

## Caso clínico

Recibido: agosto 2014  
Aceptado: abril 2015

Vol. 4, Núm. 1  
Enero-Abril 2015  
pp 32-39



## Reporte de un caso con trastorno en el espectro de la neuropatía auditiva (DENA)

Brissa Yuliana Rico-Romero,\* Ileana Gutiérrez-Farfán,† Laura Rocío Alonso Lujan§

### Resumen

Los desórdenes en el espectro de la neuropatía auditiva (DENA) se caracterizan por ausencia o anomalías en los potenciales evocados auditivos del tallo cerebral, emisiones otoacústicas presentes y/o microfónica coclear, reflejos estapediales ausentes o alterados y discriminación de palabras que no es acorde a la audiometría de tonos puros. Este desorden es más frecuente de lo que se consideraba anteriormente, de ahí la importancia de su identificación, pues esta patología puede pasar desapercibida incluso por especialistas. Se presenta el caso clínico de una niña de 2 años 6 meses de edad con sospecha de hipoacusia detectada a los dos años de vida, de evolución estable, identificada por respuestas inconsistentes a sonidos de alta intensidad, sin causa aparente. Se observó retraso en el desarrollo del lenguaje por encontrarse a nivel de monosílabos dirigidos ("ma" o "pa"), apoyando su comunicación en gritos, señas, gestos, y llevando al adulto al objeto deseado. Se realizó audiometría por observación del comportamiento en campo libre, sin observar respuesta a máximas intensidades, potenciales evocados auditivos de tallo cerebral sin respuesta a máximas intensidades, emisiones otoacústicas presentes y reflejos estapediales ausentes. Se indicó uso auxiliares auditivos, documentándose rechazo en el oído derecho y aceptación en el oído izquierdo. Un año después, se registró decremento en la reproducibilidad de las emisiones otoacústicas.

**Palabras clave:** Desorden en el espectro de la neuropatía auditiva, factores de riesgo, potenciales auditivos evocados de tallo cerebral, emisiones otoacústicas, reflejos estapediales, auxiliares auditivos, implante coclear.

### Abstract

*Auditory neuropathy spectrum disorder (ANS) is characterized by absent or abnormal auditory brain stem response, otoacoustic emissions and/or cochlear microphonic, absent stapedial reflexes and disproportionate phonemic discrimination in pure tone audiometry. This disorder is more common than it was previously thought, hence the importance of identifying this pathology, which may go unnoticed even by specialists. We report the case of a 2 year, 6 month-old girl with suspected hearing loss, detected by parents at 2 years of age, of stable evolution, identified by inconsistent responses to high intensity sounds, delayed language development (monosyllables like "ma" and "pa"), and communication using shouts, signs, gestures and pointing to the desired object, also showing frustration when not understood. We performed behavioral observation audiometry in the free field, without observing response to maximum intensities, brain-stem auditory-evoked potentials without response to maximum intensities, present otoacoustic emission, and absent stapedial reflexes bilaterally. Hearing aids were indicated, with rejection in the right ear and acceptance in the left ear. After a year, we documented a decrease in otoacoustic emissions reproducibility.*

**Key words:** Auditory neuropathy spectrum disorder, risk factors, brain-stem auditory-evoked potentials, otoacoustic emissions, stapedial reflex, hearing aids, cochlear implant.

\* Médico Residente de Audiología, Otoneurología y Foniatría.

† Profesor de Curso de Postgrado de Alta Especialidad de Audiología Pediátrica.

§ Médico adscrita al Instituto Nacional de Rehabilitación.

## Introducción

El desorden en el espectro de la neuropatía auditiva es una entidad nosológica descrita por primera vez en 1996 y aún no muy conocida.<sup>1</sup>

Desde el punto de vista terminológico, “neuropatía” significa la afectación de uno o varios nervios.<sup>2</sup> La neuropatía auditiva (NA) o disincronía auditiva (DA) es denominada actualmente “desorden en el espectro de la neuropatía auditiva” (DENA), término que fue establecido en la Conferencia Internacional del Sistema Auditivo en los Recién Nacidos realizada en el 2008.<sup>3,4</sup>

Se clasificó como una clase especial en los trastornos de hipoacusia neurosensorial,<sup>3,5</sup> caracterizada por presentar tres patrones: A) ausencia o anormalidad de las respuestas auditivas en los potenciales auditivos de tallo cerebral, B) emisiones otoacústicas y/o microfónica co-clear conservadas y C) ausencia o alteración de reflejos acústicos de oído medio.<sup>3-6</sup>

El DENA no sólo se puede definir por los hallazgos electrofisiológicos, sino que también se debe identificar clínicamente por la discapacidad funcional que presentan los pacientes en la comprensión del habla, sobre todo en presencia de ruido, y en la pérdida de la sensibilidad o identificación de frecuencias.<sup>7-9</sup>

## Epidemiología

La prevalencia es difícil de estimar debido a las múltiples etiologías. Sin embargo, se reporta que es una enfermedad más frecuente de lo que se consideraba anteriormente, responsable de aproximadamente el 8% de los nuevos casos anuales de hipoacusia en niños.<sup>10</sup> Estudios recientes reportan una prevalencia del 6 al 10% de las pérdidas auditivas neurosensoriales.<sup>7</sup> Otros comentan una presentación en dos o tres de cada 1,000 recién nacidos que manifiestan algún factor de riesgo para hipoacusia.<sup>11</sup>

Su edad de aparición y/o detección es variable, ya que puede ir desde el nacimiento hasta la sexta década de la vida, con mayor incidencia en la infancia,<sup>3,4</sup> esto incluye todas las etiologías que pudieran causarla.

