúrgicos, ¿cuál primero?

— Pabellón auricular	2	13	7	39
— Oído medio y conducto auditivo externo óseo	1	7	2	11
— Oído medio y CAE óseo y membranoso	10	67	3	17
— Pabellón auricular, oído medio y conducto auditivo externo y óseo	—	—	2	11
— No responden	2	13	4	22

5.ª ¿A qué edad debe intervenirse?

— Si la malformación es unilateral:

A partir de 1 año	1	7	—	—
A partir de 4 años	—	—	2	11
A partir de 5 años	1	7	2	22
Edad preescolar	—	—	2	11
A partir de 6 años	2	13	2	11
A partir de 7 años	—	—	3	16
A partir de 8 años	—	—	1	6
A partir de 10 años	2	13	1	6
A partir de 15 años	2	13	—	—
En la pubertad	1	7	—	—
En la adolescencia	1	7	—	—
A partir de 18 años	—	—	1	6
Nunca	1	7	—	—
No quirúrgico	1	7	—	—
Cuando se desee	1	7	—	—
Depende	1	7	—	—
No responden	1	7	2	11

— Si la malformación es bilateral:

Cuanto antes	3	20	—	—
En la infancia	—	—	1	6
A partir de 1 año	2	12	—	—
A partir de 2 años	—	—	1	6
A partir de 4 años	—	—	2	11
A partir de 5 años	—	—	6	33
A partir de 6 años	1	7	2	11
A partir de 7 años	1	7	2	11
A partir de 8 años	1	7	1	6
A partir de 10 años	1	7	1	6
A partir de 14 años	1	7	—	—
A partir de 15 años	1	7	—	—
Adolescentes	1	7	—	—
Depende de la malformación	2	12	—	—
No responden	1	7	2	10

INTERVENCION EN MALFORMACIONES DEL OIDO

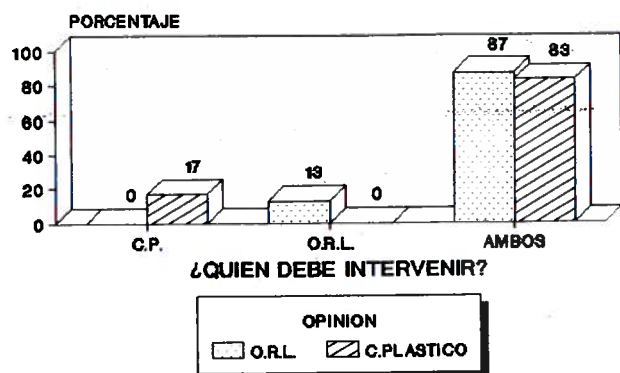


FIG. 1.—¿Quién debe intervenir?

RECONSTRUCCION EN MALFORMACIONES DEL OIDO

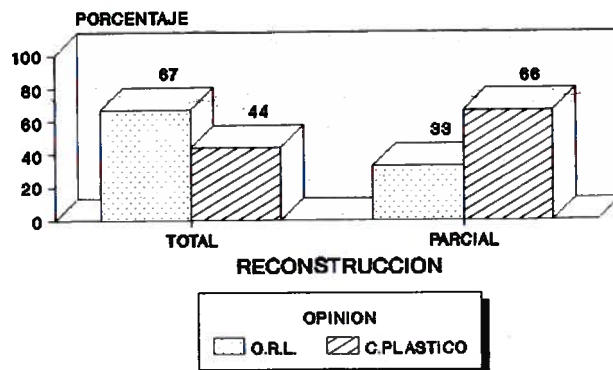


FIG. 2.—Reconstrucción.

