

11236
2ej.
>



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA

DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HOSPITAL GENERAL "DR. MANUEL GEA GONZALEZ"

S. S. A.

Curso de Especialización en

Otorrinolaringología

**VALORACION DE LAS ALTERACIONES
AUDITIVAS EN EL SINDROME DE
TREACHER COLLINS**

TESIS DE POSTGRADO

Que para obtener el Título de la Especialidad en

OTORRINOLARINGOLOGIA

p r e s e n t a

DR. ALFONSO GARCIA GARCIA

México, D. F.

1987

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

I N D I C E

	Pag.
INTRODUCCION	1
OBJETIVO	15
MATERIAL Y METODO	16
RESULTADOS	24
DISCUSION	46
BIBLIOGRAFIA	50

I N T R O D U C C I O N

INTRODUCCION.

Las deformidades craneofaciales se presentan como resultado de anomalías en los factores genéticos, en el desarrollo embriológico o en la interacción de factores ambientales durante el crecimiento y desarrollo del área craneofacial.

Representan para el médico un problema difícil de enfrentar, principalmente por su complejidad y diversidad en los grados de afección de las diferentes estructuras.

Estas anomalías pueden llegar a ser muy invalidantes porque tienen un alto potencial de afectar los órganos de los sentidos que se encuentran en ésta zona.

Por todo lo antes mencionado, el manejo adecuado empieza por una valoración multidisciplinaria que exige un profundo y detallado examen por cada uno de los especialistas involucrados.

Desde que se iniciaron los primeros estudios de éstos casos, se ha avanzado mucho en cada especialidad, pero aún existen muchas incógnitas en los diagnósticos específicos.

Actualmente tenemos a nuestra disposición nuevos métodos de estudio que son importantes para el avance en el conocimiento de cada anomalía.

La Disostosis mandibulofacial o Síndrome de Treacher Collins se caracteriza por un gran número de malformaciones congénitas asociadas, que afectan fundamentalmente al maxilar, mandíbula, órbitas y región auricular.

La descripción de éste Síndrome fué hecha en 1900 por Treacher Collins, oftalmólogo inglés; quien le dio el primer nombre al síndrome.

Posteriormente, en 1944 Franceschetti comunicó un nuevo caso y le dió a la enfermedad el nombre de Disostosis mandibulofacial.

Straith y Lewis en 1949, describieron una familia de 5 miembros afectados y lo publicaron con la denominación de defectos congénitos asociados de ojos, oídos y huesos malares.

También en 1949, Franceschetti y Klein publicaron una revisión completa del síndrome, en la cual resumen los hallazgos en la mayoría de los casos publicados y además presentan una clasificación en base a

las posibles variantes, dividiéndolo en: completa, incompleta, unilateral y atípica (21).

El aspecto facial del paciente es característico, la dirección oblicua hacia abajo de las hendiduras palpebrales, el hundimiento de los huesos malares, los pabellones auriculares deformados, la barbilla retraída y la boca grande. (figs. 1 y 2).

La visión en general es normal, en 75% de los casos existe un coloboma en el tercio externo del párpado inferior, en el 50% se observa falta de pestañas por dentro del coloboma. Otras anomalías frecuentes son coloboma del iris e irregularidad del reborde orbitario (7).

Las orejas a menudo están deformadas, según Stovin (27), el 81% de los pacientes presentaban anomalías auriculares, y más del 33% ausencia del conducto auditivo externo o defecto de los huecesillos.

En radiografías se ha demostrado esclerosis del oído medio y en menor grado del oído interno, con delineación defectuosa de sus estructuras. Se ha reportado ausencia o grave malformación de huecesillos y aparatos coclear y vestibular. (13-14).

En investigación quirúrgica se han revelado anormali-

dades como martillo fijo, fusión de yunque y martillo malformados, estribo de un solo pie, ausencia de estribo y ventana oval, y ausencia completa del oído medio y del espacio epitimpánico que puede estar relleno con tejido conjuntivo (14-25).

La calota craneana es esencialmente normal, pero los rebordes orbitarios están escasamente desarrollados. El cuerpo de los huesos malares puede faltar o estar hipoplásico con falta de fusión de los arcos cigomáticos. No se observan celdillas mastoideas y las apófisis son escleróticas frecuentemente. Los senos paranasales son pequeños o están ausentes.

Actualmente se considera a Paul Tessier como el principal craneofaciólogo del mundo y en base a su clsificacion de las fisuras craneofaciales, se puede considerar al Síndrome de Treacher Collins como una combinación de las fisuras 6, 7 y 8.

La fisura 6 que se localiza en la sutura cigomático-maxilar, explica el defecto en el reborde orbitario inferior, la oblicuidad antimongoloide de las fisuras palpebrales, el coloboma de la porción lateral del párpado inferior, la ausencia de pestañas medial al coloboma,

la distopia del canto lateral y la hipoplasia de huesos malar y maxilar.

La fisura 7 también se conoce como síndrome del primer y segundo arcos branquiales, el defecto se localiza en la sutura cigomático-temporal, y contribuye a la hipoplasia del malar, explica todas las deformidades auriculares, presenta un surco cutáneo orientado

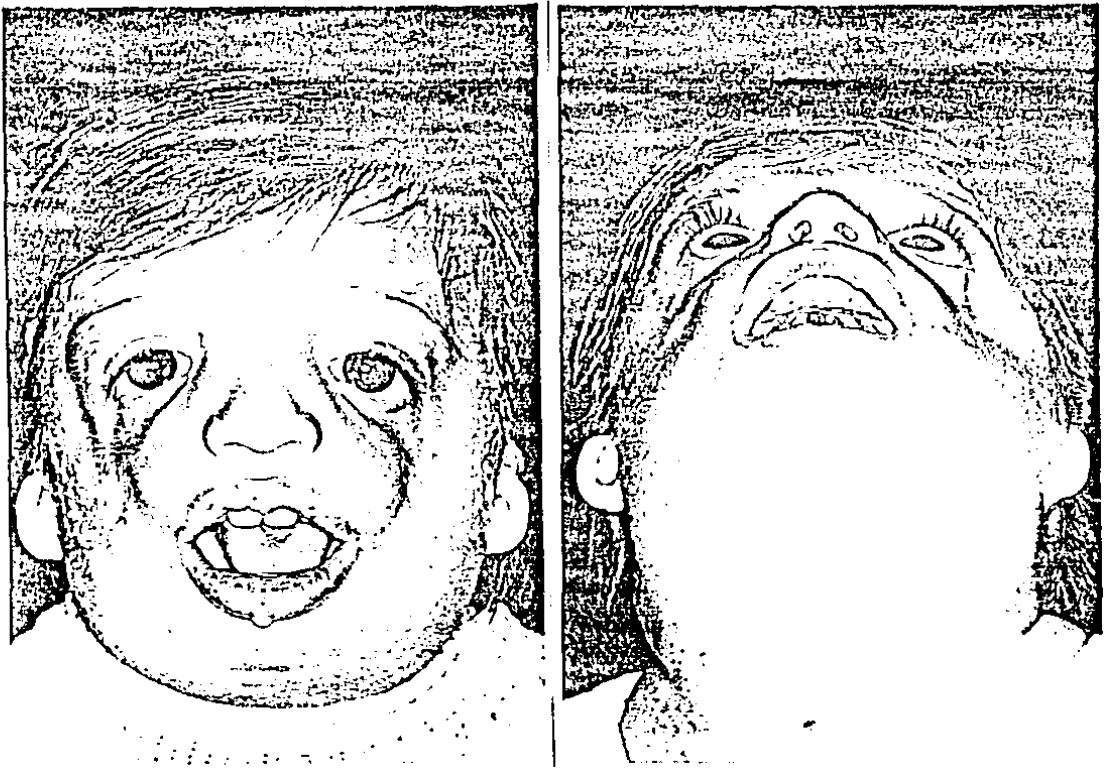


Figura 1



Figura 2

en dirección del ángulo de la boca, macrostomía, hipoplasia mandibular y maloclusión clase III.

