



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA SECRETARÍA DE SALUD

INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN

ESPECIALIDAD EN:

AUDIOLOGÍA, OTONEUROLOGÍA Y FONIATRÍA

“HALLAZGOS AUDIOLÓGICOS EN PACIENTES
DEL INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN
CON DIAGNÓSTICO DE DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1
DE STEINERT”

TESIS PARA OBTENER EL DIPLOMA DE MÉDICO ESPECIALISTA EN:

AUDIOLOGÍA, OTONEUROLOGÍA Y FONIATRÍA

P R E S E N T A:

DRA. BERENICE RIVERA MERCADO

PROFESOR TITULAR:

DRA. XOCHQUETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ

ASESORES:

DRA. DIANA JUDITH GUTIÉRREZ TINAJERO

DR. JONATHAN JAVIER MAGAÑA AGUIRRE

DRA. MARÍA DE LA LUZ ARENAS SORDO



MÉXICO, DF. FEBRERO 2014



Universidad Nacional
Autónoma de México



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.

DRA. MATILDE L. ENRIQUEZ SANDOVAL

DIRECTORA DE ENSEÑANZA

DRA. XOCHIQUETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ

SUBDIRECTORA DE POSGRADO Y EDUCACIÓN CONTINUA

PROFESORA TITULAR

DR. ALBERTO UGALDE REYES RETANA

JEFE DE LA DIVISIÓN DE ENSEÑANZA MÉDICA

DRA. XOCHIQUETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ
PROFESOR TITULAR

DRA. DIANA JUDITH GUTIÉRREZ TINAJERO
ASESOR CLÍNICO

DR. JONATHAN JAVIER MAGAÑA AGUIRRE
ASESOR METODOLÓGICO

DRA. MARÍA DE LA LUZ ARENAS SORDO
ASESOR METODOLÓGICO

AGRADECIMIENTOS

Quisiera agradecer a mis Padres por darme la vida, amor, apoyo incondicional, sabiduría, paciencia y por transmitirme el espíritu emprendedor para lograr todas mis metas, los quiero mucho, a Edgar compañero incondicional de mis triunfos, sueños y tristezas, a mi familia entera, por creer en mi y apoyarme.

A mis amigos (Julio, Tania, Abel, Cecilia, Stephanie, Misael, Cipriana, Iván, Lupita, Fabiola, Lizet, Miriam, Alex, Maggie, Bárbara, Grecia, Lyda) por aceptarme como soy sin juzgarme, creer en mi y apoyarme a lo largo de los años.

A mis compañeros de especialidad por su apoyo y amistad.

A mis maestros por hacer de mi una mejor persona, por sus enseñanzas, paciencia y dedicación, en especial a la Dra. Diana, Dra. Arenas, Dra. Trujillo, Dra. Leyva, Dr. Chávez, Dra. Peñaloza, Dr. González, Dr. Zalewski y a la Dra. Xochiquetzal, su apoyo y conocimientos han hecho posible este trabajo.

Al equipo de medicina genómica (Dr. Magaña, Dr. Hernández y Dra. Márquez) que colaboraron para la realización de este trabajo durante estos 4 años.

A los pacientes de Distrofia Miotónica por su tiempo y paciencia, y hacer de mi un mejor médico y persona.

Y finalmente a todas aquellas personas que de una u otra forma colaboraron para la realización de este trabajo.

INDICE

CAPÍTULO 1

ANTECEDENTES	1
DISTROFIA MIOTÓNICA	1
1. INTRODUCCIÓN	1.
1 EPIDEMIOLOGÍA	1
1.2 ASPECTOS GENÉTICOS	2
1.3 MANIFESTACIONES CLÍNICAS	4
1.4 DIAGNÓSTICO	7
1.4.1 PRUEBAS MOLECULARES	8
1.5 TRATAMIENTO	9
1.6 PRONÓSTICO	11
2. APARATO AUDITIVO EN LA DISTROFIA MIOTÓNICA	11
3. ANATOMIA Y FISIOLÓGÍA DEL OÍDO	12
3.1 OÍDO EXTERNO	13
3.2 OÍDO MEDIO	15
3.3 OÍDO INTERNO	16
4. GENERALIDADES DE LA HIPOACUSIA	21
4.1 CLASIFICACIÓN	21
5. AUDIOMETRÍA TONAL	22
6. AUDIOMETRÍA VERBAL O LOGOAUDIOMETRÍA	24
7. AUDIOMETRÍA DE ALTAS FRECUENCIAS	26
8. TIMPANOMETRÍA	27
9. REFLEJOS ESTAPEDIALES	29

10. EMISIONES OTOACÚSTICAS	35
CAPÍTULO II	
11. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	42
12. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN	42
13. JUSTIFICACIÓN	42
14. OBJETIVOS	43
15. MATERIAL Y METODO	44
15.1 DISEÑO	44
15.2 POBLACIÓN	44
15.3 CRITERIOS DE SELECCION DE LA MUESTRA	44
15.3.1 CRITERIOS DE INCLUSIÓN	44
15.3.2 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN	44
15.3.3 CRITERIOS DE ELIMINACIÓN	44
16. VARIABLES	
16.1 DEPENDIENTE	45
16.2 INDEPENDIENTE	45
16.3 OTRAS VARIABLES	45
17. DEFINICIONES CONCEPTUALES	
17.1 HIPOACUSIA	45
17.2 DISTROFIA MIOTÓNICA	45
17.3 EDAD	45
17.4 SEXO	46
17.5 TIEMPO DE EVOLUCIÓN DE LA DISTROFIA MIOTÓNICA	46
17.6 NÚMERO DE REPETIDOS CTG POR PRUEBA MOLECULAR	46
17.7 AUDIOMETRÍA TONAL	46

