



ARTÍCULO ORIGINAL

## Evaluación de la historia familiar de hipoacusia permanente en la infancia como factor de riesgo en el cribado universal

Mercedes Valido Quintana<sup>a,\*</sup>, Ángeles Oviedo Santos<sup>a</sup>, Silvia Borkoski Barreiro<sup>b</sup>, Alfredo Santana Rodríguez<sup>c</sup> y Ángel Ramos Macías<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Otorrinolaringología, Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín, Gran Canaria, Las Palmas, España

<sup>b</sup> Servicio de Otorrinolaringología, Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil, Gran Canaria, Las Palmas, España

<sup>c</sup> Servicio de Genética Clínica, Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil, Gran Canaria, Las Palmas, España

Recibido el 17 de abril de 2016; aceptado el 1 de agosto de 2016

### PALABRAS CLAVE

Factor de riesgo;  
Detección precoz;  
Hipoacusia  
hereditaria

### Resumen

**Introducción y objetivo:** El 60% de las hipoacusias prelinguales tienen un origen genético. Entre los factores de riesgo se encuentra el antecedente familiar de hipoacusia permanente en la infancia. El objetivo del estudio es conocer la relación entre este factor de riesgo y la hipoacusia, evaluándose características clínico-epidemiológicas y si existe variación genética no sindrómica relacionada.

**Material y método:** Estudio retrospectivo, transversal, descriptivo y observacional de los recién nacidos entre enero de 2007 y diciembre de 2010 con factor de riesgo de antecedente familiar de hipoacusia mediante otoemisiones acústicas provocadas transitorias y potenciales evocados auditivos de tronco cerebral.

**Resultados:** Nacieron 26.717 niños. Ochocientos cincuenta y siete (3,2%) tenían antecedente familiar. Cincuenta y siete (0,21%) no pasan segundas otoemisiones. Un 29,1% (n = 16) tenían otro antecedente de riesgo añadido. Un 17,8% (n = 9) tenían factor de riesgo no clásico. Ningún factor de riesgo tenía relación con la hipoacusia, excepto la cardiopatía. Según potenciales, el 76,4% tenían normoaudiación y el 23,6%, hipoacusia. La media de familiares hipoacúsicos es de 1,25. En test genéticos el 82,86% son homocigosis normal, el 11,43% heterocigosis para mutación 35delG del gen de la Conexina 26, el 2,86% heterocigosis R143W del mismo gen y el 2,86% homocigosis mutante 35delG. No se encuentra relación entre hipoacusia y tener un alelo mutado.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [mervaquin@hotmail.com](mailto:mervaquin@hotmail.com) (M. Valido Quintana).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.otorri.2016.08.001>

0001-6519/© 2016 Elsevier España, S.L.U. y Sociedad Española de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello. Todos los derechos reservados.

**Conclusiones:** El porcentaje de niños con antecedente familiar diagnosticado de hipoacusia es superior a lo esperado en la población general. Es necesaria la actualización del perfil genético para esclarecer la relación encontrada entre hipoacusia con cardiopatía, el número de familiares afectos y la baja prevalencia en las mutaciones analizadas.

© 2016 Elsevier España, S.L.U. y Sociedad Española de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello. Todos los derechos reservados.

## KEYWORD

Risk factor;  
Early detection;  
Hereditary hearing  
loss

## Evaluation of family history of permanent hearing loss in childhood as a risk indicator in universal screening

### Abstract

**Introduction and objective:** Sixty percent of prelingual hearing loss is of genetic origin. A family history of permanent childhood hearing loss is a risk factor. The objective of the study is to determine the relationship between this risk factor and hearing loss. We have evaluated clinical and epidemiological characteristics and related nonsyndromic genetic variation.

**Material and method:** This was a retrospective, descriptive and observational study of newborns between January 2007 and December 2010 with family history as risk factor for hearing loss using transient evoked otoacoustic emissions and auditory brainstem response.

**Results:** A total of 26,717 children were born. Eight hundred and fifty-seven (3.2%) had family history. Fifty-seven (0.21%) failed to pass the second test. A percentage of 29.1 (n=16) had another risk factor, and 17.8% (n=9) had no classical risk factor. No risk factor was related to the hearing loss except heart disease. Seventy-six point four percent had normal hearing and 23.6% hearing loss. The mean of family members with hearing loss was 1.25. On genetic testing, 82.86% of homozygotes was normal, 11.43% heterozygosity in Connexin 26 gene (35delG), 2.86% R143W heterozygosity in the same gene and 2.86% mutant homozygotes (35delG). We found no relationship between hearing loss and mutated allele.

**Conclusions:** The percentage of children with a family history and hearing loss is higher than expected in the general population. The genetic profile requires updating to clarify the relationship between hearing loss and heart disease, family history and the low prevalence in the mutations analyzed.

© 2016 Elsevier España, S.L.U. and Sociedad Española de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello. All rights reserved.

## Introducción

La audición es la vía natural para la adquisición del lenguaje, por tanto, la sordera es un impedimento grave cuyos efectos trascienden ampliamente la imposibilidad de hablar. La hipoacusia infantil es una entidad claramente diferenciada de la del adulto por todo lo que implica en el desarrollo intelectual y social, y cuyo potencial discapacitante e invalidante se podrá solucionar con la precocidad con la que se llegue al diagnóstico y se inicie el tratamiento y rehabilitación oportunos<sup>1,2</sup>.

Etiológicamente las hipoacusias pueden ser de origen genético (50%), ambiental (25%) o desconocido (25%). Las de origen genético son en el 20-25% de los casos sindrómicas, y en el 75%, no sindrómicas, siendo de estas, el 50% debidas a un único gen, el gen de la Conexina 26<sup>3</sup>. Las hipoacusias genéticas pueden transmitirse de manera autosómica dominante (10-20%), autosómica recesiva (70-80%), herencia ligada al sexo (1-5%), o herencia por mutaciones en el ADN mitocondrial (3%). Se han identificado más de 100 genes responsables de hipoacusia no sindrómica y que codifican productos con funciones muy diversas.

Aproximadamente el 60% de las hipoacusias prelinguales tienen un origen genético y probablemente un gran porcentaje de las hipoacusias en general tengan influencia genética no demostrada en la práctica asistencial habitual. La contribución hecha en particular por el gen *GJB2* (Connexina 26) ha modificado la evaluación de niños con hipoacusia<sup>3</sup>. Las mutaciones en los genes *GJB2*, *GJB3* y *GJB6* constituyen en conjunto la causa más frecuente de hipoacusia hereditaria no sindrómica en nuestro medio. Las mutaciones del gen *GJB2* son la causa más frecuente de hipoacusia no sindrómica autosómica recesiva<sup>4</sup>. Se han identificado más de 100 variaciones patogénicas en este gen, siendo la mutación 35delG la más común de las hipoacusias recesivas (más del 80%)<sup>3-5</sup>. Entre un 1-3% de la población general son portadores<sup>4</sup>.

La *Joint Committee on Infant Hearing* (JCIH) establece unos criterios de riesgo de padecer hipoacusia validados por la CODEPEH. Antes de establecerse el *screening* universal, las pruebas auditivas se centraban en estos niños con factores de riesgo (FR), ya que la incidencia de hipoacusia era 40-50 veces mayor<sup>6</sup>. Entre estos FR se encuentra la historia familiar de hipoacusia permanente en la infancia (HFHPI).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5713553>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5713553>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)