La fisura 8 se localiza en la sutura fronto-malar y contribuye a la hipoplasia malar y trastornos orbitarios (9).

Las deformidades del área craneofacial son muchas, y van desde la fisura del labio y paladar hasta las complejas craneoestenosis. La incidencia y el tipo de compromiso auditivo varía dependiendo de si existe algún defecto en el desarrollo de la región auricular.

En el caso de las craneoestenosis (Síndrome de Apert, Enfermedad de Crouzon, etc.) es menos frecuente encontrar algún problema auditivo congénito, lo cual se explica porque la anomalía básica no compromete necesariamente la región auricular; en el caso del síndrome que ahora nos ocupa es prácticamente obligado algún grado de compromiso auditivo ya que la malformación es consecuencia de anomalías en el desarrollo de los 2 primeros arcos branquiales que son los encargados de la formación del oído.

En la serie de Bergstrom(1), el 100% de los pacientes con síndrome de Treacher Collins presentaron anomalías auditivas congénitas, y sólo el 30% del grupo de defectos craneales presentó patología auditiva.

Desde el punto de vista embriológico, Ida Mann señaló que el origen de la patología se encuentra en un retardo de diferenciación del mesodermo maxilar en el

estadio de 50 mm. de tamaño embrionario, o sea antes del final del segundo mes, que es cuando ocurre la diferenciación del oído medio (8).

Esto fué posteriormente muy discutido ya que debido a la amplia gama de grados de afección y serie de estructuras involucradas, otros autores creen que en los casos más severos el gen inicia la influencia desde una etapa más temprana y la prolonga hasta una etapa más tardía de la citada por Mann (22).

Se considera como una enfermedad hereditaria autosómica dominante, con un gen de expresividad variable; aunque un 60% de los casos se deben a mutaciones recientes (21). Es muy importante tener en cuenta que en éste cuadro la inteligencia es normal en el 95% de los casos (21), por lo que es necesaria la corrección precoz de todas las malformaciones para permitir una mejor integración social.

En éstos casos el Otorrinolaringólogo se ve involucrado en una serie de anomalías, desde problemas de vía aérea, trastornos del lenguaje, infección del tracto respiratorio superior, problemas de olfacción y trastornos auditivos.

Una de las funciones más importantes de valorar a tempra

na edad es la función auditiva, por su directa implicación en la adquisición del lenguaje, que es un mecanismo complejo de coordinación sensorial y procesamiento central por medio del cual se integran los estímulos externos y se inicia la comunicación, los conceptos básicos de éste mecanismo se establecen en los primeros 3 años de vida (1).

Una pérdida moderada de la audición puede retardar significativamente la adquisición del lenguaje, y no debe subestimarse la importancia de la detección temprana de una hipoacusia para elaborar el plan de tratamiento más adecuado (5).

La pérdida congénita de la audición de tipo conductivo es un componente intrínseco de muchas anomalías craneofaciales, la de tipo sensorineural es menos común y algunas veces se ha considerado coincidental, aunque Crysdale encontró una mayor asociación con casos de hipertelorismo primario (5).

En términos generales, la incidencia de sordera hereditaria es de 1:4000 nacidos vivos, esto representa el 15% de todas las sorderas congénitas.

De las hereditarias, el 90% resultan de transmisión autosómica recesiva y sólo el 9% se debe a herencia

autosómica dominante, el 1% restante es hereditaria ligada al sexo. (11).

En relación a las anomalías craneofaciales en general, Bergstrom reporta hipoacúsia congénita en el 87% de pacientes con anomalías oculares, en 67% de microcéfalos, en 60% de parálisis de nervios craneales y en 50% de pacientes con defectos del sistema nervioso central.

Muchos de éstos casos fueron hipoacúsias sensorineurales, y señala que ésto se comprende mejor al recordar que el oído interno se deriva del otocito, el cual junto con la vesícula óptica y el sistema nervioso central se derivan del ectodermo primitivo.

La micrognatia se asocia en el 70% con hipoacusia de naturaleza conductiva, lo mismo que la microtia y atrésia del conducto auditivo externo, en éstas últimas se ha reportado también un aumento en la incidencia de hipoacusia sensorineural, conductiva o combinada en el oído contralateral cuando éste es aparentemente normal. La presencia de hipoacúsia aumenta proporcionalmente al número de defectos craneofaciales; por lo tanto, debe asumirse que cualquier niño con un defecto craneofacial importante tiene algún grado de hipo-

acúsia hasta que pueda documentarse que su audición es normal.

Hasta el momento se encuentran registrados en la literatura internacional una gran variedad de anomalías otológicas en el síndrome de Treacher Collins, ésta diversidad de alteraciones se explica por la expresividad variable del gen.

Axelsson en 1963 reportó pacientes con audición normal, Hutchinson en 1977 detectó hipoplasia y ausencia de oído medio, Herberts en 1962, Edwards en 1964 y Sando en 1968 se refirieron a las malformaciones de la cadena oscicular (19). Este último (24) reportó hallazgos histopatológicos en el síndrome de Treacher Collins consistentes en atresia de conductos auditivos externos, ausencia de martillo y yunque, anomalías del estribo, curso aberrante del nervio facial, anomalías vestibulares, con cóclea y estructuras neurales normales.

Behrents y Hutchinson en 1977 describieron que los elementos del oído interno eran normales, pero posteriormente el mismo Hutchinson reportó diversas anomalías en el oído interno.

En los casos en que se asocia una fisura palatina, (aproximadamente en el 30% (7)), la disfunción de la

trompa de Eustaquio debida a la pérdida de la anatomía normal de los músculos del paladar blando, aumenta el riesgo de pérdida de la audición de tipo adquirido, secundaria a otitis media, en éstos casos está indicada la colocación de tubos de ventilación después del cierre del paladar.

Desde el punto de vista clínico el oído interno y la vía nerviosa auditiva son los que presentan todavía ciertas dificultades en su valoración.

Actualmente uno de los métodos electrodiagnósticos más precisos en la valoración de la vía auditiva son los potenciales evocados auditivos del tallo cerebral, queremos referirnos un poco más ampliamente a éste estudio debido a que es aún poco conocido.

Se trata de un estudio en el cual se registran los potenciales generados por la respuesta eléctrica del sistema auditivo central como resultado de una estimulación sonora.

Con la aparición de las pruebas electrodiagnósticas se ha podido avanzar en la identificación específica de los niveles de lesión sensorineural. Los elementos que constituyen ésta vía auditiva son: la porción coclear del VIII par craneal; el complejo de nucleos cocleares,

que son las estructuras más caudales en el sistema nervioso central y se localizan en la región posterolateral de la unión pontomedular; el complejo olivar superior colocado medial y ventralmente a los núcleos cocleares en la porción más caudal del puente; el lemnisco lateral y sus núcleos localizados en la porción cefálica del puente; el colículo inferior situado en el cerebro medio y el cuerpo geniculado medial en el tálamo.

Existen tres clases de potenciales evocados auditivos: respuestas transitorias, sostenidas y perceptuales.

Las dos primeras nos proporcionan una prueba audiométrica objetiva pura ya que para obtenerla no necesitamos de la atención del paciente.

Las respuestas transitorias se clasifican en base a su latencia en componentes tempranos (0-10 mseg.), medios (10-50 mseg.) y tardíos (50-250 mseg.).

Las que más se han popularizado son las respuestas tempranas que nos brindan una serie de ondas vértex positivas en los primeros 10 mseg. después del estímulo, el cual consiste en un "click" o estímulo breve de alta frecuencia (chasquido).

Cada una de las ondas se identifica con un número

romano y se relacionan a diversos generadores anatómicos.

La onda I representa el potencial de acción de la porción lateral del nervio coclear, la onda II se origina en la parte medial del nervio coclear, la onda III proviene principalmente de los núcleos cocleares, la onda IV representa la actividad del complejo olivar superior y es el primer nivel en el que se registra información binaural, la onda V se origina en el lemnisco lateral.

Con éstos registros se investiga completamente la vía auditiva hasta el nivel del tallo cerebral.

OBJETIVO

OBJETIVO.