Aproximadamente, entre el 10 y el 15% de las pérdidas auditivas congénitas son atribuibles al desorden en el espectro de la neuropatía auditiva, y en las unidades de cuidados intensivos, pueden suponer hasta el 40% de los problemas auditivos en los lactantes.<sup>3,7</sup>

## Etiología

La etiología de esta patología parece ser multifactorial.<sup>12</sup>

- Historia de hipoxia al nacimiento.
- Prematurez.<sup>13</sup>
- Hiperbilirrubinemia durante el periodo neonatal.<sup>14</sup>
- Enfermedades infecciosas en el periodo neonatal.<sup>13</sup>
- Enfermedades autoinmunes.<sup>13</sup>
- Enfermedades genéticas (mitocondriales).<sup>15</sup>
- Enfermedades neurológicas sindrómicas como el Charcot-Marie-Tooth o ataxia de Friedrich, entre otras.<sup>14</sup>
- Administración de medicamentos ototóxicos.<sup>16</sup>
- Presencia del gen de la otoferlina, predisponente para el DENA.<sup>15</sup>
- Ventilación mecánica.<sup>16</sup>

## Fisiopatología

Los posibles sitios de lesión en el desorden en el espectro de la neuropatía auditiva incluyen a las células pilosas internas, la sinapsis entre las células pilosas externas e internas, la membrana tectoria, la sinapsis entre las células pilosas internas y las neuronas auditivas del ganglio espiral, las fibras del VIII par craneal.<sup>17</sup> A nivel neuronal, los problemas pueden ser axonales o de desmielinización y pueden estar involucradas tanto la vía aferente como la eferente. El desorden en el espectro de la neuropatía auditiva es un tipo de alteración fisiológica auditiva, en la cual falla el flujo convencional de liberación de neurotransmisores a partir de las células pilosas internas o en otras conexiones neurales de la vía auditiva, produciendo que la información bioeléctrica no sea conducida sincrónicamente al cerebro.<sup>18</sup>

Se han descrito factores genéticos que pueden contribuir para identificar dos niveles de afectación en esta patología: nivel presináptico y postsináptico.

La mutación DFNB9 produce una pérdida auditiva prelingual (autosómica recesiva), muestra patrones típicos de un DENA, es decir, ausencia de ondas en los potenciales evocados auditivos de tallo cerebral (PEATC) en presencia de emisiones otoacústicas (EOA), las cuales pueden deteriorarse en el tiempo. Esto sería causa de una mutación del gen OTOF, el cual codifica a la proteína otoferlina.<sup>19-20</sup> Este gen se expresa en las células pilosas internas y, en menor proporción, en las células pilosas externas. La proteína otoferlina es citosólica, está involucrada en la fusión de las vesículas sinápticas en la membrana plasmática mediada por Ca<sup>++</sup>. Provoca una deficiencia en los cana-

les de  $\text{Ca}^{++}$ , se caracteriza por el bloqueo completo de la transmisión sináptica de las células pilosas internas, asociándose a una reducción de las neuronas del ganglio espiral. En contraste, las células pilosas externas a nivel basal de la cóclea preservarían su morfología. Por lo anterior, se postula que la lesión primaria en el DENA secundaria a una mutación de OTOF sería a nivel de las células ciliadas internas y, en menor medida, en las células pilosas externas, debido a la menor expresión de este gen, siendo ésta la explicación de la presencia de EOA provocadas en algunos pacientes.<sup>15,19</sup>

El DENA también puede presentarse como parte de desorden neuropático generalizado, como se observa en el síndrome de Charcot-Marie-Tooth, al encontrarse alteración en el nervio auditivo, específicamente en la vaina de la mielina, a causa de los defectos en las proteínas de la mielina periférica 22 (PMP22) o proteína de la mielina cero (MPZ), también denominada Po.<sup>21,22</sup> En esta patología se encuentra una afectación postsináptica.

### Cuadro clínico

- Clínicamente, los pacientes manifiestan que la audición fluctúa día a día o incluso de hora en hora.<sup>23</sup>
- Puede haber dificultad en entender lenguaje, especialmente cuando se exponen a situaciones de ruido.<sup>24</sup>
- Un déficit en la comprensión del lenguaje que no corresponde, en general, con la pérdida auditiva reflejada en el audiograma.<sup>24</sup>
- La ganancia con auxiliares puede ser variable en estos pacientes; se han reportado casos con adecuados beneficios,<sup>23</sup> mientras que en otros no ha sido satisfactoria la ganancia.<sup>24</sup>

### Diagnóstico

**Audiometría:** Se encuentra hipoacusia neurosensorial. La configuración audiométrica es heterogénea: hipoacusia neurosensorial en las frecuencias graves, hipoacusia en todo el espectro frecuencial (plana), hipoacusia en las frecuencias agudas, hipoacusia fluctuante. Con relación al grado de hipoacusia, oscila entre leve y profunda, con predominio de hipoacusia de grado moderada o severa y evolución auditiva variable, pero no progresiva.<sup>7</sup>