TIEMPOS DE INTERVENCION EN MALFORMACIONES DEL OIDO

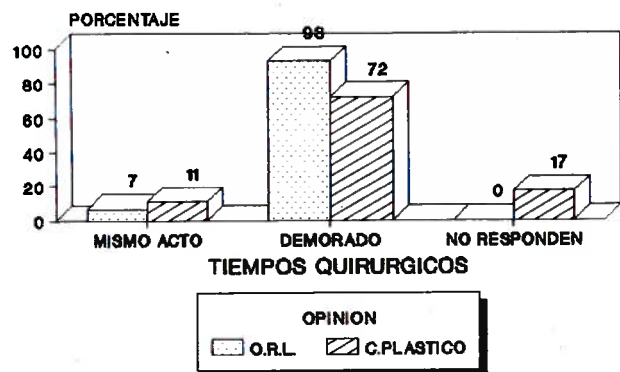


FIG. 3.—Tiempos quirúrgicos.

PRIORIDAD DE TIEMPO QUIRURGICO EN CASO DE DEMORA

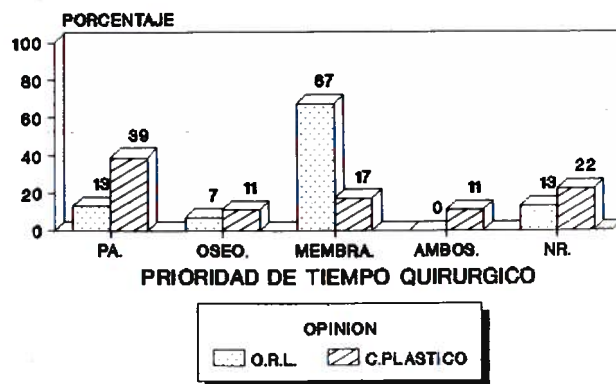
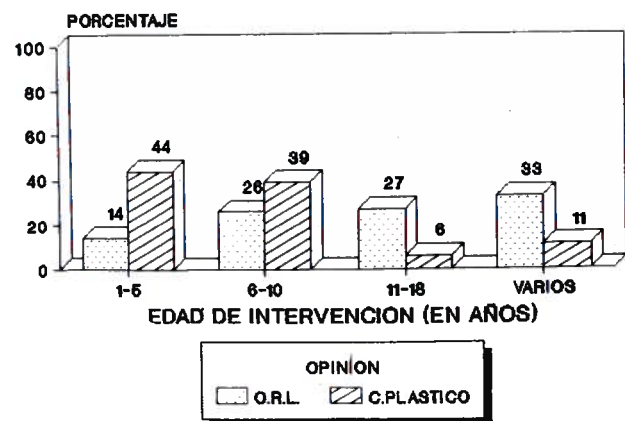


FIG. 4.—Prioridad de tiempo quirúrgico.

EDAD DE INTERVENCION



EDAD DE INTERVENCION

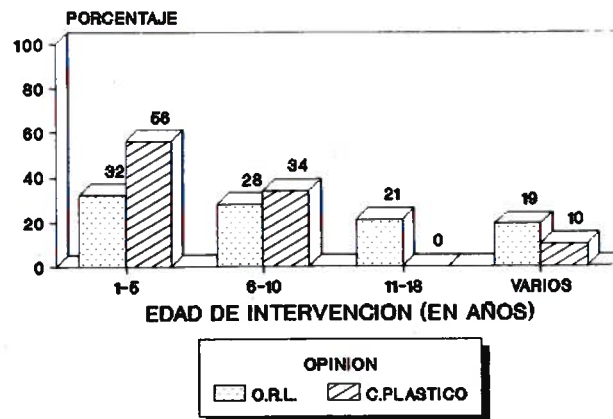


FIG. 5 y 6.—Edad de intervención (en años).