El objetivo de éste trabajo es valorar la función auditiva y realizar un diagnóstico topográfico en pacientes con una de las anomalías craneofaciales más complejas: el Síndrome de Treacher Collins.

Comparar nuestros resultados con lo reportado en la literatura internacional, analizar hasta donde podemos llegar en el diagnóstico clínico para aclarar las incógnitas que aún existen acerca del compromiso auditivo en éste síndrome.

M A T E R I A L Y M E T O D O

MATERIAL Y METODO.

Se estudiaron 6 pacientes con síndrome de Treacher Collins, proporcionados por la Clínica de Craneofacial del Servicio de Cirugía Plástica y Reconstructiva del Hospital general "Dr. Manuel Gea González". Sin selección de sexo ni edad, sin antecedentes de ingesta de ototóxicos o enfermedades sistémicas que puedan comprometer las estructuras auditivas.

La valoración auditiva se inició con una historia clínica completa y examen físico detallado en el área otológica.

Se seleccionaron 5 pruebas de gabinete que son actualmente accesibles a casi todos los servicios de ésta especialidad y que nos permiten obtener una información completa de la patología.

AUDIOMETRIA TONAL.

La determinación del umbral auditivo se realiza con generadores de sonido electroacústicos especiales a los se llaman audiómetros tonales, los componentes básicos son:

El generador de audio, que emite por vía eléctrica el estímulo.

El control de volumen, sirve para ajustar las intensidades de prueba deseadas.

El emisor de ondas sonoras, transforma las vibraciones eléctricas en vibraciones sonoras.

Los emisores para vía aérea, son en forma de auriculares para facilitar su adaptación al pabellón de la oreja. El sonido de prueba también puede emitirse directamente sobre el cráneo para medir la vía ósea colocando un vibrador sobre la apófisis mastoides.

En el examen de la vía aérea, la determinación del umbral auditivo se efectúa por separado en cada uno de los oídos, se ha convenido en utilizar como umbral, a la mínima intensidad audible. Una vez encontrado el umbral para 1000 Hz., probamos en 2000, 4000 y 8000 Hz., y posteriormente en 500, 250 y 125 Hz.

En el examen de la vía ósea la búsqueda se realiza de la misma forma que en el examen de la vía aérea, aquí no se exploran las frecuencias extremas (8000 y 125 Hz.) ya que son poco confiables, en las frecuencias agudas existe la dificultad técnica debido a la resonancia, y en las frecuencias bajas los sonidos no sólo se oyen

sino que también son perceptibles mediante vibración. Los resultados se marcan en una gráfica que se llama audiograma, la escala de frecuencias correspondientes a las abscisas se expresan en Hertz (Hz.), la escala de intensidades que corresponde a las ordenadas son medidas en decibeles (dB.). Los niveles de intensidad están comprendidos en un rango de -10 dB. HL. a 110 dB. HL.

Las categorías generales para clasificar la pérdida auditiva del paciente de acuerdo con el grado de compromiso son las siguientes:

Normalidad de -10 a 20 dB. HL.

Hipoacúsia superficial de 20 a 40 dB. HL.

Hipoacúsia media de 40 a 60 dB. HL.

Hipoacúsia severa de 60 a 80 dB. HL.

Hipoacúsia profunda, mayor de 80 dB. HL.

El estudio se realizó dentro de una cámara sonoamortiguada, con un equipo MAICO MA 21.

TIMPANOMETRIA Y REFLEJO ACUSTICO.

La membrana timpánica y la cadena oscicular son un medio de transmisión sonora en el cual se cumplen

las leyes físicas generales. La impedancia acústica es la resistencia al movimiento vibratorio ocasionado por desplazamientos de volumen, presión sonora y elasticidad de las estructuras que forman la vía de transmisión; o sea que, cuando el sonido en forma de presión sonora hace impacto sobre la membrana, pone en movimiento una serie de mecanismos.

Las dos pruebas más conocidas para la valoración de la impedancia acústica son la timpanometría y el reflejo acústico.

La timpanometría es el procedimiento por el cual se pueden determinar los cambios de adaptabilidad de la membrana timpánica y de la cadena oscicular por medio de las variaciones de la presión de aire en el conducto auditivo externo. Se seleccionan las olivas adecuadas y se aplica una presión de 200 mm. H₂O en el conducto auditivo externo, luego se inicia una reducción gradual de presión hasta alcanzar un punto donde está la máxima absorción del sonido, a éste sitio se le denomina punto de máxima compliancia; en el oído normal varía entre +50 y -50 mm. H₂O, se deduce que ésta es la presión normal en el oído medio.

Para graficar la compliancia de la membrana timpánica y cadena oscicular, se utiliza un eje de coordenadas en donde la línea vertical representa la compliancia y el eje horizontal la presión de aire.

El reflejo acústico es la contracción del músculo estapedial inducida por una estimulación sonora. Se coloca una oliva para aplicar el estímulo acústico en el oído explorado y un auricular para evitar la influencia del ruido ambiental en el oído opuesto. El estímulo acústico producirá la contracción bilateral del músculo estapedial, el rango normal para que se produzca el reflejo se encuentra entre 70 y 100 dB. HL. sobre el umbral tonal; el reflejo es registrado en el oído de prueba por medio de un cambio en la compliancia.

La timpanometría y el reflejo acústico se realizaron con un equipo GBI 1732 GRASON STADLER.

POTENCIALES AUDITIVOS DEL TALLO CEREBRAL.

En nuestra introducción describimos los potenciales evocados auditivos del tallo cerebral y su sitio probable de generación.

Es necesario recordar que la audición es un proceso

perceptual que involucra al sistema auditivo entero, y que las respuestas eléctricas medidas con ésta técnica deben ser correlacionadas a la función y/o patología auditiva para que adquieran su valor clínico. Este estudio se realizó en una cámara sonoamortiguada con un equipo Nicolet Compact-4. Se utilizaron chasquidos de rarefacción de 100 mseg. de duración como estímulo, con filtros pasabanda de 300 a 3000 Hz. La promediación fué disparada al inicio del estímulo y procedió por 10.24 mseg. a una tasa de 40 mseg./BIN. Para registrar la respuesta del tallo cerebral se utilizó un montaje de registro vertex-mastoides, colocando un electrodo activo en el vertex del cráneo, un electrodo de referencia en la prominencia mastoidea del oído investigado, y el de tierra en la mastoides opuesta. Todos éstos son electrodos de superficie por lo cual no necesitamos usar ningún tipo de anestesia en los adultos, en los niños se hace necesaria la narcosis para evitar movimientos que interfieran en el registro; ésta prueba no se influye por la narcosis o la anestesia general.

Los valores normales de los parámetros que pueden ser analizados en éste registro son:

Onda I : 1.32 a 2.32 mseg.

Onda III : 3.14 a 4.22 mseg.

Onda V : 4.75 a 6.19 mseg.

Función latencia/intensidad : 30 a 70 useg./dB.

Intervalo I-III : 1.32 a 2.40 mseg.

Intervalo III-V : 1.21 a 2.37 mseg.

Intervalo I-V : 2.84 a 4.44 mseg.

La onda I representa el registro del potencial de acción del nervio coclear, con ésta técnica el potencial de acción nos da una onda muy pequeña y muchas veces es difícil identificarla.

La onda V es la más prominente de los potenciales del tallo cerebral, deriva principalmente de conexiones de la vuelta basal de la cóclea que recibe los sonidos de alta frecuencia, su presencia es requisito para la determinación del umbral auditivo.

Es muy importante su sensibilidad a los cambios de intensidad del sonido, tanto que, la función latencia/intensidad y la latencia absoluta de la onda V, son las que dan mayor información acerca del tipo y grado de pérdida de la audición en un paciente.

TOMOGRAFIA LINEAL O UNIDIMENSIONAL.

La tomografía es una técnica radiológica especial

que nos permite estudiar los detalles de una determinada estructura que se encuentra rodeada de otros elementos.

