

## Enfermedades otológicas en pacientes con síndromes genéticos y malformaciones congénitas: experiencia en el Hospital Juárez de México

Eduardo Beltrán Zavala,\* Omar Jesús Juárez Nieto\*\*

### Resumen

Los síndromes genéticos y malformaciones congénitas engloban una variedad considerable de alteraciones, las más frecuentes son las craneofaciales, en especial las del oído. El Hospital Juárez de México es un importante centro de atención que brinda tratamiento a pacientes afectados por estos trastornos, a través del Servicio de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello. Con el fin de conocer las enfermedades genéticas más frecuentes, su evolución y tratamiento, se hizo un estudio analítico y retrospectivo, no invasor, y una revisión de casos.

#### Palabras clave:

síndromes genéticos, malformaciones congénitas, enfermedades otológicas.

### Abstract

The distinct genetic syndromes and congenital malformations present a wide variety of alterations, most frequently of the craniofacial type, and among these, the ear is no exempt to the latter. In Hospital Juárez, as a reference hospital and a center with a predominance of otologic pathology, we have a great number of cases, and a lot of these are treated at the Otolaryngology and Head and Neck Surgery and audiology department. We decided to do a thorough analysis of the most frequent pathologies at our center; their treatment and evolution. We did an analytic, non-invasive, case review study.

#### Key words:

genetic syndromes, congenital malformations, otological diseases.

### Introducción

Los diferentes síndromes genéticos tienen una alta prevalencia en la población general. Afectan diversos órganos del cuerpo humano, el oído es uno de los más frecuentes. El Hospital Juárez de México es un hospital de referencia que atiende a un gran número de habitantes del centro del país y cuenta con un destacado servicio de otorrinolaringología, por lo que

brinda atención especializada a individuos con enfermedades otológicas que son consecuencia de malformaciones congénitas o de síndromes genéticos.

Se realizó un estudio retrospectivo, analítico y no invasor de los casos atendidos de 2003 a la fecha, para identificar las principales enfermedades congénitas, su frecuencia, tratamiento y evolución.

\* Médico residente de cuarto año.

\*\* Médico adscrito.

Servicio de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello, Hospital Juárez de México.

**Correspondencia:** Dr. Eduardo Beltrán Zavala. Calzada Vallejo 1260, Unidad Habitacional Joyas de Vallejo, F10, Int. 101, CP 07020, México, DF. Correo electrónico: eduardobz@hotmail.com

Recibido: enero, 2010. Aceptado: marzo, 2010.

Este artículo debe citarse como: Beltrán-Zavala E, Juárez-Nieto OJ. Enfermedades otológicas en pacientes con síndromes genéticos y malformaciones congénitas: experiencia en el Hospital Juárez de México. *An Orl Mex* 2010;55(3):97-100.

## Síndrome de Down

Es el síndrome genético más común, con una incidencia de uno por cada 650 nacidos vivos; las posibilidades de que ocurra aumentan mientras mayor sea la madre. Sus características son: braquicefalia, nariz pequeña, cuello corto, hipotonía muscular, hipoplasia del tercio medio de la cara, paladar alto y abombado, orejas pequeñas de implantación baja, estrechamiento del conducto auditivo externo, mastoides hipoplásicas,<sup>1</sup> bulbo yugular alto, estenosis de la trompa de Eustaquio y malformación de la cadena osicular.<sup>2</sup> En el Hospital Juárez de México se han atendido ocho casos de 2003 a la fecha (cuadro 1).

La otitis media serosa se alivió con la colocación de tubos de ventilación, aunque en uno de los casos fue necesario repetir el procedimiento. Los sujetos a quienes se les hizo mastoidectomía continúan en seguimiento en el servicio. El porcentaje de revisión de mastoidectomía es parecido al informado en otros centros.<sup>3</sup>

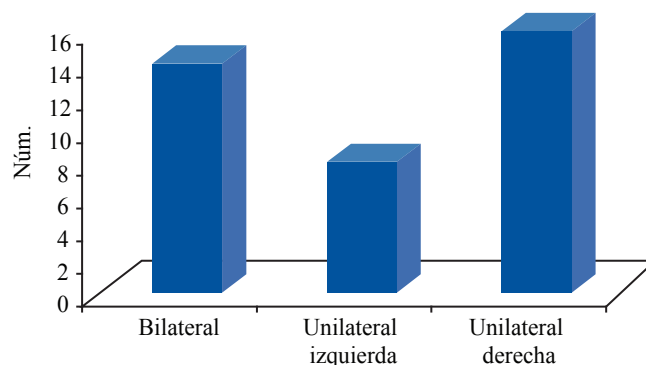
## Microtia-atresia

Este padecimiento tiene una incidencia de 0.03%; es decir, se manifiesta en uno por cada 12,000 nacidos vivos. La mitad de los sujetos afectados sufren síndromes genéticos concomitantes, como el branquiotorrenal y el de Treacher-Collins. Casi siempre, el diagnóstico se establece cuando los sujetos muestran alguna alteración en su desarrollo. Predomina en los hombres en una proporción de 2.5:1. Los casos unilaterales son más frecuentes que los bilaterales en una relación 4:1, y es más común en el oído derecho, aunque no se conoce la razón. El crecimiento del oído externo se detiene en el primer trimestre del embarazo por causas desconocidas. El cuadro 2 muestra los casos atendidos de microtia-atresia en el Hospital Juárez de México.