**Emisiones otoacústicas transitorias (TEOAE) o productos de distorsión (DPOAE):** Presentes, disminuidas o incluso ausentes en algunos casos atípicos.<sup>25</sup>

**Potenciales evocados auditivos de tallo cerebral (PEATC):** Ausencia de onda V a intensidades altas, onda

V con latencia aumentada, presencia inconstante de esta misma onda al realizar en diferentes ocasiones el estudio o presencia de microfónica coclear.<sup>25,26</sup>

Es importante utilizar polaridades por separado y no polaridad alterna; es decir, primero realizar con una polaridad –por ejemplo, condensación– y posteriormente, rarefacción, o viceversa, debido a la anulación de la microfónica coclear.<sup>6</sup>

**Reflejos estapediales (RE):** Ausentes o anormales; con mayor frecuencia estarán ausentes, aunque en un escaso porcentaje de pacientes se pueden encontrar a intensidades elevadas con respecto a umbrales audiométricos, como una forma de reclutamiento.<sup>6,25</sup>

**Audiometría verbal:** Que no corresponde con la audiometría tonal o manifiesta un déficit en la comprensión del lenguaje. Los pacientes adultos refieren que el ruido interviene con demasiada facilidad en el discurso.<sup>6</sup>

**Electrococleografía:** La microfónica coclear (MC) tiene la capacidad de reflejar la integridad de las células pilosas de la cóclea; esto parece jugar un papel importante en la identificación del desorden del espectro de neuropatía auditiva.<sup>27,28</sup>

Por otro lado, se recomienda precaución en el caso de que la MC se pueda aplicar como la identificación primaria del perfil de DENA, sobre todo porque se puede confundir con la presencia de artefacto del estímulo, por lo que se recomienda realizar cambios en la polaridad y corroborar la respuesta.<sup>29</sup>

Parece que la combinación de la presencia de emisiones otoacústicas y MC puede considerarse como indicador objetivo de la función de las células pilosas externas, así como la evidencia de la onda positiva precoz de un potencial de sumación y la ausencia de potenciales auditivos de tallo cerebral pueden, en conjunto, brindar una mayor certeza del diagnóstico del DENA.<sup>30</sup>

Se considera que aproximadamente un 30% de los pacientes con DENA no tiene una etiología que la justifique y se engloban dentro de las idiopáticas, aunque en ocasiones esto ocurre porque no se realiza una evaluación completa para el diagnóstico de esta patología.<sup>31</sup>

### Diagnóstico diferencial

En condiciones normales existe una correlación entre los hallazgos audiométricos y los potenciales evocados auditivos de tallo cerebral. La falta de correlación entre la audiometría y los PEATC puede ser significativa de una lesión retrococlear, mientras que en las hipoacusias cocleares existe una mejor correlación entre el umbral de

detección de la onda V de los PEATC y el umbral auditivo del audiograma, siendo este factor dependiente de las características de la curva.<sup>2</sup>

La interpretación del reflejo del músculo estapedial (RE) es una de las mejores herramientas en la audiología clínica. Sin embargo, en estos pacientes con DENA, no es la regla que presenten RE.<sup>17</sup>

Es importante llevar a cabo un diagnóstico diferencial entre el desorden en el espectro de la neuropatía auditiva y desorden en el procesamiento auditivo central, puesto que en ambos el paciente puede reflejar una alteración en la comprensión de la palabra. Sin embargo, la normalidad de los PEATC en los casos de alteraciones en el procesamiento auditivo central es dependiente del grado de pérdida auditiva o de la normalidad de la misma, lo que lo hace diferente al desorden en el espectro de la neuropatía auditiva.<sup>17</sup>

## Tratamiento

El tratamiento de los niños con este trastorno debe ser no sólo oportuno, sino multidisciplinario, así como individual y modificado de acuerdo con el progreso del niño. Es un proceso que inicia con amplificación convencional con auxiliares auditivos y terapia del lenguaje. El uso de auxiliares es controversial, ya que éste no mejora la dificultad de sincronización que manifiestan estos pacientes, por lo que no se hace evidente la mejoría en la comprensión de la palabra; sin embargo, mejora la audición en ambiente ruidoso, mejoran los umbrales tonales y el estado de alerta.<sup>7</sup> En este caso, los audífonos digitales modernos podrían ayudar en la relación señal-ruido, encontrando mejoría mientras se aplica sólo la amplificación mínima, direccionalidad o sistemas FM (frecuencia modulada).<sup>27</sup>

La alteración en la sincronización neural reflejada en la alteración en los registros de PEATC y su deficiente inteligibilidad del lenguaje contribuyen al escaso beneficio que les proporcionan los audífonos como parte del tratamiento rehabilitatorio.<sup>7,10,24</sup> Esto, aun con divergencias entre artículos publicados, que afirman que el tratamiento a base de auxiliares auditivos ha beneficiado de forma objetiva y cualitativa a estos pacientes.<sup>23</sup>