El principio de la tomografía consiste en hacer borrosas todas las estructuras situadas por delante y por detrás del plano que interesa identificar, ello se consigue mediante un movimiento coordinado del tubo y la película de rayos X con respecto al objeto, de tal manera que el plano seleccionado aparece claramente diferenciado. Para nuestro estudio se seleccionó la incidencia transorbitaria de Guillén con el objeto de descubrir alguna alteración a nivel de oído interno, ésta placa se obtiene con el paciente de espaldas a la película y con el menton un tanto flexionado hasta que la línea orbitomeatal sea perpendicular a la tabla de la mesa, los cortes se realizaron cada milímetro, empezando desde el borde externo del conducto auditivo externo, con una angulación de 40° .

Se utilizó un tomógrafo lineal CGR, MAXIMANS 125, MODELO FUTURALIX, con foco de 50 miliamperios.

Las estructuras que se aprecian en ésta posición son:

La pirámide petrosa, toda extensión del conducto auditivo interno, la cóclea, el vestíbulo y los conductos semicirculares.

RESULTADOS

RESULTADOS.

CASO #1:

G.R.G., femenina de 28 años, sin antecedentes de enfermedades heredofamiliares. En 1983 se le diagnosticó fijación congénita bilateral de cadena oscicular.

Previa valoración audiométrica se decidió realizar estapedectomía en oído derecho.

En la exploración física realizada en febrero de 1987 no se encontró ninguna alteración patológica.

Audiometría tonal

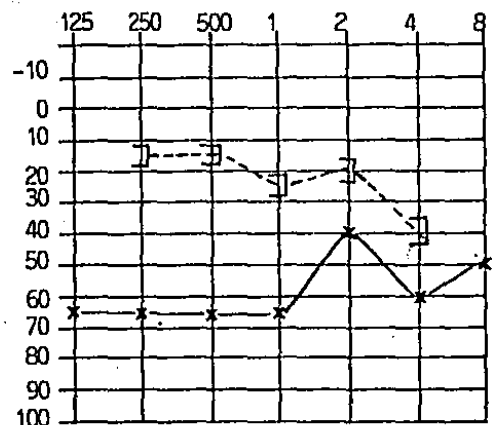
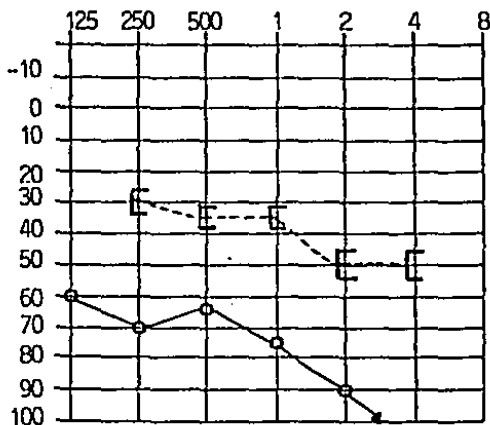


Figura 3

Oído derecho:
Hipoacúsia combinada
profunda.

Oído izquierdo:
Hipoacúsia combinada
severa.

Timpanometría y Reflejo acústico

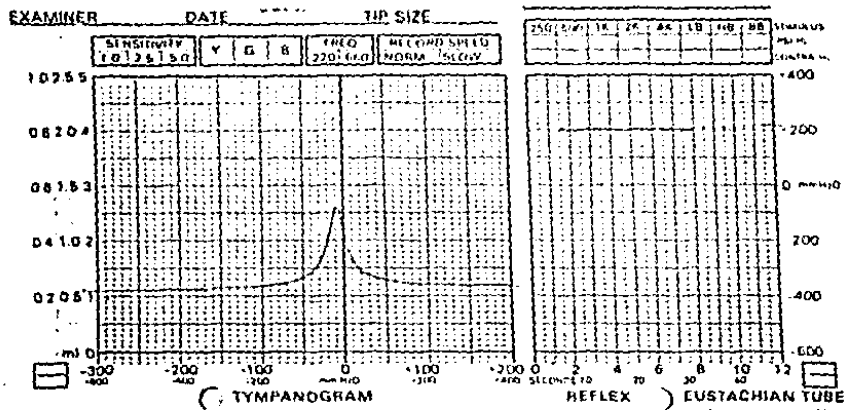


Figura 4

Oído derecho:
Curva tipo A, Reflejo acústico ausente.

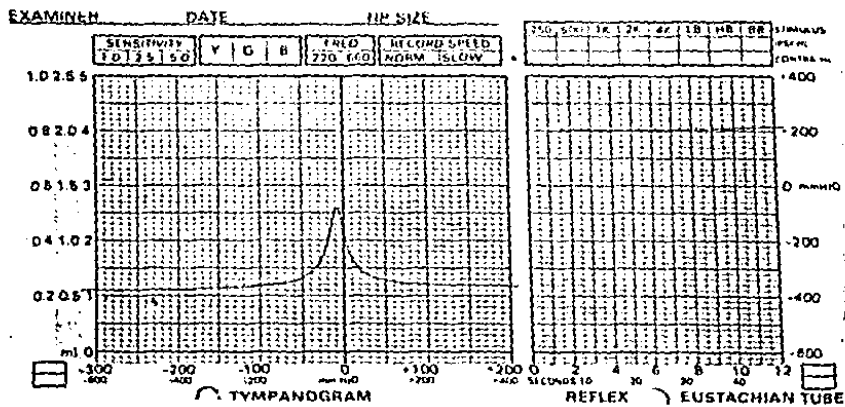


Figura 5

Oído izquierdo:
Curva tipo A, Reflejo acústico ausente.

Tomografía lineal



Figura 6
corte a 13 mm.

Oído derecho:
C.A.E. normal, Cóclea normal, C.A.I. normal.



Figura 7
corte a 14 mm.

Oído izquierdo:
C.A.E. normal, Cóclea normal, C.A.I. normal.

Potenciales auditivos del tallo cerebral

PARAMETRO	A.D.	A.S.	REFERENCIA
I		2.12	1.32 a 2.32 mseg.
III		4.36	3.14 a 4.22 mseg.
V		6.36	4.75 a 6.19 mseg.
F.L.I.			30 a 70 useg/dB
I - III		2.24	1.32 a 2.40 mseg.
III - V		2.00	1.21 a 2.37 mseg.
I - V		4.24	2.84 a 4.44 mseg.
V/I			1
II - 77			1
D.I.A.			0.37 mseg.
UMBRAL		45	-10 a 20 dB

Figura 8

Oído derecho:

No fué posible realizar el estudio por ausencia de respuesta al máximo nivel de intensidad (100 dB HL)

Oído izquierdo:

Hipoacusia media conductiva sin datos de reclutamiento, ni de lesión en nervio auditivo ni en tallo cerebral.

CASO #2:

R.R.C., masculino de 17 años, producto del segundo embarazo a término. Antecedentes de microtia en primo de primer grado.

Exploración física: reconstrucción auricular de ambos pabellones auriculares con técnica de Burt Brent.

Ambos C.A.E. atrésicos. En la rinoscopia anterior se encuentra septum con cresta basal izquierda obstructiva en área II. Orofaringe normal.

Audiometría tonal

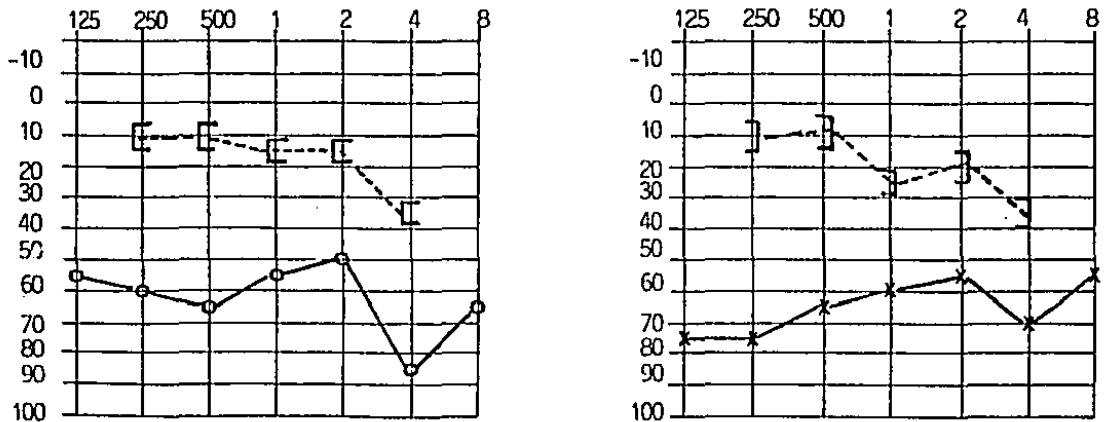


Figura 9

Oído derecho:
Hipoacúsia conductiva
severa.

