

Características de la sordera en un grupo de discapacitados auditivos

Yudelmis Álvarez Gavilán *
 Estela Morales Peralta**
 Haydee Rodríguez Guas***
 José Pérez Trujillo ****
 Yulemis González Quesada*****

* Licenciada en Biología, Master en Genética Médica, Profesor Instructor, Escuela Latinoamericana de Medicina.

** Especialista de 2do. Grado en Genética Clínica, Profesor Titular, Centro Nacional de Genética Médica.

*** Especialista de 1er. Grado en Genética Clínica, Profesor Instructor, Hospital "José Ramón Martínez".

**** Especialista de 1er. Grado en Medicina General Integral, Master en Asesoramiento Genético, Hospital "José Ramón Martínez".

***** Licenciada en Bioquímica, Investigador aspirante, Centro Nacional de Genética Médica

Institución responsable: Escuela Latinoamericana de Medicina.

RESUMEN

Objetivo: Describir el posible origen de las sorderas y sus características, en un grupo de discapacitados auditivos.

Método: Estudio descriptivo realizado en un grupo de 30 niños que cursaban la enseñanza especializada en la Escuela Especial Provincial de sordos e hipoacúsicos "26 de Julio", municipio de Guanajay, provincia La Habana, Cuba, durante el curso escolar 2008-2009. Se entrevistaron a los padres de los discapacitados, se revisaron las historias clínicas de estos niños y se confeccionó el árbol genealógico de la familia teniendo en cuenta los antecedentes de sordera y las manifestaciones clínicas asociadas. Se estudió cada caso por sistemas y se determinó la posible existencia de afecciones asociadas a la sordera.

Resultados: El 96,7% de las sorderas se clasificaron como prelinguales (10 de estas congénitas). Veintinueve niños presentaron ambos oídos afectados para un 96,7%. Según el tipo de trastorno, 25 fueron sorderas neurosensoriales bilaterales para un 83,3%; esto a su vez se relacionó en un 33,3% y un 43,3% de los casos, con un grado de afectación severo y profundo de la capacidad auditiva, respectivamente. El 66,7% de las sorderas fueron de origen genético y de estas, el 75% fueron no sindrómicas.

Conclusiones: Predominaron los individuos con sordera de origen genético, no sindrómica, neurosensorial bilateral, con patrón de herencia autosómico recesivo y un grado de afectación de la audición entre severo y profundo. La meningitis bacteriana fue la causa más común de sorderas ambientales.

Palabras clave: Sordera, evaluación de discapacidad, personas con discapacidad, pérdida auditiva.

INTRODUCCIÓN

La sordera es la pérdida de la capacidad para percibir y discriminar los sonidos y ruidos del medio ambiente, la presentan de forma congénita más de 2,6 por cada 10 000 niños y constituye la disfunción neurosensorial más frecuente en el humano. Se estima que más de 70 millones de personas en el mundo tienen

una pérdida que afecta la comunicación normal. En Cuba, están registrados como sordos 23 620 individuos (1, 2).

Debido a sus diversos orígenes, la sordera constituye un ejemplo de gran heterogeneidad etiológica. Su clasificación es variada y los diversos aspectos determinan características diferentes entre los sordos e hipoacúsicos (2).

La incidencia de hipoacusia congénita o prelin-

gual severa, es de al menos 1 por 1 000 nacidos vivos, y aproximadamente la mitad de los casos, se atribuyen a factores genéticos, clasificándose cerca de un 70% como no sindrómicos y un 30 % como sindrómicos (1, 3).

Las hipoacusias genéticas no sindrómicas se pueden clasificar según su modo de transmisión en autosómicas o ligadas al cromosoma X (ya sean dominantes o recesivas) y con herencia mitocondrial. Se considera, que con excepción de la otoparesia, aún quedan por identificar aspectos etiológicos importantes para realizar la clasificación genética de algunas sorderas puras que aparecen más tardíamente, a las que se les denominan sorderas tardías (3, 4).

Dentro de las sorderas tardías la más frecuente es la provocada por la mutación A1555G en el ADN mitocondrial, que daña al gen 12SrRNA afectando la síntesis de un ARN ribosomal. Esta disfunción auditiva está relacionada con la edad y con el tratamiento con aminoglucósidos. Es necesario señalar que la acción ototóxica de los aminoglucósidos puede precipitar o exacerbar la pérdida de la audición en los individuos que presentan esta alteración genética (5).