Se han atendido 38 pacientes, la mayoría de ellos hombres (proporción 2:1), principalmente de microtia-atresia unilateral derecha (figura 1).

**Cuadro 2.** Casos de microtia-atresia atendidos en el Hospital Juárez de México de 2003 a la fecha

Año	Número de pacientes	Sexo femenino	Sexo masculino
2003	10	3	7
2004	8	4	4
2005	6	1	5
2006	6	2	4
2007	4	1	3
2008	4	1	3
2009	2	0	2
TOTAL	38	12	26



**Figura 1.** Microtia-atresia.

Casi todos los sujetos a quienes se les efectuó canaloplastia tuvieron una ganancia de 20 dB o más en las frecuencias del lenguaje. En promedio, su puntuación en la clasificación de Jahrsdoerfer fue de 7.<sup>4</sup>

De todos los pacientes, sólo a tres se les hizo recanalización por estrechamiento del conducto, mientras que siete fueron tratados con férula para prevenir esta alteración (*pop-ear-wick*). A cuatro se les administró mitomicina, lo que evitó la necesidad de reintervenirlos quirúrgicamente. En la actualidad se atiende a ocho pacientes a través de la

**Cuadro 1.** Casos de síndrome de Down atendidos en el Hospital Juárez de México de 2003 a la fecha

Paciente	Edad (años)	Padecimiento	Tratamiento
1	8	OMC bilateral	Mastoidectomía radical izquierda + revisión de mastoidectomía
2	12	OMC bilateral	Mastoidectomía bilateral radical
3	10	Otitis media serosa bilateral	Colocación de tubo de ventilación bilateral
4	13	Otitis media serosa bilateral	Colocación de tubo de ventilación bilateral
5	1	Otitis media serosa derecha	Colocación de tubo de ventilación derecho
6	8	Otitis media serosa derecha	Colocación de tubo de ventilación derecho (2)
7	9	Microtia-atresia Altmann II derecha	Canaloplastia derecha
8	12	OMA derecha + absceso de cuello	Tratamiento médico

consulta externa, para retirar costras de manera periódica, debido a la alteración en la función y anatomía del conducto (figura 2).

Se han realizado 36 canaloplastias en el Hospital Juárez de México de 2003 a la fecha. De estos 36 pacientes, a tres se les volvió a operar. La estenosis fue de 11%, cifra inferior a 20% que informa la bibliografía y más aun a 27% que destacan algunas referencias.<sup>5,6</sup> Todos los pacientes a los que se les efectuó recanaloplastia evolucionaron favorablemente (uno necesitó mitomicina). Del total global, sólo dos tuvieron complicaciones del nervio facial (grado III), uno de ellos quedó en grado I permanente y el otro no tuvo secuelas.<sup>7</sup>

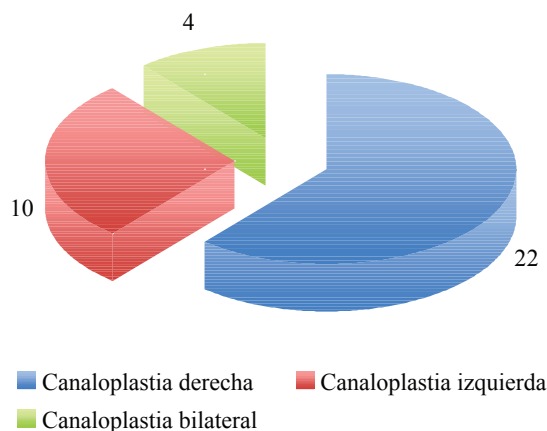


Figura 2. Procedimiento.

### Fisura labiopalatina

Se origina por la detención del desarrollo del tejido mesenquimatoso durante el primer trimestre del embarazo. Es la segunda malformación congénita más común, con una incidencia de uno por cada 1,000 nacidos vivos. Del total de casos, 50% corresponde a labio-paladar hendido, 30% a paladar hendido y 20% a labio hendido. Se cree que se debe a un patrón multifactorial en el que no se unen los procesos frontonasales con los maxilares, lo que conlleva a la alteración funcional de la trompa de Eustaquio, comúnmente vinculada con otitis media serosa. En el Servicio de Otorrinolaringología se realiza la valoración de la otitis media serosa y su tratamiento.<sup>8,9</sup>

De los 11 pacientes con fisura labiopalatina a los que se les colocaron tubos de ventilación, a cuatro se les volvieron a colocar, tres de ellos quedaron con perforación timpánica residual y ocho tuvieron mejoría auditiva de 15 dB o más. Tres extruyeron los tubos antes de los cuatro meses (cuadro 3).