17.8 AUDIOMETRÍA VERBAL O LOGOAUDIOMETRÍA	46
17.9 AUDIOMETRÍA DE ALTAS FRECUENCIAS	46
17.10 TIMPANOMETRÍA	46
17.11 REFLEJOS ESTAPEDIALES	46
17.12 EMISIONES OTOACÚSTICAS	46
18. DEFINICIONES OPERATIVAS	
18.1 HIPOACUSIA	47
18.2 AUDIOMETRÍA TONAL	47
18.3 AUDIOMETRÍA VERBAL O LOGOAUDIOMETRÍA	48
18.4 AUDIOMETRÍA DE ALTAS FRECUENCIAS	48
18.5 TIMPANOMETRÍA	48
18.6 REFLEJOS ESTAPEDIALES	48
18.7 EMISIONES OTOACÚSTICAS	49
19. TAMAÑO DE LA MUESTRA	49
20. ANALISIS ESTADÍSTICO	49
21. CONSIDERACIONES ÉTICAS	49
22. PROCEDIMIENTO	49
23. RECURSOS	
23.1 HUMANOS	50
23.2 MATERIALES	51
23.3 FINANCIEROS	52
CAPÍTULO III	
24. RESULTADOS	53

CAPÍTULO IV	
25. DISCUSIÓN	64
CAPÍTULO V	
26. CONCLUSIONES	67
CAPÍTULO VI	
27. BIBLIOGRAFIA	68
CAPÍTULO VII	
ANEXOS	
ANEXO 1 CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO	73
ANEXO 2 AUDIOMETRÍA	74
ANEXO 3 LOGOAUDIOMETRÍA	76
ANEXO 4 AUDIOMETRÍA DE ALTAS FRECUENCIAS	78
ANEXO 5 TIMPANOMETRÍA	79
ANEXO 6 REFLEJOS ESTAPEDIALES	82
ANEXO 7 EMISIONES OTOACÚSTICAS	84
ANEXO 8 DIAGNÓSTICO MOLECULAR	86
ANEXO 9 HISTORIA CLÍNICA	87
ANEXO 10 MANEJO DEL TAPON DE CERUMEN	89

CAPÍTULO I

ANTECEDENTES

DISTROFIA MIOTÓNICA

1. INTRODUCCIÓN

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) es una condición neurogenética de los desórdenes de triplete repetidos. Presenta un patrón de herencia autosómica dominante con expresión variable y es el desorden autosómico dominante más común de las formas de distrofia muscular del adulto, caracterizada por un cuadro multisistémico con degeneración muscular progresiva asociada a debilidad y pérdida en el tejido muscular[1] y fue descrita por primera vez por el médico alemán Hans Steinert en 1909, siendo la primera entidad clínica que se definió por miotonía (lentitud anormal del relajamiento muscular después de la contracción voluntaria o provocada).

1.1 Epidemiología

La enfermedad tiene una enorme variación en la edad de inicio, ya que puede ocurrir en cualquier momento. La edad de presentación de la distrofia miotónica es sin embargo, muy difícil precisar, debido a los períodos asintomáticos tan largos que presenta. De acuerdo a Dyken y a Harper los pacientes con DM están categorizados en subgrupos en base a la edad de inicio, y la presencia de síntomas [2].

Su incidencia estimada a nivel mundial es de 1/8000 en población caucásica [3] , ha sido descrita en poblaciones en muchos países a nivel mundial, Europa,

América, Japón, China, incluso en poblaciones afroamericanas, hindúes. En algunas regiones de Norte América como Canadá se ha informado una incidencia de hasta 1/475.[4] Tal discrepancia puede estar en función del número de pacientes no diagnosticados o por las diferencias étnicas y genómicas de cada población. Ya que la población mexicana se compone de amplias mezclas raciales que incluyen europeos, americanos y africanos entre otros, se ha llegado a concluir que existe una prevalencia de moderada a alta de DM1 en nuestra población [3]. Curiosamente, la evidencia que emerge es que muchos de estos casos se originan de efectos fundadores, y no se conocen nuevas mutaciones [2].

1.2 Aspectos genéticos

La DM1 se presenta un patrón de herencia autosómica dominante lo que significa que en cada embarazo existe la probabilidad de que se presente la patología en un 50% sin importar si el producto es del sexo masculino o femenino.

En 1992 se identificó la mutación causante de la DM1, la cual es causada por una expansión del número de repeticiones del trinucleótido **CTG** (Citosina, Timina, Guanina) presente en la región 3' no codificante (3'-UTR) de la secuencia del gen **DMPK** (*myotonic dystrophy protein kinase*) localizado en el cromosoma 19q13.3 (Figura 1). La repetición del trinucleótido CTG ocurre de 5 hasta 37 veces en individuos sanos. En pacientes con DM1, el número de repetidos es mayor a 50 y hasta aproximadamente 4000 y son inestables al heredarse. El gen mutante de la DMPK mARNs contiene la expansión del trinucleótido retenido en el núcleo, atrapando la proteína *Muscleblind* (MBNL1)

y varios factores de transcripción, lo cual causa un pre-mARN aberrante que causa la expresión génica y la patogenia asociada que presentan los pacientes portadores de esta enfermedad[5] . La penetrancia parece casi completa, aunque difícil de estimar de manera exacta. Depende de la manera en que se estudia la enfermedad y de la edad del individuo. La expresividad es muy variable. La enfermedad se expresa con una intensidad extremadamente variable según los individuos. La forma infantil es grave y la forma adulta tardía moderada, sin hablar de la forma congénita, a veces letal, que pone de manifiesto, además, otros factores mal aclarados [6].