Todo profesional de la medicina debe tener en cuenta que alrededor del 6% de la población mundial se encuentra afectada por algún grado de pérdida auditiva, por lo que esta discapacidad requiere de un buen conocimiento y adecuado manejo ético en todo momento de la vida. La acción del audiólogo y del médico de la familia debe estar coordinada y orientada en un solo sentido, que debe ser la rehabilitación y la plena inserción de los sordos e hipoacúsicos en la sociedad, con la menor cantidad de limitantes posibles en cada grupo social (6).

El asesoramiento genético a los discapacitados auditivos, implica un gran esfuerzo del especialista debido a las diferencias entre el medio de comunicación del asesor y el asesorado, pero este proceso es de vital importancia para lograr el manejo adecuado de esta entidad, tanto por el propio individuo como por su familia. Dicho asesoramiento debe partir de un diagnóstico certero (7).

Para establecer el diagnóstico frente a cual-

quier tipo de hipoacusia se hace necesario, en primer lugar, de un buen interrogatorio indagando en antecedentes que pueden producir hipoacusias o empeorar una ya existente, y después, utilizar procedimientos médicos tales como las audiometrías que permitan caracterizar esta pérdida auditiva (7).

Los conceptos arcaicos de que un niño afectado por un déficit severo de la audición, compromete seriamente sus posibilidades de integración social, han pasado a la historia, hoy se demuestra el papel de los estímulos para el desarrollo de la corteza auditiva y visual. En los primeros meses de vida, si llega algún estímulo, la corteza se desarrolla, si no llega, involuciona y no se desarrolla; por ello la clave del tratamiento es identificar al niño con la pérdida auditiva en los tres primeros meses de la vida, emplear precozmente aditamentos para ampliar el sonido y lograr el estímulo de la corteza auditiva. El médico y la enfermera de la familia junto al equipo de salud de la atención primaria, desempeñan un papel fundamental en el logro de la detección precoz de la sordera (6).

Por todo lo antes planteado resulta muy importante identificar el origen de la sordera en discapacitados auditivos, con el fin de implementar medidas de prevención que tributen a disminuir la presencia de esta discapacidad en la población.

El presente trabajo tuvo como objetivo describir el posible origen de las sorderas y sus características, en un grupo de discapacitados auditivos de la provincia La Habana, Cuba.

SUJETOS Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo de casos en un grupo de discapacitados auditivos que cursaban la enseñanza especializada en la Escuela Especial Provincial de sordos e hipoacúsicos "26 de Julio", municipio Guanajay, provincia La Habana, durante el curso escolar 2008-2009.

Este trabajo se realizó con la anuencia previa del Ministerio de Educación de Cuba y previa solicitud del consentimiento a los padres de los niños para participar en la investigación, cuyos

objetivos fueron explicados de modo detallado (consentimiento informado).

Criterios de inclusión-exclusión: Se incluyeron todos los niños sordos e hipoacúsicos matriculados en la Escuela Especial "26 de Julio", durante el curso 2008-2009, cuyos padres dieron su aprobación para participar en la investigación.

Se excluyeron los que no fueron matrícula de la escuela, los que los padres no dieron su consentimiento para participar en el estudio y los que se retractaron posteriormente de continuar colaborando, a pesar de haber dado inicialmente su consentimiento.

El grupo estudiado estuvo constituido por un total de 30 niños y las edades de estos estuvieron comprendidas entre 6 y 16 años.

Se realizó una entrevista a los padres de los discapacitados en la que se recogieron datos de interés, tanto personales como familiares, con el fin de elaborar una hipótesis lo más acertada posible del origen de la sordera en los pacientes. Con estos datos, se confeccionó el árbol genealógico de la familia para cada niño en particular, teniendo en cuenta los antecedentes de sordera y las manifestaciones clínicas asociadas. Este árbol genealógico se trazó incluyendo tres o más generaciones, siguiendo los patrones y símbolos establecidos internacionalmente (7).

Con el interés de reunir la mayor cantidad de datos familiares, se planificaron con los padres tantos encuentros como fue necesario. Se revisaron minuciosamente los expedientes e historias clínicas de los discapacitados para obtener una información lo más completa posible desde el punto de vista médico, investigando detalles importantes desde la gestación hasta estadios postnatales.

Con el fin de ampliar toda la información obtenida en relación con la sordera de cada individuo (personal, social y etiológica), se visitó la oficina municipal de la Asociación Nacional de sordos de Cuba (ANSOC) de Guanajay.

A todos los discapacitados auditivos incluidos en el estudio se les realizó un examen físico con el propósito de buscar signos dismórficos.

Con la participación de un especialista en Genética Clínica y un Médico General Integral,

Master en Asesoramiento Genético, se estudió cada niño por sistemas y se determinó la posible existencia de afecciones asociadas a la sordera (incluyendo la talla de los pacientes). A todos los niños se les realizaron pruebas de audiometría y potenciales evocados por los especialistas correspondientes.