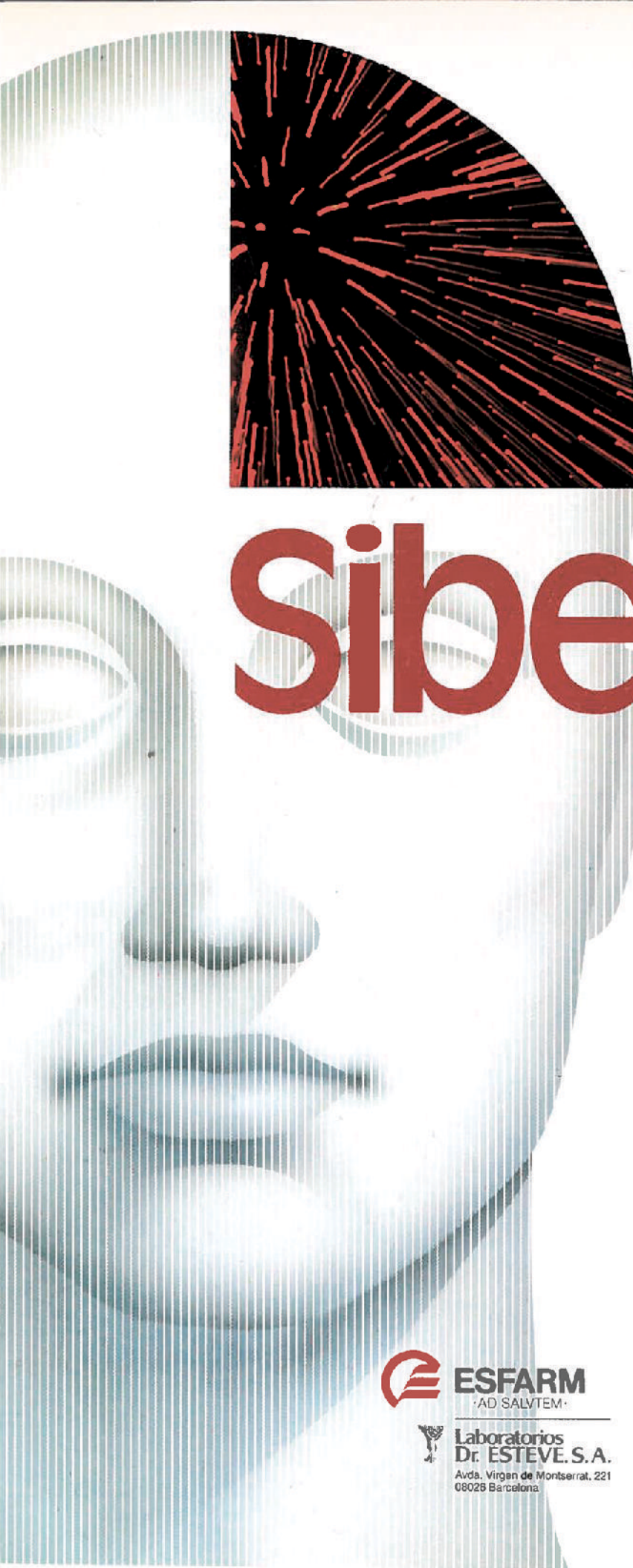
CAPITULO XXVIII

Bibliografía española consultada
y revisada

F. J. GAMBOA, y H. BALLIVIAN

- BARTUAL, R.: «Cromosomopatías en otología». Gráficas Román, S. A. Barcelona. Ponencia Oficial SEORL, 1966.
- DE REYES, S., y MONTERO, E.: «Alteraciones cromosómicas en otopatías morfofuncionales». *Acta Otorrinolaringolog. Esp.*, I: 50-84, 1966.
- OLAIZOLA, F.; TRUJILLO, M., y RODELGO, M.: «Artrogriposis». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, IV: 21-27, 1966.
- ALARCOS, A., y HERREROS, B.: «Estudio cromosómico en poliotia familiar». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, IV: 14-20, 1967.
- CIEGES, M.; QUESADA, P., y MORELL, M.: «Algunas consideraciones sobre haptoglobina en la sordomudez». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, V: 20-29, 1968.
- FERRICHOLA, M.: «Fístulas y quistes congénitos del cuello». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, I: 53-56, 1970.
- OTERO, M.: «Tiroides lingual único». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, I: 124-134, 1970.
- MASSAGUER, J. M.: «Consideraciones clínicas y radiológicas sobre las dismorfias óseas craneofaciales». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, IV: 47-51, 1970.
- CONDE, I., y GALINDO, A.: «Tiempo de reacción auditiva en relación con el cociente intelectual en niños sordomudos». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, V: 19-26, 1970.
- PRADES, J.: «Prótesis combinadas en la otoesclerosis osteogénica». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, VI: 17-22, 1970.
- SANJUAN, J.; ANTOLI-CANDELA, F.; BERTRAN, J. M., y UNAMUNZAGA, C.: «Esquema práctico para la orientación pedagógica del niño sordo». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, II: 129-140, 1972.
- LACHA DE LERA, J.: «Contribución al establecimiento de una clasificación de las deficiencias auditivas». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, III: 85-90, 1972.
- GONZALEZ, M.; LABELLA, T., y CIGES, M.: «Tumores y tumoraciones congénitas en ORL». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, VI: 47-60, 1972.
- BARRIOS, J. M.; PALOMAR, V., y GUILLEN, F.: «Evolución de la estapedectomía en el síndrome de Van der Hoeve». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, VI: 41-46, 1973.
- UNAMUNZAGA, C., y cols.: «Audiocirugía de los defectos congénitos del aparato de transmisión del sonido». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, VI: 129-134, 1973.
- VERGARA, J.: «Tiroides lingual. Clínica y problemas terapéuticos». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, VI: 147-164, 1975.
- VERGEZ, A.; ALGABA, J., e INFANTE, E.: «Síndrome de Van der Hoeve». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, VI: 123-136, 1975.
- RODRIGUEZ GOMEZ: «Aportación al tratamiento de las orejas en asa». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, VI: 137-146, 1975.