Se han propuesto otras estrategias de manejo, como el uso monoaural del auxiliar auditivo con seguimiento continuo sobre su beneficio en torno al desarrollo del lenguaje con audiometrías seriadas, así como determinación de la ganancia del mismo; posteriormente, la vigilancia y ajustes progresivos conforme a la referencia de los padres respecto a la conducta auditiva del niño.<sup>2</sup>

El implante coclear es una alternativa terapéutica válida; sin embargo, la selección de pacientes debe ser cui-

dada y tener en cuenta el pronóstico cuando coexisten otras condiciones (enfermedades desmielinizantes, neuropatías, etcétera).<sup>10</sup>

Los implantes cocleares proveen estimulación suprafisiológica eléctrica al nervio auditivo y pueden mejorar la sincronía de la actividad neuronal, la que se supone comprometida en estos pacientes; esta es la explicación del éxito de la implantación en algunos casos.<sup>32-34</sup>

En pacientes postimplantados se han encontrado respuestas en los potenciales auditivos evocados de tallo cerebral, como la aparición de ondas II y V, así como la presencia de N1 en la telemetría de respuesta neural.<sup>32-35</sup>

Estudios recientes realizaron una comparación entre pacientes implantados con desorden en el espectro de neuropatía auditiva y pacientes con hipoacusia neurosensorial por otras causas, reportando que no hubo diferencias estadísticamente significativas en la capacidad postoperatoria de la percepción del habla. Ambos mostraron un buen rendimiento auditivo después del implante.<sup>36</sup>

Estos hallazgos indican que la supervivencia de las células ganglionares de ambos grupos es similar y provee una base racional para la colocación de implantes cocleares en los pacientes con el desorden del espectro de neuropatía auditiva.<sup>38</sup> Un pequeño grupo de pacientes con desorden en el espectro de la neuropatía auditiva puede mostrar mejoría espontánea durante el primer año de vida, lo que sugiere que la decisión con respecto a la implantación coclear no debe realizarse antes del primer año de edad.<sup>10</sup>

## Caso clínico

Se presenta el caso clínico de un niña de 2 años 6 meses de edad valorada por sospecha de hipoacusia, detectada por los familiares seis meses atrás, de inicio y evolución desconocida, identificada por respuestas inconstantes a sonidos de alta intensidad, sin causa aparente. Presenta, además, retraso en el desarrollo de lenguaje oral –que se encuentra a nivel de monosílabos dirigidos (“ma” o “pa”)–, apoyando su comunicación en gritos, señas, gestos, y llevando al adulto al objeto deseado. Visión referida sin alteraciones; comprensión normal, referida por los padres. Escolaridad: no iniciada. Sin problemas de conducta. Apetito y sueño sin trastornos.

**Antecedentes de importancia:** Heredofamiliares: negativos para el padecimiento.

Perinatales: producto de gesta 3, edad materna de 22 años y paterna de 20 años, ambos sanos; bajo control prenatal desde el primer trimestre de gestación, ingesta de ácido fólico y sulfato ferroso, cursó con embarazo normoevolutivo; obtenida por cesárea electiva bajo blo-

queo peridural, sin complicaciones; lloró y respiró al nacer, peso 3,500 g, talla 49 cm, Apgar 9/9, niega ictericia; neonato inmediato sin adversidades.

**Desarrollo psicomotor y de lenguaje:** Referidos con retraso (sostén cefálico: 9 meses, sedestación: 9 meses, no gateó, bipedestación: un año y medio, marcha: 1 año 8 meses; control de esfínteres: 2 años 3 meses; balbuceo: 4 meses, monosílabos 2 años; resto, no realiza.

**Personales patológicos:** Infecciones de vías aéreas superiores una vez al año.

**Exploración física:** Paciente femenina, cooperadora, con conducta auditiva de hipoacusia profunda, voz normal, lenguaje a nivel de balbuceo.

Normocéfala, cara simétrica, movimientos faciales sin alteraciones; ojos: pupilas isocóricas, normorreflécticas. Pabellones con baja implantación; a la otoscopia: conductos auditivos externos permeables, membranas timpánicas íntegras, opacas.

Rinoscopia: tabique central, narinas permeables, cornetes en ciclo y mucosa de adecuada coloración.

Cavidad oral: adecuado selle labial, dentición primaria, paladar íntegro, lengua de adecuado tono, movimiento velar adecuado, úvula central, amígdalas grado II bilateral, faringe y cuello sin alteraciones.

**Audiometría por observación del comportamiento:** En campo libre, con tonos de frecuencia modulada evaluando las frecuencias de 500, 1,000, 2,000 y 4,000, sin respuesta a máximas intensidades.

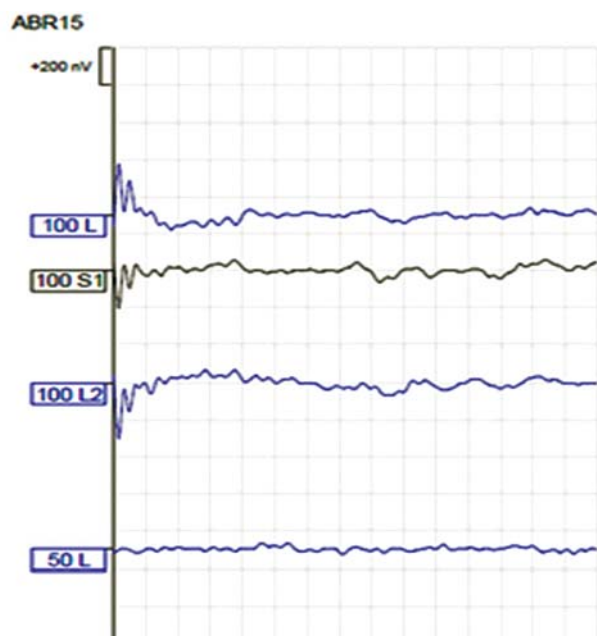


Figura 1. Potenciales evocados auditivos de tallo cerebral.