Con el resultado del examen físico, clínico y toda la información obtenida en los pasos anteriores, se confeccionó un documento individual que se empleó en la organización y procesamiento de la información para presentar los resultados de la investigación.

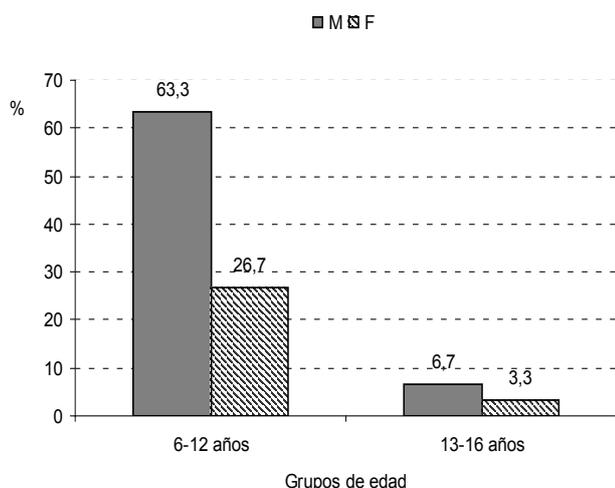
Variables evaluadas

- Edad: Distribuida en grupos: 6 a 12 años y 13 a 16 años
- Sexo: masculino y femenino
- Edad de comienzo de la sordera: prelingual (antes de los 2 años), perilocutiva (entre 2 - 3 años) o postlingual (después de los 3 años).
- Origen de la sordera: ambientales, idiopáticas y genéticas. Las genéticas, se clasificaron en sindrómicas y no sindrómicas, teniendo en cuenta la presencia o no en los sujetos, de otros signos y síntomas clínicos distintos a la discapacidad evaluada.
- Tipo de trastorno auditivo según la alteración anatómica (bases fisiopatológicas de la hipoacusia): conductivo, neurosensorial, mixto.
- Grado de pérdida auditiva: ligera (20-40 db), moderada (41-60 db), severa (61-80 db), profunda (más de 81 db).
- Tipo de sordera de acuerdo a la lateralidad: unilateral y bilateral.
- Modo de herencia teniendo en cuenta la evaluación del árbol genealógico: autosómico dominante, autosómico recesivo, ligado al cromosoma X, materno.

RESULTADOS

Del total de 30 casos estudiados, 21 (70%) fueron masculinos y 9 (30%) femeninos. Los 30 niños, cursaban desde el primero hasta el sexto grado de la enseñanza especializada. De ellos, 27 casos tenían de 6-12 años y tres casos sobrepasaban los 12 años, límite de la edad que

Figura 1. Distribución según la edad y género de los discapacitados estudiados.
(Total de casos estudiados: 30)



Fuente: M: masculino, F: femenino

se espera encontrar en esta escuela especial donde cursan estudios de la enseñanza primaria (figura 1).

En cuatro sujetos (dos del grupo de 13-16 años y dos del grupo de 6-12 años) se encontró retraso mental asociado a la hipoacusia.

De acuerdo al momento de inicio de la sordera, 29 de los 30 pacientes (96,7%); se clasificaron como prelinguales (10 de estas congénitas) y una postlingual (3,3%).

Del total, 29 niños presentaron ambos oídos afectados para un 96,7%. Un caso presentó sordera unilateral (3,3%).

Según el tipo de trastorno 25 fueron sorderas neurosensoriales bilaterales para un 83,3%; esto a su vez se relacionó en un 33,3% y un 43,3% de los casos, con un grado de afectación severo y profundo de la capacidad auditiva, respectivamente. No se encontró ningún caso de hipoacusia ligera ni de anacusia (tabla 1).

Una cifra de 14 (46,7%) niños presentaron antecedentes familiares de sordera mientras que en 16 (53,3%) no se encontraron antecedentes. De acuerdo al origen de la discapacidad, 20 (66,7%) se clasificaron como genéticas, ocho (26,7%) ambientales y dos (6,7%) idiopáticas. Las sorderas clasificadas como idiopáticas representaron el 25% de las siete sorderas identificadas como esporádicas (niños sin ningún antecedente etiológico de la discapacidad).

De los 20 casos de sordera de origen genético 15 (75%) fueron no sindrómicas y cinco (25%) sindrómicas. En la tabla 2 se muestra la distribución de estos niños, de acuerdo a los datos aportados por el árbol genealógico de la familia y el examen clínico, respectivamente.