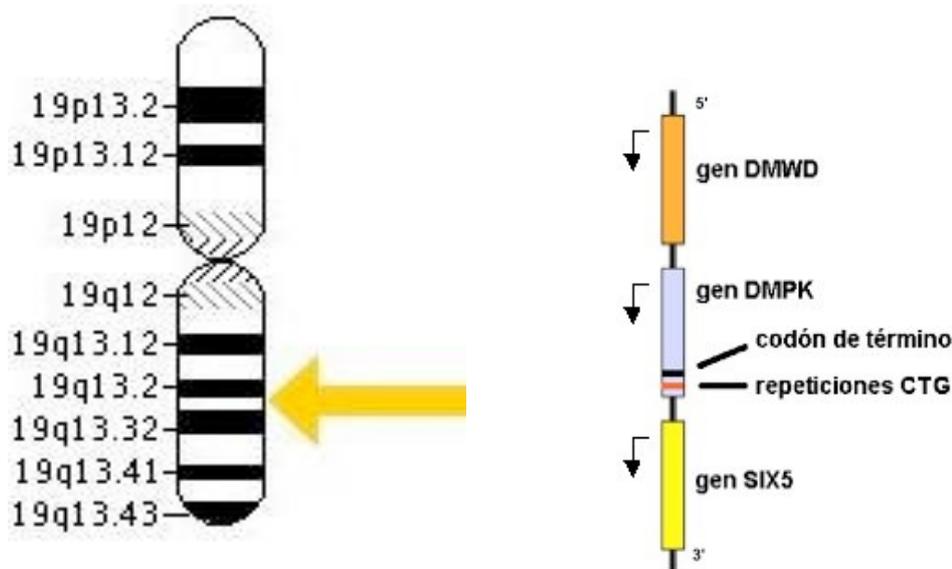


Figura 1: Gen **DMPK** (*myotonic dystrophy protein kinase*) localizado en el cromosoma 19q13.3. La repetición del trinucleótido CTG ocurre de 5 hasta 37 veces en individuos sanos. En pacientes con DM1, el número de repetidos es mayor a 50 y hasta aproximadamente 4000 y son inestables al heredarse.

La DM1 manifiesta el fenómeno de “anticipación” [3, 7], el cual consiste en que a medida que la enfermedad pasa de generación en generación la sintomatología aparece en edades más tempranas y con mayor gravedad.

Mientras el número de repetidos aumenta, los signos y síntomas son más severos y de presentación temprana, las evidencias experimentales obtenidas a la fecha indican que la DM1 es el resultado de la función aberrante que adquiere el ARNm mutante del gen DMPK, secuestrando factores de transcripción y moduladores de *splicing*, lo que finalmente daña el programa genético de la diferenciación muscular y nerviosa. En base a esto la determinación del número de repetidos en los pacientes portadores de DM1 es fundamental para el diagnóstico y pronóstico de la enfermedad.

Se ha observado un aspecto difuso de la señal de hibridación, que indica un mosaico somático [8, 9, 10]. A la inestabilidad meiótica se añade una inestabilidad mitótica, que explica el crecimiento de tamaño de cada fragmento variable a lo largo de las generaciones. La lógica indicaba que el fenómeno inverso, es decir, la disminución del número de repeticiones tenía todas las posibilidades de producirse y, en efecto, se ha observado una disminución del tamaño del fragmento en algunas familias [10].

Por este motivo, la determinación precisa de la expansión de la región inestable es difícil y, por consiguiente, también lo es el establecimiento de una correlación entre la observación molecular y la expresión clínica de la enfermedad. El fenómeno de mosaico observado en la línea linfocitaria de la mayoría de los pacientes no permite más que una estimación del defecto molecular [6, 10].

1.3 Manifestaciones clínicas

Debido a que la DM1 es una enfermedad multisistémica se ven implicados varios órganos y sistemas. La miotonía es indolora pero desagradable, esta sensación aumenta con el frío, la fatiga, la menstruación y el embarazo y disminuye con la repetición del movimiento (contracción/relajación) y con el calor llegando a desaparecer durante el sueño o la anestesia, su aparición es insidiosa y su intensidad varía con el tiempo. Afecta tanto al músculo estriado como al liso. La enfermedad tiene una enorme variación en la edad de inicio. Pacientes con DM están categorizados en subgrupos en base a la edad de inicio, y la presencia de síntomas [7].

Es una enfermedad caracterizada por miotonía, desgaste y debilidad muscular progresiva, calvicie frontal, cataratas, problemas respiratorios, arritmias cardíacas producidas por defectos en el sistema de conducción del músculo cardíaco, resistencia a la insulina, hiperglucemia, anormalidades gástricas, hipogonadismo, atrofia testicular.

- 1- La forma **leve** de este desorden, algunas veces conocida como leve o DM senil [7, 11] Tiene su inicio a edades tardías (50 años en adelante) y se caracteriza por la presencia de cataratas y mínima o ninguna anormalidad muscular.
- 2- La forma “**clásica**” de la DM tiene su inicio en la adolescencia o en el principio de la edad adulta y se caracteriza por debilidad muscular (vista en exámenes isométricos e isoquinéticos) y miotonía, se acompaña regularmente por cataratas, atrofia gonadal y alteraciones a nivel de sistema nervioso.
- 3- En la forma **infantil** los síntomas más comunes son: debilidad facial, hipotonía, retardo del crecimiento motor, debilidad mental, disnea

transitoria del recién nacido y dificultad deglutoria. con una expectativa de vida situada entre los 45 años.