- CAPELLA, G.: «Hipoacusia neusensorial». Editorial Garsi. Madrid. Ponencia Oficial SEORL, 1976.
- BARRIOS MONTES: «Malformaciones auriculares». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, I: 17-46, 1976.
- GONZALEZ SUAREZ, DOMINGUEZ DIAZ y GARCIA SOTO: «Síndrome de Goldenhar (aportación de un caso)», III: 81-86, 1976.
- PALOMAR, MARTIN e IBERO: «Revisión. Atresia de coanas». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, V: 51-56, 1976.
- PALOMAR, V. M.; BERNARDO, M. J., y AGUSTIN, L.: «Audiología en la enfermedad de Alport-Perkoff», V: 57-68, 1976.
- MARTIN, J., y ALCOHOLADO, A.: «Imperforación coanal bilateral». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, III: 57-60, 1977.
- XAM-MAR, J., y MARTINEZ URBIEITO: «Atresia coanal». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, IV: 171-174, 1977.
- CEBALLOS, A.; CEBALLOS, G., y LOPEZ, E.: «Estudio de una neurofibromatosis de Von Recklinhausen asociada a malformaciones del primer arco branquial». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 31: 19-24, 1980.
- GUZMAN, F., y BARRIOS, J. M.: «Enfermedad de Crouzon. Aspectos otológicos». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 31: 155-162, 1980.
- LOPEZ MENCHEN, E.: «La timpanometría en sordomudos». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 31: 377-380, 1980.
- RODRIGUEZ NUÑEZ, J. A.; ZAMARRON, M. A., y MALAGON, M.: «Procidencia del golfo de la vena yugular. Su importancia en la timpanoplastia». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 31: 399-402, 1980.
- PALOMAR, V. M.: «Formación de la cavidad timpánica. Estudio de sus primeros estadios». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 31: 511-516, 1980.
- FERNANDEZ, J.; CAMPUZANO, J., y LABELLA, T.: «Frecuencia y etiología de la hipoacusia en la edad escolar». *Acta otorrinolaring. Esp.*, 31: 521-527, 1980.
- AVELLANO, A.; TRASERRA, J., y MARTEU, A.: «Displasias fibrosas». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 32: 559-563, 1981.
- LABELL, T.; LOZANO, A., y VALCARCE, A.: «Displasia fibrosa monostótica del maxilar superior». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 32: 564-568, 1981.
- RAMIREZ, R., y NAVARRO, F.: «Fístula congénita del cuello». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 32, 1981.
- OLAIZOLA, F., y cols.: «Hipoacusia infantil». Editorial Garsi. Madrid. Ponencia Oficial SEORL, 1982.
- PEREZ, H., y cols.: «Malformaciones del oído interno tipo Mondini». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 33: 315-320, 1982.
- BAJO, E.; SAINZ, M., y MORALES, J.: «Síndrome de Waardenburg». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 33: 321-325, 1982.
- ALVAREZ, F., y cols.: «A propósito de cinco casos de síndrome de Van der Hoeve». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 33: 326-330, 1982.