En dos de los pacientes del grupo de cinco casos con sordera genética sindrómica, se encontró el síndrome de Waardenburg, uno de ellos había sido diagnosticado en la infancia temprana, y el otro, se diagnosticó en el curso de la presente investigación. En la tabla 3 se muestra la relación de signos clínicos identificados en estos pacientes en correspondencia con lo planteado en la literatura consultada (8).

De los ocho niños con sordera de origen ambiental, cuatro (50%) fueron a consecuencia de meningoencefalitis bacteriana en etapas postnatales tempranas; tres (37,5%) por eventos perinatales como prematuridad, íctero, infecciones respiratorias severas, y cianosis, entre otros; y en un caso (12,5%); apareció a los ocho meses de edad del paciente como secuela de una infección intrahospitalaria secundaria a una operación de apendicitis que cursó con complicaciones severas.

DISCUSIÓN

En esta investigación se encontró un predominio de varones con sordera. Ello sugiere que existe un comportamiento diferencial por sexo, que en este caso, pudiera estar relacionado con una herencia recesiva ligada al cromosoma X ya que los rasgos con este tipo de herencia afectan con mayor frecuencia al sexo masculino. Sin embargo, en nueve de los discapacitados referidos, se constató a través del interrogatorio y del análisis del árbol genealógico, que eran individuos con padres consanguíneos o hermanas afectadas, lo que nos acerca a pensar que se trate en estos casos de una herencia autosómica recesiva, que es dentro de las sorderas genéticas, las más frecuente y afecta a ambos sexos por igual. Por tanto pudiera ser una coincidencia que los nueve casos referidos antes

Tabla 1. Clasificación de las sorderas de acuerdo al tipo de trastorno y el grado de la pérdida auditiva

Tipo de trastorno	Grado de la pérdida auditiva				Total
	Ligera (20-40db)	Moderada (41-60 db)	Severa (61-80 db)	Profunda (> 81 db)	
Neurosensorial	0	2 (6,7)	10 (33,3)	13 (43,3)	25 (83,3)
Conductiva	0	2 (6,7)	0	0	2 (6,7)
Mixta	0	0	0	3 (10,0)	3 (10,0)
Total N (%)	0	4 (13,3)	10 (33,3)	16 (53,3)	30 (100,0)

Fuente: Base de datos de la investigación.

fueran todos del sexo masculino. No obstante, dentro del grupo de individuos estudiados se encontró un caso de sordera ligada al cromosoma X recesiva, dato que se confirma a partir de la observación y el análisis del árbol genealógico (9).

En este estudio, del total de casos evaluados, se encontraron cuatro niños desfasados en cuanto a su edad y el grado escolar correspondiente. Este desfasaje se puede explicar producto que la sordera asociada a retraso mental provoca dificultades de comprensión que no están precisamente relacionadas con la audición. En estos niños, se aprecia un retardo global del desarrollo que incluye torpeza motora y retraso en la adquisición de otras habilidades, lo que afecta aún más su aprendizaje; por tal motivo, estos discapacitados presentan dificultades severas, que aún con medios de enseñanza especializados, les imposibilita estar en el grado correspondiente a su edad (10).

En relación con la edad y el momento de inicio del trastorno auditivo se plantea, que el

pronóstico es generalmente menos favorable en los casos congénitos que en los adquiridos después de los dos años. Además, que el diagnóstico precoz permite el entrenamiento de los padres para reforzar el aprendizaje del niño afectado (7).

Lograr un medio rico en estímulos apropiados es una tarea esencial de la familia. En este estudio, 29 de los casos incluidos presentaron sordera antes de los dos años de edad, y en todos ellos, se advirtió un menor desarrollo del lenguaje oracional en comparación con el único discapacitado que presentó sordera postlingual.

Las hipoacusias neurosensoriales bilaterales predominaron entre los discapacitados estudiados, lo cual está en relación directa con el grado de esta discapacidad que tiende a ser severa o profunda propiciando trastornos de la inteligibilidad de la palabra (hipoacusia perceptiva) unido a la voz poco armoniosa y altisonante, en dependencia de la profundidad y

Tabla 2. Clasificación de las sorderas de origen genético

Origen Genético	N (%)	Datos del Árbol Genealógico	N (%)
No Sindrómicas	15 (75)	Autosómica recesiva	9 (60)
		Herencia materna	4 (26,6)
		Ligada al cromosoma X	1 (6,7)
		Autosómica dominante	1 (6,7)
Sindrómicas	5 (25)	Datos Clínicos	
		Signos de Waardenburg	2 (40)
		Diabetes (materna)	2 (40)
		Desarrollo pondoestatural deficiente	1 (20)