**Impedanciometría:** Timpanometría normal bilateral, con curvas tipo A según clasificación de Jerger. Reflejos estapediales ipsilaterales y contralaterales ausentes de forma bilateral.

**Potenciales evocados auditivos de tallo cerebral:** Ausencia de onda V a 100 dB en ambos oídos, datos compatibles con hipoacusia profunda para tonos altos. Con presencia de microfónica coclear (Figura 1).

**Emisiones otoacústicas transitorias iniciales:** Oído derecho: adecuada reproductibilidad global: 97%; por análisis frecuencial: en 1,000 Hz, 1,500 Hz, 2,000 Hz, 3,000 Hz, 4,000 Hz con adecuada reproductibilidad para las cinco frecuencias. Estabilidad adecuada: 97%.

Oído izquierdo: adecuada reproductibilidad global: 88%; por análisis frecuencial: en 1,000 Hz, 1,500 Hz, 2,000 Hz, 3,000 Hz, 4,000 Hz con adecuada reproductibilidad para las cinco frecuencias. Estabilidad adecuada: 95% (Figuras 2 y 3).

**Emisiones otoacústicas transientes tras un año de uso de auxiliares auditivos:** Oído derecho: adecuada reproductibilidad global: 84%; por análisis frecuencial: en 1,000 Hz, 1,500 Hz, 2,000 Hz, 3,000 Hz, 4,000 Hz, con adecuada reproductibilidad únicamente para la frecuencia de 4,000 Hz. Estabilidad adecuada: 98%.

Oído izquierdo: inadecuada reproductibilidad global: 11%; por análisis frecuencial: en 1,000 Hz, 1,500 Hz, 2,000 Hz, 3,000 Hz, 4,000 Hz, con inadecuada reproductibilidad para las cinco frecuencias. Estabilidad adecuada: 95% (Figuras 4 y 5).

**Emisiones otoacústicas por productos de distorsión:** Adecuada respuesta de intermodulación en ambos oídos; con adecuada estabilidad.

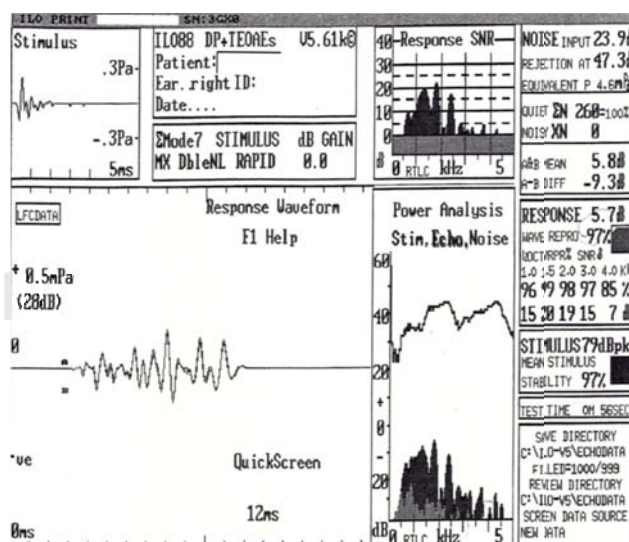


Figura 2. Emisiones otoacústicas transientes iniciales de oído derecho.



## Seguimiento de la paciente

En la primera valoración de la paciente se le realizó campo libre en el que no se encontró respuesta a máximas intensidades, impedanciometría con reflejos ausentes, emisiones otoacústicas, encontrando adecuada reproduc-

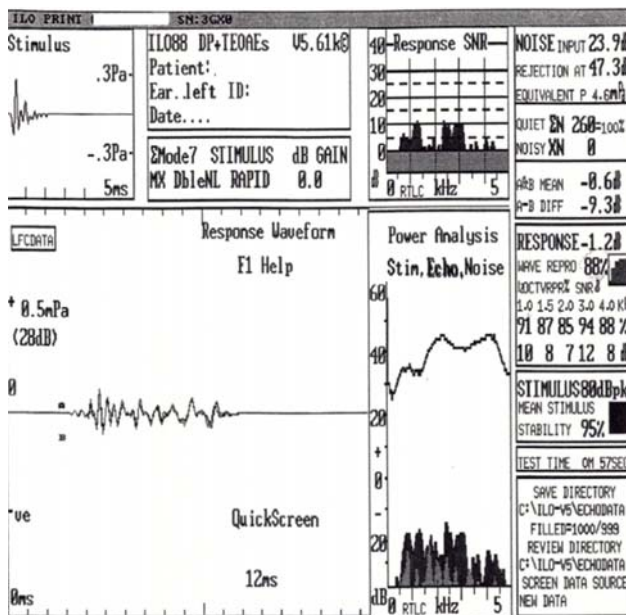


Figura 3. Emisiones otoacústicas transientes iniciales de oído izquierdo.