- UNAMUNZAGA, C., y cols.: «Colesteatoma congénito laberíntico que invade el tegmen y el CAI». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 33: 366-368, 1982.
- MOLINS, M., y cols.: «Fístulas y quistes cervicales». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 33: 541-544, 1982.
- ROSIQUE, M., y PINTADO, J. M.: «Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 33: 755-758, 1982.
- BELTRAN, L.; PRIETO, P., y ZAATARI, B.: «Síndrome neurológico condileo-rasgado y otros hallazgos en un caso de enfermedad de Lobstein-Van der Hoeve». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 33: 1.028-1.032, 1982.
- GONZALEZ, F., y cols.: «Afectación laríngea en el Von Recklinghausen». XII Congreso de la SEORL. Oviedo, 7-11 de mayo, 1984.
- VERGEZ, A.; UNDAEITIA, J. I.; GASCON, R., y cols.: «Un caso de síndrome de Klippel-Feil con manifestaciones hipofaríngeas». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 36: 17-20, 1985.
- MATEO, A.; VICENTE, E. A., y MARIN, J. M.: «Síndrome de Goldenhar: Revisión». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 37: 47-50, 1986.
- COLOMA, M.; PESCADOR, C.; MARTIN, C., y LOZANO, A.: «Estudio clínico de la procidencia de la vena yugular en el oído medio». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 37: 109-122, 1986.
- ALONSO, J., IGLESIAS, M. C.: «Síndrome de Van der Hoeve». 37: 184-186, 1989.
- ABELLO, P.: «La capacidad embriológica de reabsorción del tapón meatal en la patogenia del colesteatoma». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 37: 277-280, 1986.
- LOPEZ, D., y CAMPOS, M. E.: «La anatomía del nervio facial a nivel del segundo codo de su recorrido intrapetroso». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 37: 387-392, 1986.
- GIL-CARCEDO, L. M., y MORAIS, D.: «Desarrollo del órgano de Corti. Aportación al conocimiento del desarrollo del órgano de Corti en el feto del cobaya». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 38: 63-69, 1987.
- MARTIN, C.; BELTRAN, L. D., y DEL CANIZO, A., y cols.: «Hipoacusia neurosensorial familiar progresiva». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 38: 171-175, 1987.
- MENOYO, A.; GIL P. POCH, J., y cols.: «Formación de la membrana tectoria en la rata». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 38: 185-189, 1987.
- MARQUEZ, F. J.; SANZ, R.; VILLAZON, L. J., y FERNANDEZ, L.: «Osteogénesis imperfecta y otoesclerosis». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 39: 163-165, 1988.
- GIL-CARCEDO, L. M.; IBÁÑEZ, E., y ANLLO, F.: «Enfermedad de Von Recklinghausen con neurofibroma en oído externo». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 39: 263-268, 1988.
- ECHEVERRÍA-ZUMARRAGA, M.; OLARIETA, M., y MEDRANO-SAN ILDEFONSO, M.: «Función auditiva y enfermedad de Paget. Estudio en 28 casos». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 39: 269-272, 1988.
- FIGUEROLA, E.; GOMEZ, E.; TERUEL, J. J., y cols.: «Carótida en oído medio». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 1: 47-50, 1989.
- FERRANDO, F.; PEIRO, J.; MARCO, J., y VERA, F.: «Fístulas laterales del cuello». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 4: 297-304, 1989.
- SANCHO, A., y SANCHO, R. M.: «Un caso de síndrome de Klippel-Feil». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 6: 439-442, 1989.
- RAMOS, A.; RUIZ, F.; CRIADO, D., y cols.: «Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada: un modelo de hipoacusia neurosensorial autoinmune». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 3: 447-450, 1989.
- JURADO, R.; ROLDAN, J., y LOPEZ, P.: «Neurinoma del nervio hipogloso a nivel del espacio parafaríngeo en una paciente afectada de enfermedad de Von Recklinghausen». *Acta Otorrinolaring. Esp.*, 40, supl. I: 23-25, 1989.