Fuente: Base de datos de la investigación

Tabla 3. Hallazgos clínicos identificados en los pacientes con síndrome de Waardenburg (a)

Criterios mayores	Caso 1	Caso 2
Disturbios pigmentarios del iris		
- Heterocromía del iris (25%)	+	-
- Iris bicolor	-	-
- Segmento de dos colores	-	+
- Iris azul zafiro	+	+
Sordera Perceptiva (20%)	-	+
Disturbios Pigmentarios del pelo:		
- Mechón de pelo blanco, barba, cráneo y vello corporal (20% ó 40% de los casos)		
- Familiar de primer grado afectado	+	-
Criterios menores	-	-
- Puente nasal ancho (75%)	+	-
- Hipertelorismo (10%)	-	+
- Sinofris (50%)	+	-
- Canicie prematura (20 – 40%)	-	+
- Leucoderma (15%)	-	-

Leyenda: +: Significa que el signo dismórfico o defecto congénito está presente en el caso estudiado.

- : Significa que el signo dismórfico o defecto congénito está ausente en el caso estudiado. (a) Marcova TG, Megrelishuilli SM, Shevtsov SP, Shuarts EL Clinical and molecular genetic investigation of Waardenburg syndrome type 1. Vestn Otorinolaringol. 2003;1:17-9

del tipo de la lesión (10).

Las sorderas neurosensoriales identificadas en este estudio, son, en principio, irreversibles, razón por la cual se debe insistir en que una vez establecida y diagnosticada se trate, ante todo, para evitar un mayor deterioro auditivo, y posteriormente, intentar la rehabilitación.

Tres de los discapacitados estudiados presentaron daños en el oído externo o medio asociado a una pérdida auditiva con un umbral mayor a los 60db, variable entre uno u otro oído. Las hipoacusias conductivas, en su mayoría, no alcanzan pérdidas severas o profundas de la agudeza auditiva, y generalmente, no sobrepasan los 60 db; por tanto, si aparece una pérdida auditiva en casos con este tipo de daño y con un umbral por encima de 60dB como sucedió con estos niños, se puede inferir que a la lesión se encuentre ligado un compo-

nente neurosensorial, de ahí que se clasifiquen como sorderas mixtas (10).

De los 20 casos de sordera de origen genético estudiadas, se encontraron 15 no sindrómicas con variaciones en el tipo, según la interpretación de la información aportada por el árbol genealógico de la familia, que permitió identificar los criterios característicos de cada patrón de herencia. Por los resultados encontrados en este estudio, resulta de gran interés reafirmar la importancia del conocimiento de estos temas por los médicos, ya que cuatro de los 30 niños estudiados, presentaron una sordera clasificada con posible herencia materna utilizándose como único criterio la acción ototóxica de los aminoglucósidos, según constaba en las historias clínicas de dichos pacientes. Sin embargo, se encontró falta de correspondencia con lo reflejado en la literatura en relación con este tipo de disfunción, ya que no se indagó si la transmisión de la sordera en estos pacientes era exclusivamente materna.

Se refiere por algunos autores que el síndrome de Waardenburg es el causante de hasta el 3% de los casos de sordera neurosensorial; sin embargo, la frecuencia encontrada en nuestro estudio, es mayor (dos casos para un 8%) (8).

Esta manifestación está dada por un desorden autosómico dominante, causado por mutaciones en genes del desarrollo (PAX-3 y SOX10) que engloban a un grupo de enfermedades hereditarias producidas por una alteración de la migración de las células derivadas de la cresta neural, entre la octava y décima semanas de la gestación. Estas células migran para la formación de la estría vascular del órgano de Corti, la retina, hueso frontal, grupos musculares de miembros superiores, las estructuras palpebrales, y para formar las células ganglionares de los plexos submucosos y mientéricos a nivel del tubo digestivo. Los criterios diagnósticos de este síndrome son clínicos, considerándose válidos cuando existen dos mayores o uno mayor y dos menores (8).

El síndrome afecta, aproximadamente, a uno de cada 30 000 personas, y alrededor del 90% de los pacientes, tiene uno de los padres afectado.

tados; no obstante, los síntomas en el padre pueden ser muy diferentes a los del hijo, debido a lo variable que suele ser la expresión de dicha enfermedad (11).