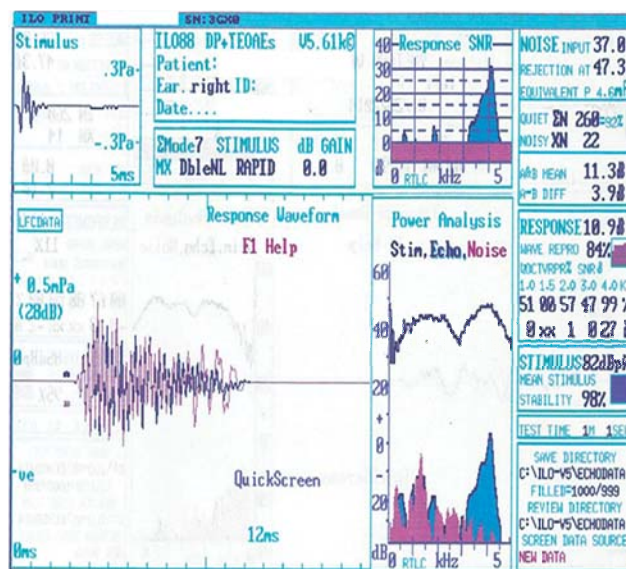


Figura 4. Emisiones otoacústicas transientes de oído derecho tras un año.

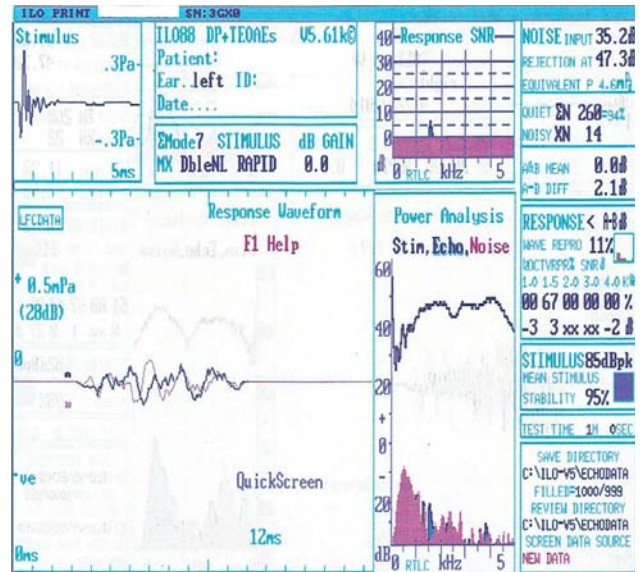


Figura 5. Emisiones otoacústicas transientes de oído izquierdo tras un año.

ibilidad global y por frecuencias, estudio de potenciales evocados auditivos de tallo cerebral, ausencia de onda V a 100 dB, con presencia de microfónica coclear, con inversión de polaridad para corroborarla, siendo ésta positiva. Con lo anterior, se diagnosticó DENA, por lo que se procedió a adaptación de auxiliares auditivos y valorar la respuesta y adaptación a los mismos. Tras un año de uso de los mismos, se realizaron nuevamente emisiones otoacústicas y se les encontró sin respuesta de forma global y por frecuencias, corroborando lo descrito en la literatura acerca de la probable lesión en células pilosas externas posterior al uso de auxiliares auditivos.

Una vez realizado el diagnóstico, se les informó a los familiares de la paciente, se entregaron por escrito las recomendaciones a seguir, se indicó el uso de auxiliar auditivo de tipo curveta, digital, con MPO de 144 dB SPL y ganancia máxima de 85 dB, el cual adquirieron por donación; se ingresó a terapia, acudiendo a sesiones de una hora, una vez por semana.

Se valora de forma mensual para la programación del auxiliar auditivo, evaluando la ganancia mediante BOA (audiometría por observación de la conducta) en campo libre con tonos de frecuencia modulada, obteniendo una máxima ganancia de 57 dB a los 12 meses de adaptación. La paciente siempre rechazó el uso del auxiliar auditivo en el oído derecho debido a incomodidad.

La evolución en la terapia de lenguaje no ha sido completamente satisfactoria; presenta respuestas inconstantes a estímulos sonoros, responde a su nombre en ocasiones y su lenguaje continúa a nivel de monosílabos.

Se ha iniciado con terapia a base de lectura labiofacial, identificando mejoría en su comunicación.

## Discusión

Los resultados obtenidos en el caso clínico son de interés para el abordaje del paciente con desorden del espectro de la neuropatía auditiva, haciendo énfasis en la importancia de que no todos los casos son típicos y pueden pasar desapercibidos incluso por especialistas si no se tiene el conocimiento de la patología, así como la cautela pertinente para realizar el diagnóstico clínico.