- 4- La presentación más severa es la **neonatal o congénita** que presenta polihidramnios durante el tercer trimestre de embarazo. Al nacimiento, se observa hipotonía severa, con disminución de la respiración y problemas de deglución. Esta forma de DM es casi siempre fatal a los pocos días de nacimiento por complicaciones respiratorias.

La distrofia miotónica afecta múltiples órganos, aunque los síntomas neuromusculares son los más prominentes [2].

HALLAZGOS FISICOS: La apariencia física es fácilmente reconocible por la combinación de los músculos faciales que se consumen en la región temporal formando una concavidad, ojos hundidos y mandíbula vencida, así como calvicie prematura. En los niños con distrofia congénita se puede observar un paladar ojival y estructura facial estrecho. [2]

SISTEMA NERVIOSO: Síntomas mentales como la apatía, inercia, y reticencia a buscar consejo médico, hipersomnia es muy común, retraso mental. Aquellos que presentan retraso mental se relacionan con síntomas neuromusculares y herencia materna, pero no con la severidad de la debilidad o el sexo del paciente. En los resultados de resonancia magnética se pueden observar atrofia cerebral focal o generalizada, anormalidades de materia blanca especialmente en el lóbulo temporal anterior. [2]

SISTEMA OCULAR: Muchos pacientes presentan cataratas, en la retina se observa degeneración pigmentaria de la mácula periférica. Otras

anormalidades incluyen la ptosis palpebral, blefaritis, lesiones corneales, y debilidad muscular extraocular. [2]

SISTEMA CARDIOVASCULAR: El compromiso cardiaco es común y no se limita a pacientes con discapacidad grave. Muchos pacientes presentan defectos de conducción, y se ha reportado frecuentemente muerte súbita. La anomalía más común es un bloqueo de primer grado, pero otras arritmias como flutter auricular pueden ocurrir. La hipotensión es común. [2]

SISTEMA RESPIRATORIO: El compromiso del diafragma, se observa en estudios radiográficos funcionales, resultado del debilitamiento y la miotonía, hipo ventilación alveolar es común en pacientes con la enfermedad leve a severa. [2]

SISTEMA GASTROINTESTINAL: Los músculos del tracto gastrointestinal también se ven involucrados, obteniendo problemas de deglución, aspiración, movilidad esofágica disminuida, malabsorción intestinal, megacolon e impactación fecal. [2]

SISTEMA ENDOCRINO: La Diabetes Mellitus es rara, pero muchos de los pacientes presentan hiperinsulinismo, atrofia testicular ocurre en 60-80% de los pacientes. Existen complicaciones mayores en el embarazo y pérdida fetal. [2]

SISTEMA VESTIBULAR: La disfunción vestibular es observada en algún grado en pacientes con enfermedad con largo tiempo de evolución [2 y 12].

1.4 Diagnóstico.

El examen físico cuidadoso y las pruebas moleculares posteriores que se aplican en los pacientes con sospecha de DM1 generan el diagnóstico preciso de la DM1. En primera instancia pruebas comunes como la electromiografía

para la detección de descargas miotónicas, la determinación bioquímica de los niveles séricos de creatincinasa (CK) y la biopsia muscular, solo son pruebas sugerentes y nunca específicas para determinar un diagnóstico de la DM1. [4]

1.4.1. Pruebas moleculares.

El diagnóstico molecular de la DM1 se realiza con base al análisis de DNA mediante el análisis de Southern blot el cual se basa en la detección de los repetidos expandidos del trinucleótido CTG del gen DMPK, sometiendo el DNA del paciente a digestiones con enzimas de restricción, seguidas de electroforesis junto a un control (normal). La migración diferencial del DNA nos indica el tamaño del fragmento; siendo que los fragmentos de mayor tamaño (que son los que contienen mayor número de repeticiones) presentan menor migración. Existen alrededor de 5 rangos de migración, que de mayor a menor, corresponden a individuos normales, con la pre mutación, afectados levemente, afectados en forma severa y con la enfermedad congénita, sin embargo, requiere de mucho tiempo, pruebas radioactivas y una gran cantidad de DNA genómico.

Por otro lado se considera como análisis diagnóstico la reacción en cadena de la polimerasa (*PCR* por sus siglas en inglés), que permite la estimación de frecuencias alélicas de los repetidos de CTG del locus DMPK puede ser realizada como un estimador de prevalencia de la DM1, siendo más específica que la sola determinación del tamaño de los fragmentos repetidos por el análisis de *southern blot*.

También se puede realizar PCR fluorescente en 15ng de ADN *template* (Figura 2) utilizando los *primers* descritos por Warner JP et al[12].

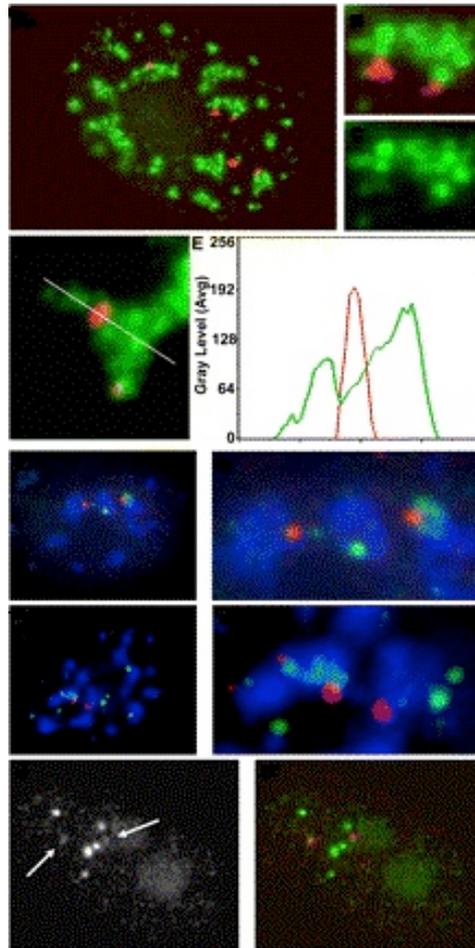


Figura 2. PCR fluorescente en 15ng de ADN *template*, permite la estimación de frecuencias alélicas de los repetidos de CTG del locus DMPK

El diagnóstico clínico deberá apoyarse siempre en realizar el estudio molecular para lograr establecer un diagnóstico correcto, con fines de prevención y pronóstico.