De los dos casos encontrados en este trabajo uno tiene a la mamá y a otros familiares afectados. Sin embargo, el otro niño no posee familiares con manifestaciones clínicas que permitan sospechar una expresividad variable de la enfermedad, aunque sería necesario profundizar más en el estudio de dicha prole para aseverar este planteamiento. Hasta el momento, lo investigado sugiere que se trata de un caso de síndrome de Waardenburg, producto quizás de una nueva mutación que permite la expresión de este trastorno autosómico dominante, sin obviar que pudieran también existir familiares de primer grado que fueran no penetrantes para la mutación ya que, está descrito, que en este síndrome se puede presentar el fenómeno de penetrancia incompleta en un 20% de los casos (11).

El síndrome de diabetes-sordera, se incluye dentro de los asociados con alteraciones metabólicas. Es un trastorno genético debido a mutaciones en el gen *MTTL1*, que codifica para el ARN de transferencia de la leucina, ubicado en el nucleótido 3243 del ADN mitocondrial, y puede deberse a duplicaciones o triplicaciones en tándem descritas en dicho gen. Se plantea en estos casos, que dicha mutación es transmitida de la madre a los hijos con independencia del sexo de estos y que el número de hijos afectados está en correspondencia con la cantidad de homeoplasma o heteroplasma de esa mujer. La diabetes se produce debido a la disminución de la producción de ATP en las mitocondrias de las células beta del páncreas que afecta el metabolismo de la glucosa, en estos casos es generalmente de aparición tardía (entre los 20 y los 30 años), no es insulino dependiente y la sordera asociada es de tipo neurosensorial entre severa y profunda (12,13).

En los dos casos encontrados en este estudio, existe en parte coincidencia con lo referido a esta enfermedad, al reflejarse en el árbol ge-

nealógico una herencia exclusivamente materna. Además, se presentan varios familiares de primero, segundo y tercer grado por vía materna, afectados con diabetes, sordera o ambas. No obstante, existen discrepancias ya que uno de los niños es hipoacúsico prelingualmente, por lo que sería necesario realizar estudios más profundos para confirmar la presencia del síndrome. Atendiendo a que los dos casos identificados son del sexo masculino, de confirmarse en ambos la herencia materna exclusiva, se podría asegurar también que no transmitirán la característica a su descendencia, lo que sería de gran valor en la consulta de asesoramiento genético especializado.

A pesar que ninguno de los dos casos está referido como diabético, la presencia de más de cuatro individuos afectados con la enfermedad en cada una de estas familias, constituye un alerta para adecuar los hábitos de vida de estos niños, evitando o retardando de este modo la expresión del padecimiento, aún teniendo una predisposición genética para desarrollarlo. Según estudios realizados por Guillausseau y colaboradores, existen otras mutaciones asociadas a esta misma entidad tales como, la mutación 14709T-C en el gen *MTTE* y la mutación 8396A-G en el gen *MTTK*, ambos en el ADN mitocondrial. Estos hallazgos se deberán tener en cuenta a la hora de buscar en los afectados el origen molecular de la discapacidad (14).

Otro resultado interesante encontrado en este estudio fue la identificación de una niña con desarrollo pondoestatural deficiente para su edad cronológica, que presentó, además, dismorfologías faciales, cuello corto, bajo peso, prognatia, micrognatia, raíz nasal ancha, fontanela abombada al momento del nacimiento e hipertelorismo, todo ello asociado a la sordera. Posee además, un pariente de tercer grado por vía materna (una prima) que presenta un cuadro clínico similar, teniendo ambas un coeficiente de inteligencia de normal a elevado. La continuidad y profundización del estudio a esta familia a través de la

realización de cariotipos y pruebas moleculares, pudiera aportar resultados concluyentes sobre el origen de dicha entidad.

Dentro de las sorderas de origen ambiental, el principal factor causal encontrado en el grupo de individuos estudiados fue la afección por meningoencefalitis bacteriana en estadíos posnatales. Esta es la forma más común de infección supurativa intracraneal con una incidencia anual de más de 2,5 casos por cada 100 000 habitantes. Se estima que el 30% de las meningoencefalitis bacterianas dejan secuelas en el niño de muy corta edad, y que probablemente, esta cifra es muy superior en el neonato (15). Algunas de estas secuelas se hacen evidentes de inmediato mientras que otras se detectan tardíamente, algunas serán permanentes y otras se pueden revertir durante la convalecencia. Se plantea, que sólo un seguimiento de años, probablemente hasta la edad escolar, permite evaluar la frecuencia de cada una de ellas (7, 15).