Oído izquierdo:
Hipoacúsia conductiva
severa.

La timpanometría y el reflejo acústico no fueron realizados en éste paciente por presentar agenesia de conductos auditivos externos.

Tomografía lineal

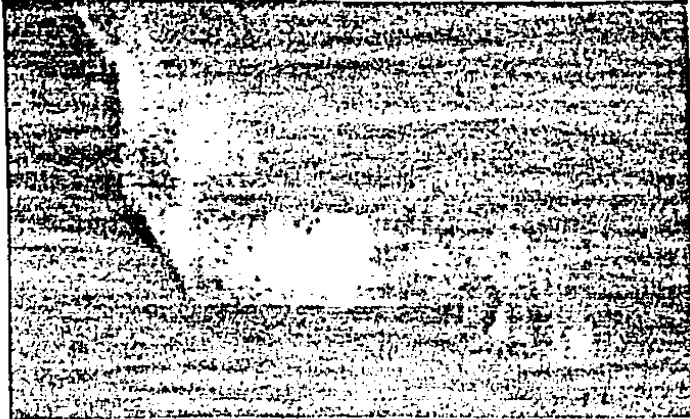


Figura 10
corte a 13 mm.
Oído derecho: Agenesia de C.A.E., resto normal.



Figura 11
corte a 13 mm.
Oído izquierdo: Agenesia de C.A.E., resto normal.

Potenciales auditivos del tallo cerebral

PARAMETRO	A.D.	A.S.	REFERENCIA
I	2.88 ?	2.80 ?	1.32 a 2.32 mseg.
III	4.78	5.56	3.14 a 4.22 mseg.
V	6.68	7.68	4.75 a 6.19 mseg.
F.L.I.	53	26	30 a 70 useg/dB
I - III	1.90	2.76	1.32 a 2.40 mseg.
III - V	1.90	2.12	1.21 a 2.37 mseg.
I - V	3.80	4.88	2.84 a 4.44 mseg.
V/I	1	1	1
II - 77			1
D.I.A. V			0.37 mseg.
UMBRAL	70	60	-10 a 20 dB

Figura 12

Hipoacúsia severa bilateral, sin evidencia de reclutamiento, ni de lesión en nervio auditivo, ni en tallo cerebral.

CASO #3:

A.A.J., femenina de 13 años, producto del segundo embarazo, sin antecedentes de enfermedades heredo-familiares. A los 9 años se le colocaron tubos de ventilación.

Exploración física: en la otoscopia se observaron membranas timpánicas con placas de timpanoesclerosis en cuadrantes posteriores. Resto normal.

Audiometría tonal

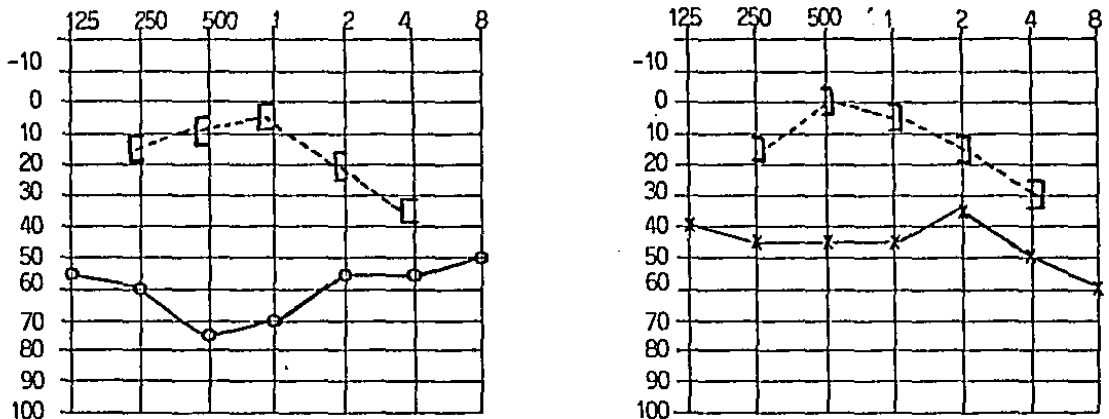


Figura 13

Oído derecho:
Hipoacúsia conductiva
severa.

Oído izquierdo:
Hipoacúsia conductiva
media.

Timpanometría y reflejo acústico

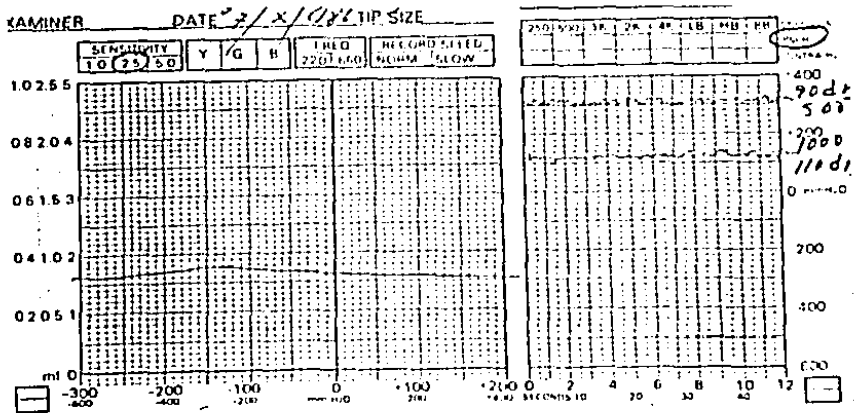


Figura 14

Oído derecho:
Curva tipo B, ausencia de reflejo acústico.

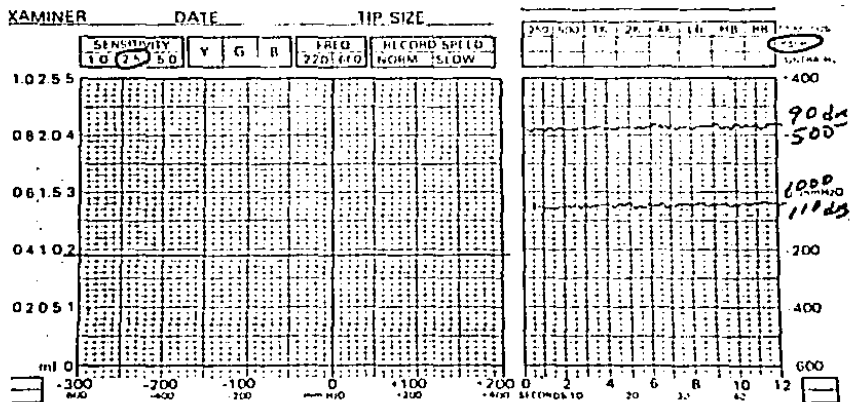


Figura 15

Oído izquierdo:
Curva tipo B, ausencia de reflejo acústico.

Tomografía lineal



Figura 16
corte a 10 mm.
Oído derecho: C.A.E. normal, foco de otosclerosis a nivel coclear, Vestíbulo, C.S.C. y C.A.I. normales.



Figura 17
corte a 10 mm.
Oído izquierdo: C.A.E. normal, foco de otosclerosis a nivel coclear, Vestíbulo, C.S.C. y C.A.I. normales.