1.5 Tratamiento.

En la actualidad no existe un tratamiento curativo de la enfermedad. Se trata con diversos medios farmacológicos y/o técnicos cuya finalidad es mejorar la calidad de vida del paciente.

El seguimiento y los controles regulares son especialmente necesarios para la prevención de complicaciones cardíacas. Hay que evitar tratamientos generadores de arritmias tales como broncodilatadores y adrenérgicos. Se deben evitar medicamentos con efecto depresor respiratorio (barbitúricos, benzodiazepinas durante largo tiempo o en dosis altas y opiáceos).

Existen tratamientos farmacológicos eficaces para la miotonía, los dolores y los trastornos del carácter.

La fisioterapia es una terapia que proporciona bienestar y es muy apreciada por las personas con DM1

Para la cirugía se necesitan tomar precauciones anestésicas específicas debido a la miotonía. El 20% de los enfermos con DM1 pueden ser operados de cataratas y es frecuente la colecistectomía.

El consejo genético se basa en un estudio familiar del fenotipo y del genotipo:

- En el ámbito clínico (fenotipo): establecimiento del árbol genealógico de la familia con identificación de los individuos afectados y de los individuos indemnes y detección clínica de los individuos aparentemente sanos:
- En el ámbito genético molecular (genotipo): análisis del ADN del individuo índice e identificación genética sistemática de los casos letales congénitos y, después, determinación del estatuto genético de cada individuo [6].

El consejo genético podría ayudar a las familias a identificar los portadores con alto riesgo de procrear niños afectados con DM1 y el consecuente beneficio a

largo plazo de disminuir el número de afectados por una enfermedad de alto costo

1.6 Pronóstico.

El pronóstico es difícil de establecer ya que la evolución de la enfermedad es variable pero siempre progresiva.

Los individuos afectados pueden tener una vida normal, pero tienen un mayor riesgo de muerte por defectos de conducción cardíaca y por aspiración. Estos riesgos son mayores para los niños con distrofia miotónica congénita. La discapacidad es variable, pero puede ser grave.

La supervivencia común llega hasta la quinta década de la vida, es rara en mayores de 65 años [13] y el fallecimiento se produce generalmente por infección broncopulmonar o por insuficiencia cardíaca, trastorno del ritmo o de la conducción cardíaca [6].

2. APARATO AUDITIVO EN LA DM1

En pacientes con DM1 la valoración audiológica está pobremente estudiada, y el mecanismo de esta disminución auditiva permanece pobremente entendida.

Recientemente, un gran interés se le ha dado a la evaluación de la función auditiva en enfermedades nerviosas y musculares, incluyendo la esclerosis múltiple, miastenia gravis, distrofia facioescapulohumeral, migraña y desordenes mitocondriales mediante la dinámica de la cóclea. Pero se ha observado una alta prevalencia de pérdida auditiva en altas frecuencias, implicando una disfunción precoz del sistema auditivo no sintomática [14, 15].

Se sugiere que la duración de la enfermedad y la pérdida auditiva están

íntimamente relacionadas. La explicación para este tipo de pérdida es el retardo de la onda auditiva entre la cóclea y el nervio coclear (complejo I-V de los Potenciales provocados auditivos de tallo cerebral).

La audición es un mecanismo eléctrico activo de transmisión localizado en la cóclea, donde elementos especializados, células pilosas externas (CPE), están involucradas en la amplificación y selección de la frecuencia del sonido. Interesantemente las CPE juegan un rol importante en la percepción del sonido a través de los movimientos contráctiles que semejan la dinámica de las fibras de los músculos esqueléticos. El funcionamiento de las CPE no ha sido investigado en DM1, se especula que existe una alteración en la electromovilidad de las CPE, o puede estar relacionada a una unión o ensamble alterno irregular de los canales iónicos de la miosina del citoesqueleto que interviene con los canales de la membrana de las CPE.[15, 16]

No se han evidenciado cambios anatómicos a nivel de conducto auditivo interno y VIII par craneal, obtenidos por resultados de Resonancia Magnética. [17]

La hipoacusia de altas frecuencias en pacientes con DM1 ha sido previamente reportada, pero el mecanismo de esta falla auditiva permanece pobremente entendida, sin embargo esta hipofunción precoz auditiva en pacientes con DM1 puede desencadenar un disfunción temprana de su sistema auditivo.

3. ANATOMIA Y FISIOLOGIA DEL OIDO.

El oído se encuentra sobre y dentro del hueso temporal y se divide en tres partes bien diferenciadas y separadas (Figura 3).



Oído Externo: A: Pabellón auricular; B: Conducto Auditivo Externo; C: Membrana Timpanica.
 Oído Medio: D: Caja Timpanica; E: Mastoides; F: Trompa de Eustaquio.
 Oído Interno: G: Coclea; H: Conductos Semicirculares; I: VIII Par Craneal.

Figura 3. Partes del oído: Oído Externo, Oído Medio, Oído Interno

3.1 OIDO EXTERNO:

Está formado por el pabellón auricular (Figura 4), su función es la localización de la fuente sonora y amplificación del sonido, es un almacén fibrocartilaginoso recubierto de piel, con una serie de relieves (concha, hélix, antehélix, trago, antetrago y lóbulo).