En los últimos años, con el desarrollo de la terapia intensiva neonatal se ha mejorado notablemente la sobrevivencia de recién nacidos de alto riesgo; sin embargo, paralelamente, se ha incrementado la probabilidad de desarrollar sordera. La pérdida parcial o total de la audición es una de las discapacidades más comunes presentes al momento del nacimiento, su frecuencia se eleva considerablemente entre aquellos que por diversas complicaciones deben permanecer en las terapias intensivas neonatológicas, donde su incidencia puede llegar hasta un 5% de los ingresados (15,16). Este aspecto quedó también corroborado en este estudio, al encontrarse que los ocho discapacitados con sorderas de origen ambiental permanecieron en la terapia intensiva en estadíos tempranos de la vida.

Las sorderas idiopáticas representan en este estudio un 25% de los siete casos que se registraron como esporádicos. Esta cifra coincide con la atribuida por otros autores a las sorderas esporádicas de causa desconocida (entre 15 y 25%). La amplia heterogeneidad en cuanto al origen de esta entidad y las difi-

cultades que se confrontan en la identificación de su factor causal, constituyen las razones por la que los casos esporádicos no tienen, generalmente, una etiología definida (17).

El avance de la ciencia en los últimos años, determina la necesidad de un cambio en el papel del médico de la familia en la atención y seguimiento del recién nacido. Un médico que sólo se preocupe por si el niño está ganando peso o si está vacunado, cumple con el 10% de su responsabilidad profesional. Su trabajo, no puede dejar a un lado la exploración del desarrollo y la detección precoz de cualquier elemento atípico como lo puede ser la pérdida de la audición. La intervención temprana de esta discapacidad se ve marcada por una serie de factores que tributan a resultados más o menos satisfactorios en cuanto a su detección. La responsabilidad esencial le corresponde al médico y enfermera de la familia, por lo que resulta muy importante que estos estén debidamente informados sobre los criterios actualizados aportados por el desarrollo científico alcanzado en este campo.

CONCLUSIONES

Se encontró en este estudio un predominio de individuos con sordera de origen genético, no sindrómica, con patrón autosómico recesivo, de tipo neurosensorial bilateral y un grado de afectación de la audición entre severo y profundo. Entre las infecciones del sistema nervioso central, la meningitis bacteriana continúa siendo una afectación residual importante como causa de sordera sindrómica en el niño menor de dos años. Se hace necesario profundizar en el conocimiento de esta entidad por parte de los médicos de la familia, con el fin de ampliar las posibilidades de prevención y detección precoz de esta disfunción en la comunidad. De igual modo, se considera necesario implementar medidas con el fin perfeccionar los servicios de asesoramiento genético que se brindan a los discapacitados auditivos, profundizando a la vez, en los estudios moleculares que permitan establecer diagnósticos más precisos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Arnos KS, Welch KO, Tekin M, Norris VW, Blanton SH, Pandya A, et al. A comparative analysis of the genetic epidemiology of deafness in the United States in two sets of pedigrees collected more than a century apart. *Am J Hum Genet.* 2008;83: 200-7.
2. Grupo central de investigaciones especiales. *Por la vida. Estudio psicosocial de las personas con discapacidades y estudio psicopedagógico, social y clínico-genético de las personas con retraso mental en Cuba.* Ciudad de la Habana: Casa Editorial Abril; 2003. pp:58-66.
3. Menéndez Alejo I, Ponce de León M, Carrillo B, Gil JL. Sorderas neurosensoriales no sindrómicas. Análisis de la herencia en 10 familias. *Rev Cubana Pediatr.* 1998;70(2):92-9.
4. Lezirovitz K, Pardono E, Mello MTB, de Carvalho e Silva FL, Lopes J J, Abreu-Silva RS, et al. Unexpected genetic heterogeneity in a large consanguineous Brazilian pedigree presenting deafness. *Europ J Hum Genet.* 2008;16:89-96.
5. Finnala S, Majamaa K. Lack of a modulative factor in locus 8p23 in a Finnish family with nonsyndromic sensorineural hearing loss associated with the 1555A-G mitochondrial DNA mutation. *Europ J Hum Genet.* 2003;11:652-8.
6. Morales Peralta, E: La mutación A1555G y el uso de aminoglucósidos en la prevención de la sordera. *Rev Gen Comunitaria.* 2007;32;(1):19-22.
7. Morales E. La anamnesis y el examen físico en el estudio genético clínico de las sorderas hereditarias. *Rev Gen Comunitaria.* 2004;29;(1):53-7.
8. Pardono E, Van Bever Y, Van den Ende J, Havrenne PC, Iughetti P, Maestrelli S, et al. Waardenburg syndrome: clinical differentiation between types I and II. *Am J Med Genet.* 2003;117A:223-5.
9. Reardon W, Middleton-Price HR, Malcom S, Phelps P, Bellman S, Luxon L, et al. Clinical genetics heterogeneity in X linked deafness. *British J Audiol.* 1992;26:109-4.
10. Centro Integral de Diagnóstico y Tratamiento (CID y T). *Conocer la enfermedad... un paso a la salud. Manual de conocimientos médicos para pacientes".* Médica Sur México. 2004,pp:665-8.
11. Marcova TG, Megrelishuilli SM, Shevtsov SP, Shuarts EL Clinical and molecular genetic investigation of Waardenburg syndrome type 1. *Vestn Otorinolaringol.* 2003;1:17-9.
12. Finnala, S.; Majamaa, K. : Lack of a modulative factor in locus 8p23 in a Finnish family with nonsyndromic sensorineural hearing loss associated with the 1555A-G mitochondrial DNA mutation. *Europ J Hum Genet.* 2003;11;(3):652-8.
13. Guillausseau PJ, Massin P, Dubois-LaFogue D, Timsit J, Virally M, Gin H, et al. Maternally inherited diabetes and deafness: a multicenter study. *Ann Intern Med.* 2001;134:721-8.
14. Bierer JA. Threshold and channel interaction in cochlear implant users: evaluation of the tripolar electrode configuration. *J Acoust Soc Am.* 2007;121:1642-53.
15. Martínez E, Bertot B, Pérez MC, Perera M, Moroño M. Detección precoz de afectación neurosensorial en niños convalecientes de meningitis bacteriana. *Rev Cubana Pediatr.* 1995;67(1):33-9.
16. Nance WE, Kearsey MJ. Relevance of connexin deafness (DFNB1) to human evolution. *Am J Hum Genet.* 2004;74:1081-7.
17. Álvarez A, del Castillo I, Villamar M, Aguirre LA, Gonzalez-Neira A, Lopez-Nevot A et al. High prevalence of the W24X mutation in the gene encoding connexin-26 (GJB2) in Spanish Romani (gypsies) with autosomal recessive non-syndromic hearing loss. *Am J Med Genet.* 2005;137A:255-8.
18. Menéndez I. Mutaciones del gen de la conexina 26 (GJB2) en familias cubanas con sorderas no sindrómicas autosómicas recesivas. *Rev Cubana Pediatr.* 2002;70(2):21-9.