Potenciales auditivos del tallo cerebral

PARAMETRO	A. D.	A. S.	REFERENCIA
I	n.a. ?	2.80	1.32 a 2.32 mseg.
III	4.60	5.38	3.14 a 4.22 mseg.
V	6.40	7.24	4.75 a 6.19 mseg.
F.L.I.	76	50	30 a 70 useg/dB
I - III	?	2.58	1.32 a 2.40 mseg.
III - V	1.80	1.86	1.21 a 2.37 mseg.
I - V	?	4.44	2.84 a 4.44 mseg.
V/I	? prol 1	1	1
11 - 77			1
D.I.A. V			0.37 mseg.
UMBRAL	70	70	-10 a 20 dB

Figura 18

Hipoacusia severa bilateral, con datos de reclutamiento en el oído derecho, sin datos de lesión en nervio auditivo, ni en tallo cerebral.

CASO #4:

H.A.F.M., masculino de 4 años, producto del segundo embarazo a término, lenguaje desarrollado tardíamente, área psicomotriz normal. Madre de 35 años con la misma patología.

Exploración física: en la otoscopia se observaron las membranas timpánicas retraídas, resto normal.

No se pudo realizar audiometría tonal por falta de cooperación del paciente debido a su edad.

Timpanometría y reflejo acústico

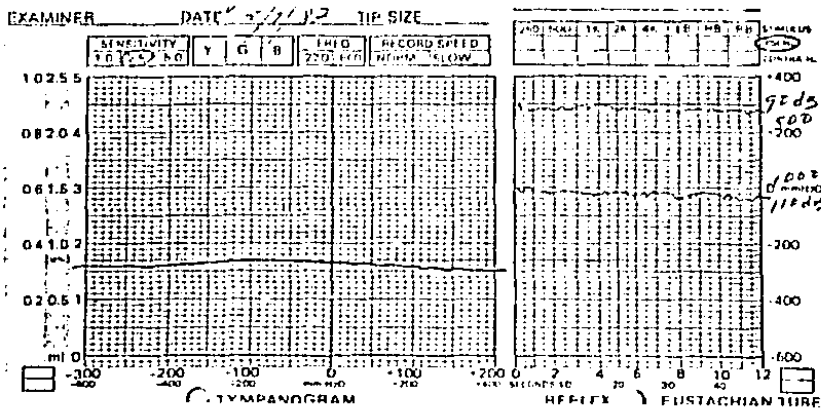


Figura 19

Oído derecho:

Curva tipo B, ausencia de reflejo acústico.

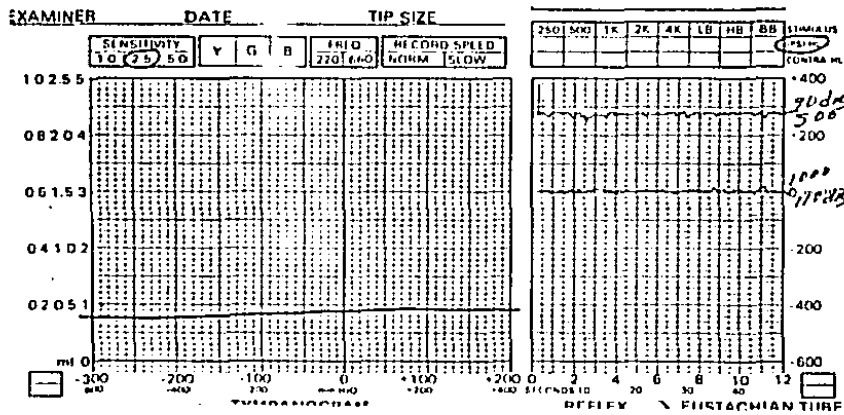


Figura 20

Oído izquierdo:
 Curva tipo B, ausencia de reflejo acústico.

Tomografía lineal



Figura 21
 corte a 10 mm.
 Oído derecho: estructuras normales.



Figura 22
 corte a 10 m.m.
 Oído izquierdo: Estructuras normales

Potenciales auditivos del tallo cerebral

PARAMETRO	A.D.	A.S.	REFERENCIA
I			1.32 a 2.32 mseg.
III			3.14 a 4.22 mseg.
V			4.75 a 6.19 mseg.
F.L.I.	54	56	30 a 70 useg/dB
I - III	2.32	2.20	1.32 a 2.40 mseg.
III - V	1.84	1.92	1.21 a 2.37 mseg.
I - V	4.16	4.12	2.84 a 4.44 mseg.
V/I	1	1	1
II - 77			1
D.I.A. V			0.37 mseg.
UMBRAL	60	60	-10 a 20 dB

Figura 23

Hipoacúsia severa bilateral, sin datos de reclutamiento, ni de lesión en nervio auditivo, ni en tallo cerebral.

CASO #5:

S.M.C., femenina de 35 años, producto del quinto embarazo, sin antecedentes familiares de patologías hereditarias, madre de un niño con la misma patología. Exploración física: otoscopia normal, en la rinoscopia anterior, se observó el septum desviado a la derecha y colapso valvular del mismo lado. Orofaringe normal.

Audiometría tonal

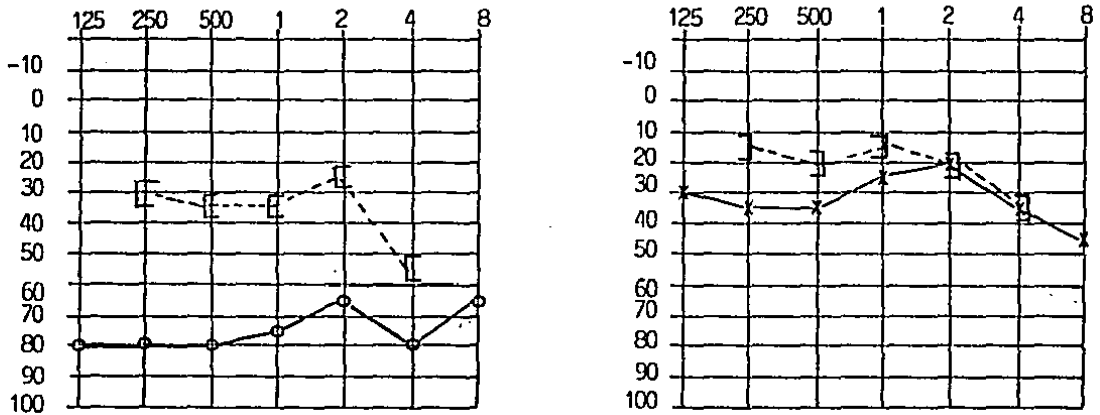


Figura 24

Oído derecho:
Hipoacúsia combinada
severa.

Oído izquierdo:
Hipoacúsia conductiva
superficial.

ESTA TESIS NO DEBE SALIR DE LA BIBLIOTECA

Timpanometría y reflejo acústico

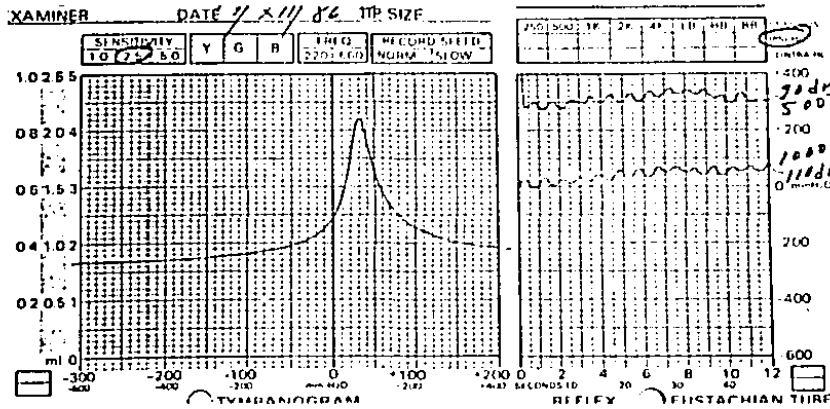


Figura 25

Oído derecho:
Curva tipo A, reflejo acústico presente.