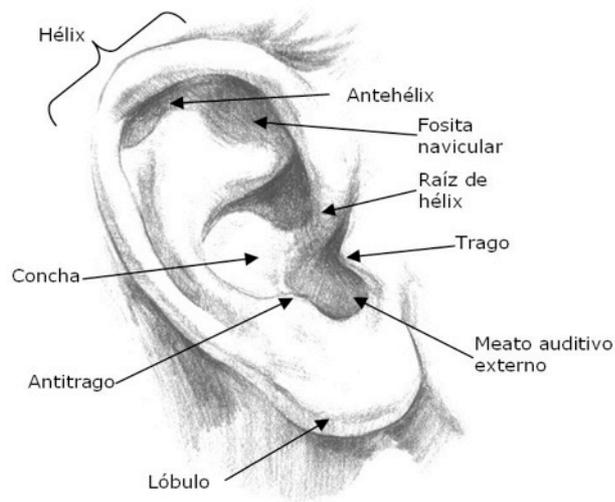


Figura 4. Pabellón auricular y sus estructuras.

El conducto auditivo externo CAE, tiene forma de S itálica, sus dos tercios internos son óseos y el tercio externo cartilaginoso, está cerrada en su extremo interno por la membrana timpánica (Figura 5), que consta de 2 zonas separadas por los ligamentos timpanomaleolares: Pars tensa. Es la más extensa, en ella protruye el mango del martillo, consta de 3 capas y tiene el triángulo luminoso en el cuadrante anteroinferior. Pars flácida. En la parte superior, no tiene capa intermedia fibrosa, y por lo tanto está sometida a menos tensión. Tiene una longitud aproximada de 2.5cm, su epitelio contiene glándulas productoras de cerumen que tiene la función de defensa. Se relaciona con la articulación temporomandibular por delante, con la mastoides y la tercera porción del nervio facial por detrás, con la parótida por debajo y con la fosa craneal media por arriba [13, 14, 15, 16].

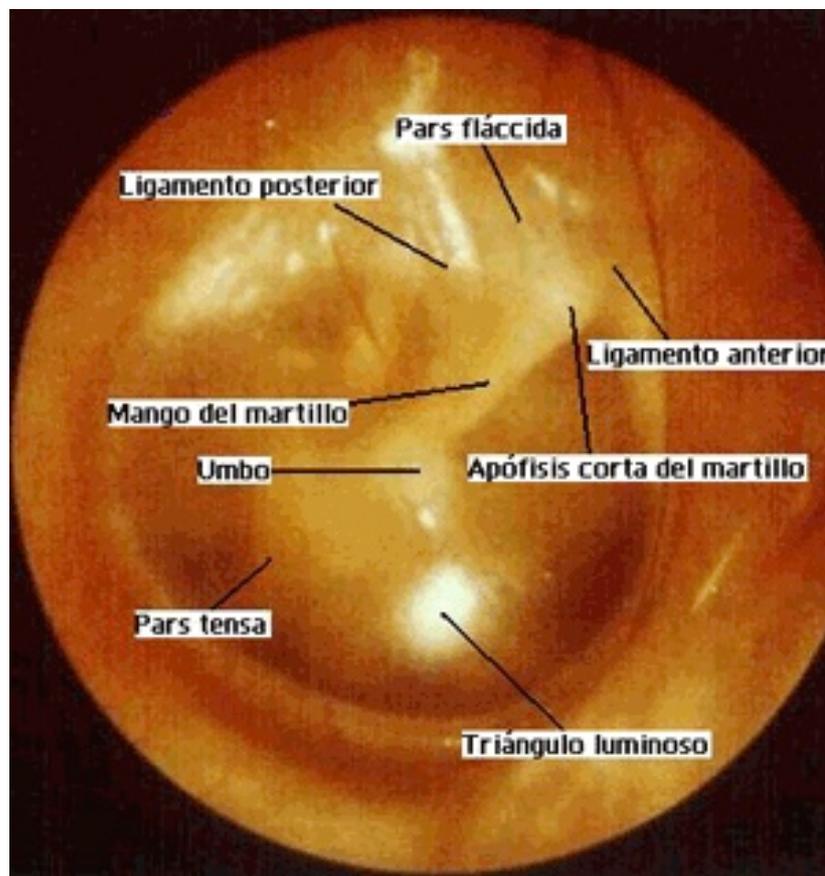


Figura 5. Membrana timpánica y sus estructuras anatómicas

3.2 OIDO MEDIO:

Es un sistema neumático (aireado) interconectado, que incluye 3 estructuras: trompa de Eustaquio, caja timpánica y mastoides. Su función es de transmitir los movimientos vibratorios del tímpano al oído interno, adecuar la adaptación del paso del estímulo entre dos medios de densidad diferente (aire del oído externo a líquido del oído interno) y limitar el exceso de energía incidente mediante el reflejo estapedial. Caja timpánica (Figura 6)