**Cuadro 3.** Casos de fisura labiopalatina atendidos en el Hospital Juárez de México de 2003 a la fecha

Año	Número	OMS bilateral	OMS unilateral	Colocación de tubo de ventilación	Colocación de tubo de ventilación + adenoidectomía
2003	4	4		3	1
2004	2	1	1	2	
2005	0				
2006	2	2		2	
2007	2	2		2	
2008	1	1		1	
Total	11	10	1	10	1

OMS: otitis media serosa.

### Fístula auris

Esta malformación tiene una prevalencia de 1 a 5%, según reportes. Por lo general, se encuentra en el margen del hélix, por encima del trago. Puede ser concomitante con los síndromes de Treacher-Collins, de Goldenhar y braquiotorrenal. Su principal complicación es la infección (cuadro 4).<sup>10-12</sup>

Se han realizado 21 resecciones primarias, seis secundarias y una terciaria, todas con resultados favorables.

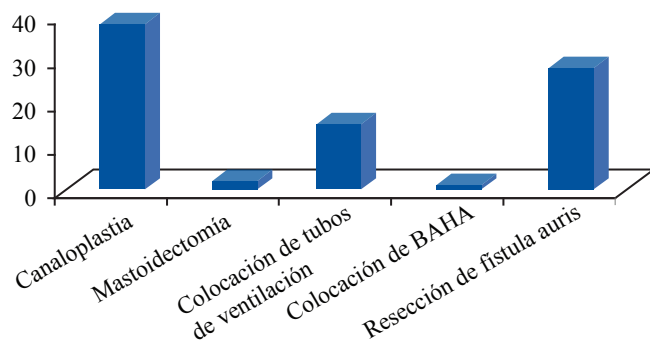
**Cuadro 4.** Casos de fístula auris atendidos en el Hospital Juárez de México de 2003 a la fecha

Año	Izquierda	Derecha	Bilateral	Total
2003		2	2	4
2004	1		3	4
2005	2		2	4
2006		2	3	5
2007	1	1	2	4
2008	1		4	5
2009			2	2
Total	5	5	18	28

### Conclusiones

Se llevaron a cabo 81 procedimientos en el Hospital Juárez: 38 canaloplastias; 28 resecciones de fístula auris; se colocaron tubos de ventilación en una ocasión y a cuatro pacientes en varias ocasiones; dos mastoidectomías y una colocación de implante BAHA (figura 3).

La mayoría de los pacientes que fueron intervenidos quirúrgicamente en este hospital muestran una mejoría que concuerda con los datos publicados en la bibliografía, incluso, en ocasiones la superan. Es recomendable proporcionar atención multidisciplinaria y hacer un seguimiento a largo plazo y en mayor número de pacientes.



**Figura 3.** Cirugías otológicas en pacientes con síndromes genéticos o malformaciones congénitas durante el periodo 2003-2007.

## Referencias

1. Gorlin A, Toriello H, Cohen M. Hereditary hearing loss and its syndromes. New York: Oxford University Press, 1995.
2. Sacks B, Wood A. Hearing disorders in children with Down syndrome. Down Syndrome News and Update 2003;3(2):38-41.
3. Bacciu A, Pasanisi E, Vincenti V. Surgical treatment of middle ear cholesteatoma in children with Down syndrome. Otol Neurotol 2005;26:1007-10.
4. Jahrsdoerfer RA, Yeakley JW, Aguilar EA. Grading system for the selection of patients with congenital aural atresia. Am J Otol 1992;13:6-12.
5. Nishizaki K, Masuda Y, Karita K. Management and its post-operative complications in congenital aural atresia. Acta Oto-laryngologica 1999;119(540):42-44.
6. Chandrasekhar SS, De la Cruz A, Garrido E. Surgery of congenital aural atresia. Am J Otol 1995;16:713-717.
7. Jahrsdoerfer RA, Lambert PR. Facial nerve injury in congenital aural atresia surgery. Am J Otol 1998;19:283-287.
8. American Cleft Palate Association. Parameters for evaluation and treatment of patients with cleft lip/palate or other craniofacial anomalies. Cleft Palate Craniofac J 1993;30:S1.
9. Jacobsson C, Granstrom G. Clinical appearance of spontaneous and induced first and second branchial arch syndromes. Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg 1997;31:125-136.
10. Ari-Even Roth D, Hildesheimer M. Preauricular skin tags and ear pits are associated with permanent hearing impairment in newborns. Pediatrics 2008;122(4):884-890.
11. Cremers CWRJ, Flikkers-van Noord M. The earpits-deafness syndrome. Clinical and genetic aspects. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 1980;2:309-322.
12. Fraser FC, Ling D, Clogg D, et al. Genetic aspects of the BOR syndrome-branchial fistulas, ear pits, hearing loss and renal anomalies. Am J Med Genet 1978;2:241-252.