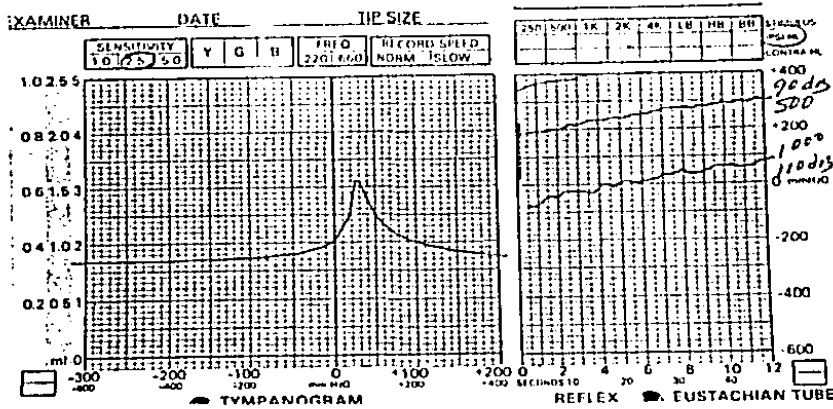


Figura 26

Oído izquierdo:
Curva tipo A, reflejo acústico ausente.

Tomografía lineal



Figura 27
corte a 11 mm.
Oído derecho: estructuras normales.



Figura 28
corte a 11 mm.
Oído izquierdo: estructuras normales.

Potenciales auditivos del tallo cerebral

PARAMETRO	A.D.	A.S.	REFERENCIA
I			1.32 a 2.32 mseg.
III			3.14 a 4.22 mseg.
V	7.12		4.75 a 6.19 mseg.
F.L.I.	50	41	30 a 70 useg/dB
I - III	2.00	1.96	1.32 a 2.40 mseg.
III - V	2.00	1.90	1.21 a 2.37 mseg.
I - V	4.08	3.86	2.84 a 4.44 mseg.
V/I	1	1	1
II - 77			1
D.I.A. V			0.37 mseg.
UMBRAL	80	20	-10 a 20 dB

Figura 29

Oído derecho:

Hipoacúsia severa, sin datos de reclutamiento, ni de disfunción de nervio auditivo, ni de tallo cerebral.

Oído izquierdo:

Hipoacúsia superficial, sin datos de reclutamiento, ni de lesión en nervio auditivo, ni en tallo cerebral.

CASO #6:

G.H.G., masculino de 18 años, sin antecedentes de patologías heredofamiliares.

Exploración física: en la otoscopia se observaron placas de timpanoesclerosis en cuadrante postero-inferior de la membrana timpánica derecha, y en cuadrante antero-inferior de la membrana timpánica izquierda.

Amígdalas hipertróficas grado II. Resto normal.

Audiometría tonal

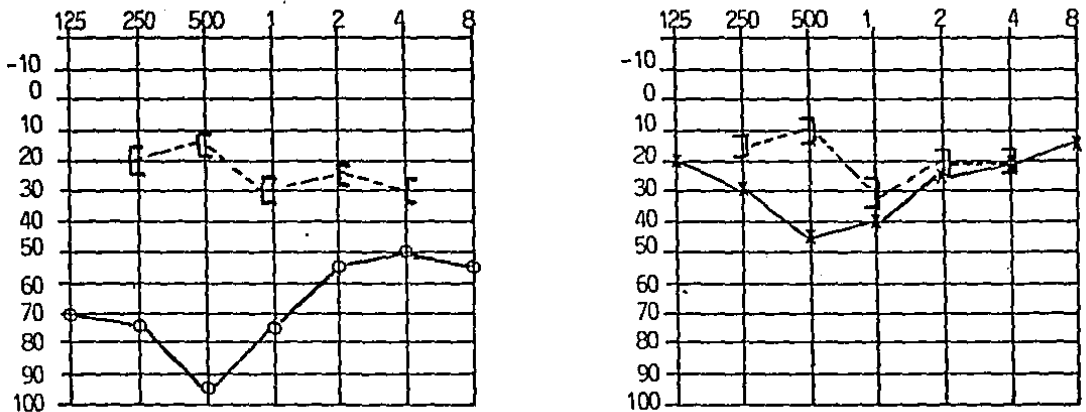


Figura 30

Oído derecho:
Hipoacúsia conductiva
profunda.

Oído izquierdo:
Hipoacúsia conductiva
superficial.

Timpanometría y reflejo acústico

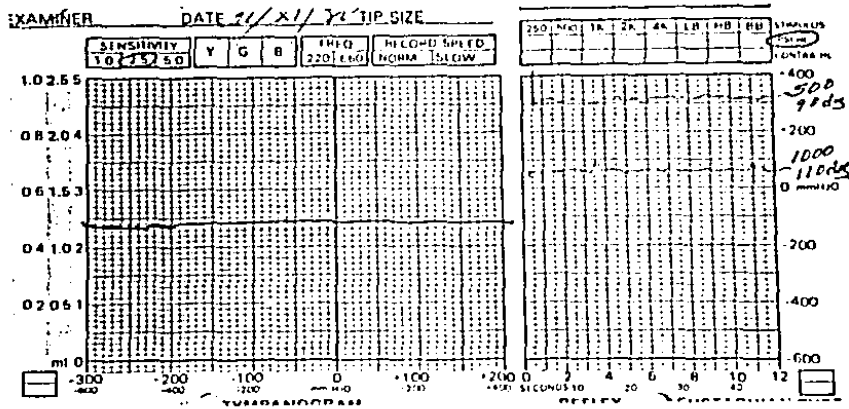


Figura 31

Oído derecho:

Curva tipo B, ausencia de reflejo acústico.

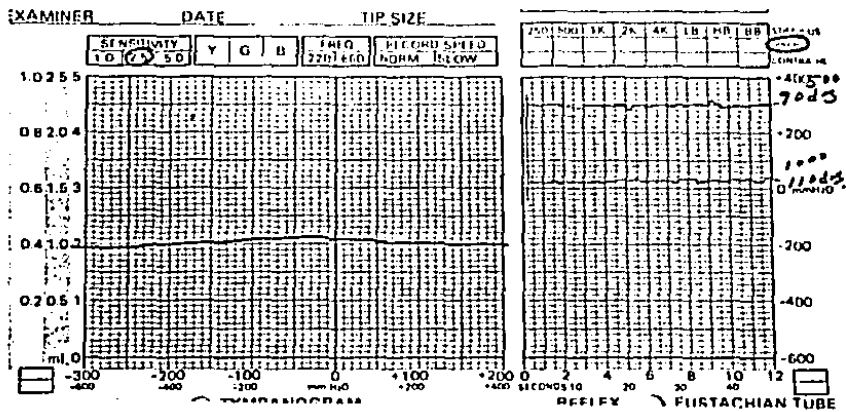


Figura 32

Oído izquierdo:

Curva tipo B, ausencia de reflejo acústico.

Tomografía lineal



Figura 33
corte a 9 mm.
Oído derecho: estructuras normales.



Figura 34
corte a 9 mm.
Oído izquierdo: estructuras normales.

Potenciales auditivos del tallo cerebral

PARAMETRO	A.D.	A.S.	REFERENCIA
I			1.32 a 2.32 mseg.
III			3.14 a 4.22 mseg.
V			4.75 a 6.19 mseg.
F.L.I.	64	54	30 a 70 useg/dB
I - III	2.34	2.00 ?	1.32 a 2.40 mseg.
III - V	1.88	1.58	1.21 a 2.37 mseg.
I - V	4.22	3.58	2.84 a 4.44 mseg.
V/I	1	1	1
II - VII			1
D.I.A. V			0.37 mseg.
UMBRAL	70	40-50	-10 a 20 dB

Figura 35

Oído derecho:

Hipoacúsia severa, sin datos de reclutamiento, ni de lesión en nervio auditivo, ni en tallo cerebral.

Oído izquierdo:

Hipoacúsia media, sin datos de reclutamiento, ni de lesión en nervio auditivo, ni en tallo cerebral.

DISCUSSION

DISCUSION.

Nuestros 6 pacientes presentaron compromiso audiológico bilateral de diferentes grados, ésto hace un total de 12 oídos estudiados.

Sólo en un caso (2 oídos) tuvimos anormalidades auriculares y de conducto auditivo externo (caso 2).