19. Pardono E, Van Y, Van den Ende J, Havrenne PC, Iughetti P, Maestrelli S, et al. Waardenburg syndrome: clinical differentiation between types I and II. *Am J Med Genet.* 2003;117A:223-5.
20. Morales PE. Herencia mitocondrial de la predisposición a ototoxicidad por los aminoglucósidos. *Rev Cub Gen Hum.* 1999;2:52-8.
21. Morales PE, Gómez PN, Carrillo D. Asesoramiento Genético en las sorderas hereditarias. *Rev Cub Gen Hum.* 1999;2:24-8.

Characteristics of the deafness in a group of disabled persons

Abstract

Objective: To describe the possible origin of deafness and its characteristics within a group of auditory disabled persons from the province of La Habana, Cuba.

Methods: A descriptive case study was performed on auditory disabled persons that attended specialized instruction at the Special Provincial School for the Deaf and Hypoacusic, 26 de Julio, in the municipality of Guanajay, La Habana, Cuba, during the 2008-2009 school year. During that period the group studied consisted of at least 30 enrolled children. The children's parents were interviewed, their clinical histories were reviewed, and a family genealogy was completed, taking into account histories of deafness and their related clinical evidences. Each child was examined by system and the possible existence of conditions associated with deafness was determined.

Results: 96.7% of hearing loss was classified as prelingual (10 of these congenital). Both ears were affected in 29, or 96.7%, of the children. According to the type of disorder 25, or 88.3%, were bilateral sensorineural hearing loss, at the same time this is related to 33.3% and 43.3% of the cases being affected with an auditive capacity level of severe and intense, respectively. 66.7% of hearing loss was of genetic origin, and of these 75% were non-syndromic.

Conclusion: Individuals with deafness of genetic, non-syndromic, sensorineural, bilateral origin predominated, with an autosomal recessive inheritance and a level of being affected between severe and intense. Bacterial meningitis was the most common cause of environmental deafness.

Key words: Deafness, disability evaluation, disabled persons, hearing loss.

Dirección para la correspondencia:

MsC. Yudelmis Álvarez Gavilán, Dpto. de Genética, Escuela Latinoamericana de Medicina. Carretera Panamericana Km 3 ½ Santa Fe Playa Ciudad de la Habana, CP 19108.

E-mail: yag1982@elacm.sld.cu

Recibido: 10 de marzo de 2009

Aprobado tras revisión: 25 de abril de 2009