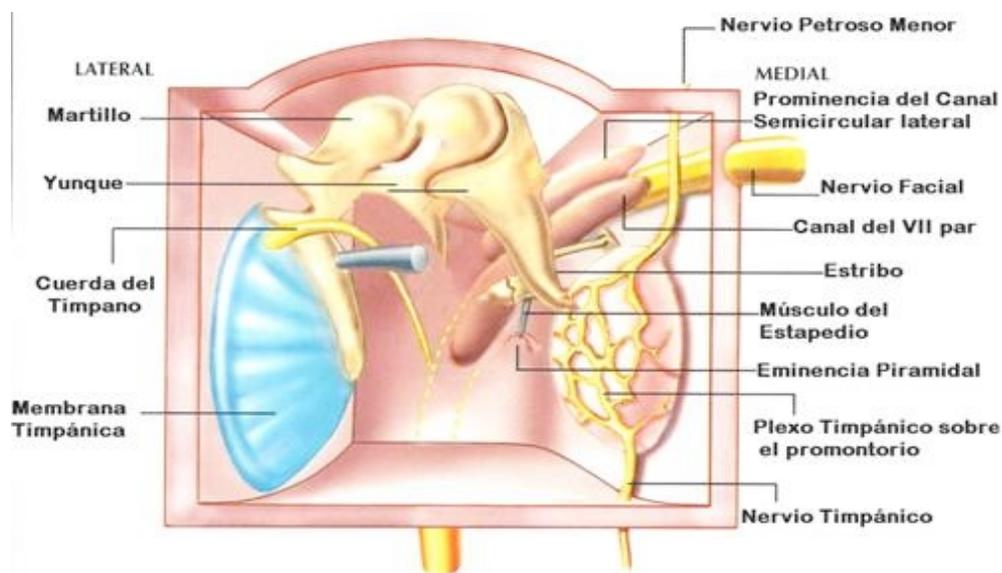


Figura 6. Caja timpánica: Se divide en 3 pisos, que de arriba hacia abajo, son: epi tímpano (ático), meso tímpano e hipo tímpano. Sus relaciones anteriores son con el orificio de la trompa de Eustaquio y la arteria carótida interna, inferiores con el golfo de la vena yugular interna, superiores con la fosa craneal media y posteriores con el antro mastoideo.

Se divide en 3 pisos, que de arriba hacia abajo, son: epitímpano (ático), mesotímpano e hipotímpano. Sus relaciones anteriores son con el orificio de la trompa de Eustaquio y la arteria carótida interna, inferiores con el golfo de la vena yugular interna, superiores con la fosa craneal media y posteriores con el antro mastoideo.

Medialmente a la caja se sitúa el promontorio, que es la espira basal de la cóclea. Lateralmente, está la membrana timpánica. En el interior de la caja del tímpano, está la cadena osicular:

Martillo: Consta de mango, cuello, apófisis lateral y anterior y cabeza (articulación con el yunque). Yunque: Consta de cuerpo (articulación con el martillo) y apófisis descendente que termina en la apófisis lenticular (articulación con el estribo) y rama horizontal apófisis corta. Estribo: Consta de cabeza (articulación con el yunque), cruras anterior y posterior y platina (unión a la ventana oval del oído interno).

Trompa de Eustaquio: Consta de 2 partes: tercio superior óseo en el interior del peñasco, comunicado con la caja timpánica, y dos tercios inferiores cartilaginosos, que desembocan en la rinofaringe. La musculatura peristafilina peritubárica (tensor y elevador del velo del paladar). Su función es la aireación de las cavidades del oído medio y el equilibrio de presiones entre esta y la presión atmosférica del exterior al otro lado de la membrana timpánica.

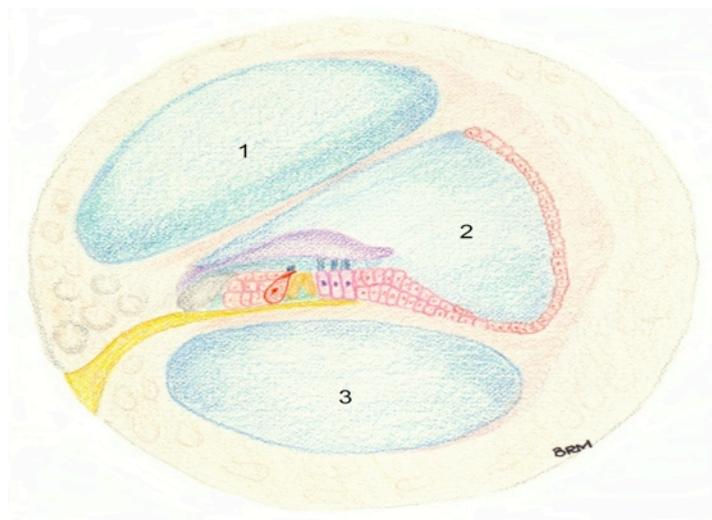
Mastoides: Es una cavidad neumatizada en el interior del hueso temporal, compuesta por celdillas, de las cuales la de mayor tamaño es el antro mastoideo, que está comunicado con la caja del tímpano por un orificio denominado *aditus ad antrum*[18, 19, 20, 21].

3.3 OIDO INTERNO:

Es una estructura ósea o laberinto óseo, en cuyo interior, flotando en la perilinfa, está el laberinto membranoso, que contiene en su seno la perilinfa.

Podemos definir 2 zonas con funciones distintas.

Laberinto anterior o cóclea: Podemos distinguir 3 pisos (Figura 7): rampa vestibular (contiene perilinfa), conducto coclear o rampa media (contiene endolinfa y, en su interior, sobre la membrana basilar, está el órgano de Corti, con las células ciliadas internas y externas) y rampa timpánica (contiene perilinfa). La membrana de Reissner separa la rampa vestibular del conducto coclear y la membrana basilar separa el conducto coclear, de la rampa timpánica. Las rampas timpánica y vestibular están conectadas en la punta de la cóclea o helicotrema. La rampa vestibular está en contacto con la ventana oval (donde se inserta la platina del estribo) y la rampa timpánica con la ventana redonda.



1. Rampa Vestibular (contiene perilinfa).
2. Conducto Coclear o Rampa Media (contiene endolinfa y, en su interior, sobre la membrana basilar, está el órgano de Corti, con las células ciliadas internas y externas)
3. Rampa Timpánica (contiene perilinfa).