En ningún paciente tuvimos otras anomalías craneofaciales asociadas.

Según los resultados audiométricos, todos los oídos presentaron hipoacúsia conductiva, desde superficial hasta profunda; en los 3 oídos en que tuvimos un compromiso combinado, la lesión sensorial fué de grado superficial a media (figs. 3 y 24). En ninguno de éstos casos los potenciales evocados auditivos del tallo cerebral pudieron confirmar daño del nervio auditivo ni del tallo cerebral (figs. 8 y 29).

En el caso en que se había realizado estapedectomía derecha por fijación congénita de cadena, se demuestra que no hubo recuperación auditiva (figs. 3 y 4).

En 2 casos (4 oídos) obtuvimos una curva timpanométrica normal (tipo A), y en 3 de éstos oídos con ausencia de reflejo acústico, se asume un compromiso de fijación congénita de cadena oscicular (figs. 4, 5 y 26).

En 3 casos (6 oídos) tuvimos una curva timpanométrica plana (tipo B) sin reflejo acústico, que nos está traduciendo una patología debido a fijación de membrana timpánica y/o cadena oscicular, en la exploración física éstos 3 casos presentaron placas de timpanoesclerosis por lo cual aducimos una patología adquirida como secuela de otitis escleroadhesivas (casos 3, 4 y 6).

En 5 pacientes (10 oídos), los hallazgos radiológicos fueron normales (casos 1, 2, 4, 5 y 6).

En un paciente se detectaron focos de otoesclerosis a nivel coclear en ambos oídos (caso 3), sin daño sensorial demostrable en la audiometría tonal ni en los potenciales auditivos (figs 13 y 18).

Los resultados de los potenciales evocados auditivos del tallo cerebral, nos orientan a que no existe compromiso de la vía auditiva.

Debido a la diversidad de edades en nuestros pacientes y a que no tenemos estudios anteriores en edades más tempranas, es difícil asegurar que el compromiso audiológico haya sido siempre el mismo; en el 50% de los casos tenemos datos de un daño secundario a una disfunción tubárica, en los cuales de haberse detectado más temprano el problema, probablemente se hubiera podido prevenir un mayor deterioro de la función auditiva (casos 3, 4 y 6).

Todas las lesiones encontradas en nuestros pacientes, ya han sido descritas y concuerdan con lo reportado en la literatura internacional.

En resumen, considero que éste trabajo tiene varios puntos concretos importantes que conviene señalar.

En primer lugar, el hecho de haber realizado el estudio en el principal centro de concentración de patología craneofacial del país, dió la oportunidad de disponer de un número de casos muy representativo de ésta patología, ya que la incidencia reportada del síndrome de Treacher Collins es de apenas el 1.4% de las anomalías craneofaciales (1).

En segundo lugar, se confirma que todos los pacientes con éste síndrome tienen alguna anomalía auditiva y que generalmente el compromiso es bilateral. Si analizamos la patología en conjunto, podremos ver que el principal problema funcional a resolver es el auditivo, lo que hace que el otorrinolaringólogo tenga la principal responsabilidad en el manejo global de éste síndrome, ya que el cirujano plástico realiza casi exclusivamente procedimientos con objetivos estéticos en éstos pacientes.

ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA

Tambi n es importante comprender que no todas las anomal as craneofaciales tienen compromiso auditivo en forma obligada, ya que  sto depende principalmente de la embriopatolog a de cada anomal a.

Despu s de analizar todo lo anterior queda claro que el M dico Otorrinolaring logo debe conocer muy bien  stos conceptos, para que al enfrentarse a un paciente con  ste s ndrome tenga presente que siempre existir  patolog a auditiva.

B I B L I O G R A F I A

BIBLIOGRAFIA.

- 1.- Bergstrom, L.: Congenital and acquired deafness in clefting and craniofacial syndromes. Cleft Palate Journal, 15:254-261, 1978.
- 2.- Caronni, E. P.: Treacher Collins Syndrome: analysis and principles of surgery. Craniofacial Surgery, cap. 32:371.
Little Brown and Company Boston/Toronto, 1985.
- 3.- Converse, J. M.: Bilateral facial microsomia. Plastic and Reconstructive Surgery, 54:413-423, 1974.
- 4.- Converse, J. M.: Mandibulofacial dysostosis. Reconstructive Plastic Surgery. Second Edition, Vol. 4:2401-2426, 1977.
- 5.- Crysdale, W.S.: Otorhinolaryngologic problems in patients with craniofacial anomalies. Otolaryngologic Clinics of North America. 14:145-155, 1981.
- 6.- Finitzo-Hieber, T.: Auditory brainstem response: its place in infant audiological evaluations. Seminars in speech, language and hearing, 3:76-87, 1982.

- 7.- Gorlin, R. J., Pindborg, J.J.: Disostosis Maxilofacial. Sindromes de la cabeza y del cuello. Primera edición, 1979. Ediciones Toray S.A. Barcelona.
- 8.- Harrison, S.H.: Treacher Colins Syndrome. British Journal of Plastic Surgery, 3:282-290, 1951.
- 9.- Kawamoto, H.K.: The kaleidoscopic world of rare craniofacial clefts order out of chads (Tessier clasification). Clinics in Plastic Surgery, Vol. 3, #4:589, 1976.
- 10.- Kohen, E. M.: Impedancia acústica. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires.
- 11.- Lee, K. J.: Essential Otolaryngology. Third Edition. Medical examination publishing CO. Inc.
- 12.- Lippe, W. R.: Recent developments in cochlear physiology. Ear and Hearing, 7:233-239, 1986.
- 13.- Mann, I., Kilner, T. P.: Deficiency of the malar bones with defect of the lower lids. British J. Ophthalmol. 27:13-20, 1943.
- 14.- McKenzie, J., Craig, J.: Mandibulofacial Dysostosis. Arch. Dis. Child, 30:391-395, 1955..

- 15.- Mosca, L. G.: Técnica Radiológica Teórica y Práctica. Lopez Libreros Editores S.R.L., Buenos Aires.
- 16.- Musiek, F. E.: Neuroanatomy, neurophysiology, and central auditory assessment. Part I: Brain stem. Ear and Hearing, 7:207-219, 1986.
- 17.- Niemeyer, W.: Curso práctico de audiometría. Segunda edición. Editorial Salvat, 1982.
- 18.- Ortiz Monasterio, F.: Cirugía Craneofacial. Cirugía Plástica Ibero-latinoamericana, Número especial, 1979.
- 19.- Paparella, M.M.: Otorrinolaringología. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires, 1982.
- 20.- Picton, T.W.: Evoked potencial audiometry. Journal Otolaryngology, 6:90-117, 1977.
- 21.- Ramos Diaz, F.: Síndrome de Treacher Collins. Observación de un caso y revisión de la literatura. Revista Clínica Española, Tomo 166, Num. 1-2, 1982.
- 22.- Rogers, B.: Mandibulofacial dysostosis: Treacher Collins syndrome. Symposium on Craniofacial Surgery, Mosby 1978.

- 23.- Rogers, B.: Plastic surgical reconstruction of Treacher Collins syndrome. *Symposium of Craniofacial Surgery*, pag. 447, Mosby 1978.
- 24.- Sando, I., Hemenway, W. G., Morgan, W. R.: Histopathology of the temporal bones in mandibulofacial dysostosis. *Trans. Amer. Acad. Ophthalm. and Otol.*, 72:913-924, 1968.
- 25.- Snyder, C. C.: Bilateral facial agenesis (Treacher Collins syndrome). *Am.J. Surg.*, 92:81-87, 1956.
- 26.- Stool, S. E.: Role of Otorhinolaryngologist in the management of craniofacial anomalies. *Symposium of Craniofacial Surgery*, pag. 144, Mosby 1978.
- 27.- Stovin, J. J.: Mandibulofacial dysostosis. *Radiology*, 74:225-231, 1960.
- 28.- Strand, R.D.: Radiography of mandibulofacial dysostosis. *Symposium of Craniofacial Surgery*, pag. 444, Mosby 1978.