En este reporte de caso, los potenciales evocados auditivos de tallo cerebral se encuentran sin respuesta de onda V, pero microfónica coclear presente, reflejos estapediales ausentes, y con registro inicial de emisiones otoacústicas, mismas que desaparecieron un año más tarde. Diversos estudios han identificado que no es sólo un único resultado el que debemos esperar de emisiones otoacústicas, puesto que pueden estar presentes, disminuidas o ausentes en algunos casos atípicos, y esto no descarta la patología.<sup>25</sup> De aquí la importancia de sospechar el diagnóstico basado en la clínica,<sup>24</sup> ya que al identificar únicamente la falta de emisiones otoacústicas no siempre se trata de una hipoacusia sensorial.<sup>15,19</sup> Estudios recientes reportan las probables causas de estos hallazgos, como una mutación del gen OTOF, que interviene en la codificación de la proteína otoferlina, que se encuentra presente en la cóclea, vestíbulo y cerebro.<sup>19,20</sup>

Esta mutación ocasiona deficiencia en los canales de Ca<sup>++</sup>, provocando un bloqueo en la transmisión sináptica, específicamente de células pilosas internas.<sup>19</sup>

Datos obtenidos en modelos animales (ratones) sugieren que la disfunción sináptica causada principalmente por una disminución en las sinapsis de las células pilosas internas podría comprometer la sincronización de las señales y la habilidad de las neuronas del tronco para detectar diferencias interaurales de tiempo, función que recae principalmente en el lapso de liberación de las vesículas sinápticas en la sinapsis de las células pilosas internas, considerándose, por lo tanto, una afectación pre-sináptica.<sup>15</sup>

Se requiere investigar un mayor número de casos para identificar cada una de las probables variantes que se puedan encontrar. Se propone, para continuar el estudio de esta patología, que una vez identificado el diagnóstico, se realice un seguimiento controlado de la batería de estudios, para valorar el comportamiento de cambios en éstos a través del tiempo, así como analizar las posibles variantes e, incluso, correlacionar con su etiología.

Por otra parte, estos resultados sugieren la necesidad de crear nuevas estrategias diagnósticas para evitar el sesgo de pacientes no identificados.

## Conclusión

- El desorden en el espectro de la neuropatía auditiva es una entidad que se encuentra infradiagnosticada; hasta podría aseverarse que es poco conocida por médicos especialistas; sin embargo, tiene un gran impacto en el desarrollo del paciente, por lo que es de vital importancia conocer sus características específicas para llegar al diagnóstico correcto en forma temprana y otorgar el manejo adecuado, con el objeto de obtener un impacto favorable en beneficio del paciente pediátrico.
- Vale la pena señalar que en algunos lugares, en los recién nacidos sin factores de riesgo, el tamiz auditivo neonatal sólo contempla inicialmente la realización de la prueba de emisiones otoacústicas (EOA), que no es capaz de detectar los casos idiopáticos de neuropatía auditiva en los que no existen factores de riesgo, puesto que en estos casos las emisiones otoacústicas están generalmente presentes; esto resulta en un retraso del diagnóstico. El tamiz basado PEATC podría evitar este sesgo; sin embargo, no todas las clínicas u hospitales donde se realiza el tamiz auditivo cuentan en esta herramienta, por lo que queda como otra alternativa el poner énfasis en los datos clínicos referidos por los padres o por el mismo paciente pediátrico.
- Por lo tanto, es importante tener en cuenta que todo paciente con tamiz aprobado no necesariamente quedará fuera de nuestra atención, puesto que esta patología puede estar presente y manifestarse en forma tardía.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Saluja S, Agarwal A et al. Auditory neuropathy spectrum disorder in late preterm and term infants with severe jaundice. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2010; 74: 1292-1297.
2. Tapia M. Neuropatía auditiva infantil. *Revista Electrónica de Audiología*. 2001; 1: 3-5.
3. Cañete O. Neuropatía auditiva, diagnóstico y manejo audiológico. *Rev Otorrinolaringol Cirugía de Cabeza y Cuello*. 2009; 69: 271-280.
4. Berlin CI, Hood L, Rose K. On renaming auditory neuropathy as auditory dys-synchrony. *Auditory Today*. 2002; 13: 15-17.
5. Cone-Wesson B, Rance G. Auditory neuropathy: a brief review. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2000; 8: 421-425.
6. Hall JW. *New handbook of auditory evoked responses*. USA: Ed. Pearson; 2007. p. 138-152.
7. Berlin C, Hood L, Morlet T, Wilensky D, Mattingly R, Keats B et al. Multi-site diagnosis and management of 260 patients with auditory neuropathy/dys-synchrony (auditory neuropathy spectrum disorder). *Int J Audiol*. 2009; 49 (1): 30-43.