Sibelium®

60 comprimidos

**Calcioantagonista
reconocido por la O.M.S.**

Composición: Cada comprimido contiene: Flunarizina (Clorhidrato) (DCI), 5 mg. **Propiedades:** SIBELIUM es un bloqueador selectivo de la entrada de Ca^{++} sin efecto sobre la función cardíaca y caracterizado por su larga duración de acción, que hace posible el tratamiento con una sola toma al día. Impide la vasoconstricción inducida por la hipoxia a nivel periférico y cerebral, y normaliza la deformabilidad del eritrocito, mejorando las propiedades reológicas de la sangre. Por su actividad a nivel cerebral inhibe el desarrollo de las crisis de migraña. **Indicaciones:** Trastornos circulatorios cerebrales: zumbidos de oídos, vértigos. Trastornos circulatorios periféricos: frialdad de extremidades, calambres nocturnos, claudicación intermitente, etc. Trastornos vestibulares: mareos, vértigos, síndrome de Ménière. Migraña. **Posología:** La dosis habitual es de dos comprimidos diarios, en una sola toma al acostarse. **Contraindicaciones:** Fase aguda del ictus cerebral. No han aparecido alteraciones en ensayos teratológicos en animales. Sin embargo, como medida de precaución, se evitará la administración durante el embarazo salvo que, a juicio del médico, el beneficio justifique posibles riesgos. **Interacciones:** Puede potenciar los efectos sedantes de los depresores del S.N.C. Asimismo, puede potenciar el efecto de medicamentos anticolinérgicos (atropina) y antidepresivos tricíclicos. La administración a pacientes bajo tratamiento antihipertensivo puede obligar a reajustar la dosis de la medicación hipotensora. **Precauciones:** El efecto de la Flunarizina en la prevención de la migraña se manifiesta de modo progresivo, de tal forma que el trastorno mejora gradualmente. En algunos casos será necesario tratar durante 3 ó 4 meses antes de valorar definitivamente el resultado. Si después de este período no se obtiene mejoría, se aconseja no continuar la medicación. No está indicado como tratamiento de la crisis de migraña. Cuando ésta se produzca no debe interrumpirse la medicación. Se aconseja a los pacientes bajo tratamiento que tengan precaución al conducir o manejar maquinaria peligrosa, ya que el medicamento puede producir somnolencia. **Efectos secundarios:** Al comienzo del tratamiento pueden aparecer trastornos gastrointestinales, o signos de cansancio y somnolencia que habitualmente remiten tras varios días o al reducir la dosificación. Excepcionalmente, sin embargo, puede producirse un incremento progresivo de la fatiga dando lugar a apatía o inercia. Excepcionalmente, se han observado casos de depresión o reacciones extrapiramidales en aquellos pacientes en los que esta condición era latente. En este caso, deberá suspenderse el tratamiento, para ser reiniciado con una dosis menor. En la profilaxis de la migraña, puede producirse aumento de peso. A veces se producen efectos anticolinérgicos: sequedad de boca, estreñimiento, etc. **Intoxicación y su tratamiento:** En caso de ingestión masiva accidental se procederá a lavado de estómago y tratamiento sintomático habitual. **Presentación:** Envase de 30 comprimidos. 958,- ptas. (IVA incl.). Envase de 60 comprimidos 1.808,- ptas. (IVA incl.).

 **ESFARM**
-AD SALVTEM-



**Laboratorios
Dr. ESTEVE, S.A.**

Avda. Virgen de Montserrat, 221
08028 Barcelona