8. Berlin C, Hood L, Morlet T. Auditory neuropathy/dys-synchrony. Its diagnosis and management. *The Pediatric Clinics of North America*. 2003; 50: 331-340.
9. Raveh E, Buller N, Badrana O et al. Auditory neuropathy: clinical characteristics and therapeutic approach. *American Journal of Otolaryngology*. 2007; 28: 302-308.
10. Vlastarakos PV, Nikolopoulos TP et al. Auditory neuropathy: endocochlear lesion or temporal processing impairment? Implications for diagnosis and management. *International Journal of Pediatric Otolaryngology*. 2008; 72: 1135-1150.
11. Pérez RPV, Niño GR et al. Desórdenes en el espectro de la neuropatía auditiva (DENA). *Acta de Otorrinolaringología & Cirugía de Cabeza y Cuello*. 2012; 40 (30): 213-219.
12. Zeng FG, Oba S, Garde S, Sininger Y, Starr A. Temporal and speech processing deficits in auditory neuropathy. *Neuro Report*. 1999; 10: 3429-3435.
13. Buchman CA, Roush PA et al. Características de la neuropatía auditiva en niños con deficiencia de nervio coclear. *Oído y Audición*. 2006; 27: 399-408.
14. Dunkley C, Farnsworth A, Mason S, Dodd M, Gibbin K. La detección y el seguimiento de la evaluación en tres casos de neuropatía auditiva. *Arch Dis Child*. 2003; 88: 25-26.
15. Varga R, Kelley BJ, Starr A, Leal SM, Cohn E, Kimberling WJ. Neuropatía auditiva no sindrómica. *Mutación Recesiva*. 2006; 43 (7): 576-581.
16. Rance G, Cerveza DE, Cone-Wesson B, Pastor RK, Dowell RC, King AM et al. Hallazgos clínicos para un grupo de lactantes y niños pequeños con auditivo la neuropatía. *Oído y Audición*. 1999; 20 (3): 238.
17. Starr A, Picton TW, Sininger Y, Hood LJ, Berlin CI. Auditory neuropathy. *Brain*. 1996; 119: 741-753.
18. Loundon N, Marcolla A, Roux I, Rouillon I, Denoyelle F, Feldmann D et al. Auditory neuropathy or endocochlear hearing loss? *Otology and Neurotology*. 2005; 26.
19. Vlastarakos P, Nikolopoulos T et al. Auditory neuropathy: endocochlear lesion or temporal processing impairment? Implications for diagnosis and management. *Int J Pediatric Otorhinolaryngol*. 2008; 72 (8): 1135-1150.
20. Gallo-Terán J, Morales-Angulo C et al. Auditory neuropathy due to the Q829X mutation in the gene encoding otoferlin (OTOF) in an infant screened for newborn hearing impairment. *Acta Otorrinolaringol Esp*. 2006; 57 (7): 333-335.
21. Rodríguez M et al. Auditory neuropathy in patients carrying mutations in the otoferlin gene (OTOF). *Human Mutation*. 2003; 22: 451-456.
22. Rapin I, Gravel J. Auditory neuropathy: a biologically inappropriate label unless acoustic nerve involvement is documented. *J Am Acad Audiol*. 2006; 17: 147-150.
23. Romero C, Talero C et al. *Ganancia funcional en niños con neuropatía auditiva*. Centro de Investigación e Información en Deficiencias Auditivas; 2010.
24. Kumar A, Jayaram M. Auditory processing in individuals with auditory neuropathy. *Behavioral and Brain Functions*. 2005; 1: 21-28.
25. Giraudet F, Avan P. Auditory neuropathies: understanding their pathogenesis to illuminate intervention strategies. *Rev Neurology*. 2012; 25 (1): 50-56.
26. Delmaghani S, del Castillo FJ, Michel V et al. Mutations in the gene encoding pejvakin, a newly identified protein of the afferent auditory pathway, cause DFNB59 auditory neuropathy. *Nat Genet*. 2006; 38: 770-778.
27. Rance G. Auditory neuropathy/dys-synchrony and its perceptual consequences. *Trends Amplif*. 2005; 9 (1): 1-43.
28. Santarelli R, Arslan E. Electrocochleography in auditory neuropathy. *Hear Res*. 2002; 170 (1-2): 32-47.
29. Katz J. *Handbook of clinical audiology*. 6th edition. Editorial Lippincott Williams & Wilkins; 2009. p. 260.
30. Gibson WP, Sanli H. Auditory neuropathy: an update. *Ear Hear*. 2007; 28 (Suppl. 2): 102S-106S.
31. Mason S. In: McCormick, editor. *Paediatric audiology 0-5 years*. London UK: Whurr Publishers; 1993: p. 191-192.
32. Mason JC, De Michele A, Stevens C et al. El implante coclear en pacientes con neuropatía auditiva de variadas etiologías. *Laringoscopia*. 2003; 113: 45-9.
33. Madden C, Rutter M, de Hilbert L et al. Clinical and audiological features in auditory neuropathy. *Arch Otolaryngol*. 2002; 128: 1026-1030.
34. Peterson, Shallop J, Driscoll C et al. Outcomes of cochlear implantation in children with auditory neuropathy. *J Am Acad Audiol*. 2003; 14: 188-201.
35. Miyamoto RT, Kirk KI, Renshaw J et al. El implante coclear en neuropatía auditiva. *Laringoscopia*. 1999; 109: 181-185.
36. Jeong SW, Kim LS, Kim JR et al. Cochlear implantation in children with auditory neuropathy. *Acta Otolaringológica*. 2007; 127 (558): 36-43.

Correspondencia:

**Dra. Ileana Gutiérrez Farfán**Servicio de Audiología Pediátrica,  
Instituto Nacional de Rehabilitación.

Calz. México Xochimilco Núm. 289,

Col. Arenal de Guadalupe, 14389,

Cuerpo 8, 1º piso, Cons. 53.

Tel: 5999-1000, ext. 18223

E-mail: gtzfarfanileana@hotmail.com.mx