Figura 7. Rampas del oído interno

Laberinto Posterior: Consta de 2 zonas: vestíbulo (compuesto por sáculo y utrículo) y los 3 conductos semicirculares, que parten del utrículo y están dispuestos en los 3 planos del espacio (superior, posterior y lateral u

horizontal). El sáculo comunica con la cóclea mediante el *ductus reuniens* de Hensen o conducto sáculo-coclear.

Como se mencionó antes la escala media triangular está separada de la vestibular por la fina membrana de Reissner, situada oblicuamente y compuesta por dos capas celulares. La importante membrana basilar que separa la escala media de la timpánica está situada entre una cresta del lado interno de la pared coclear, la lámina espiral ósea, y la cresta de un ligamento en forma de media luna en el exterior, el ligamento espiral. Se inserta en ángulo recto en el ligamento espiral, que constituye el tercer lado de la rampa media. La superficie interna de este ligamento está recubierta por la estría vascular, una membrana de tres capas con células secretoras y abundante vascularización. La membrana basilar, de 30mm de largo, varía en anchura desde un máximo de 0.5mm en la primera vuelta a menor de 0.1 mm en el vértice. En la escala media se sitúa el órgano de Corti (Figura 8), que contiene las 13000 células ciliadas receptoras cuya excitación transmite la energía acústica. Están alineadas en filas de 4 a 5 células de espesor. La fila interior de 3500 células es anatómicamente distinta de la exterior. El grupo interior de células ciliadas se caracteriza por un tipo celular globoso y está separado del grupo exterior por un espacio espiral, el túnel de Corti. Las células del grupo exterior (9500) son cilíndricas y están colocadas en filas de 3 a 4 células; su eje forma un ángulo con el de células ciliadas interiores. Varios tipos de células de sostén completan la estructura del órgano de Corti, que tiene un diámetro máximo de 0,005389mm. La parte superior de las células ciliadas, la placa cuticular, está sujeta por rígidas conexiones al extremo superior de las células de sostén vecinas con cilios que sobresalen de su superficie.

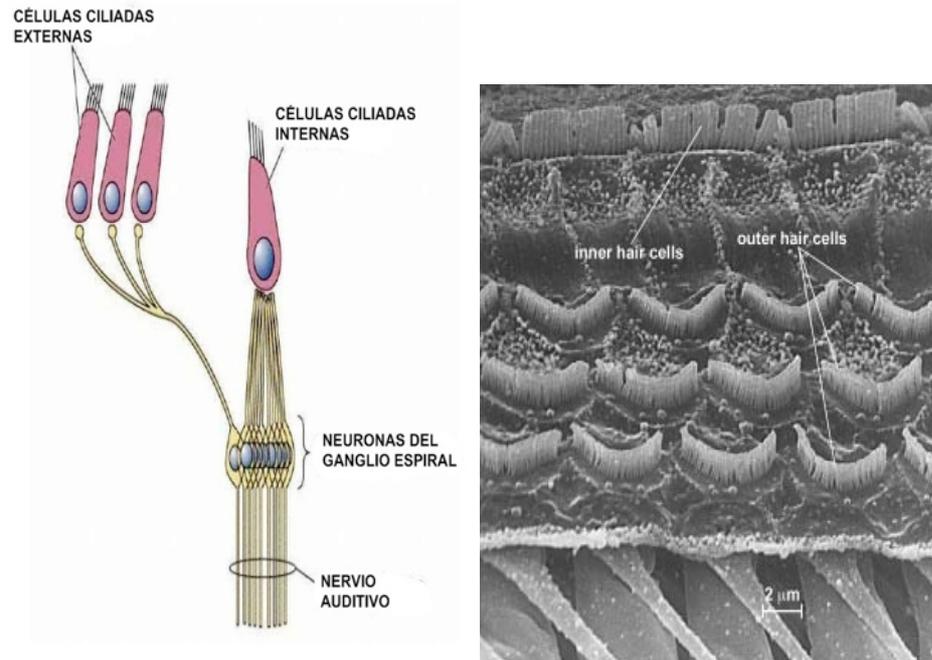


Figura 8 Órgano de Corti contiene 13000 células ciliadas receptoras cuya excitación transmite la energía acústica. Están alineadas en filas de 4 a 5 células de espesor. La fila interior de 3500 células es anatómicamente distinta de la exterior. El grupo interior de células ciliadas se caracteriza por un tipo celular globoso y está separado del grupo exterior por un espacio espiral, el túnel de Corti. Las células del grupo exterior (9500) son cilíndricas y están colocadas en filas de 3 a 4 células; su eje forma un ángulo con el de células ciliadas interiores.

Sobre el órgano de Corti descansa una membrana tectoria gelatinosa, que se apoya por la parte interna de la pared del conducto coclear en el borde de la lámina espiral, y por la parte externa, en el borde exterior del órgano de Corti. Por tanto, durante las vibraciones de la membrana basilar, la membrana tectoria está sometida a un desplazamiento de pivote en relación con el movimiento de los cilios de las células sensoriales. Los desplazamientos de los cilios respecto a la membrana tectoria constituyen los estímulos fisiológicos del órgano receptor auditivo.

Las células ganglionares bipolares de las fibras acústicas aferentes están localizadas en el trayecto espiral de la columela, La dentrita terminal de cada célula entra en la cóclea a través de la abertura habenular, después de recorrer el conducto de Rosenthal (conducto espiral de la columela). Cercano al ganglio espiral se encuentra un grupo de fibras nerviosas pertenecientes al sistema eferente (haz de Rasmussen).

Todos los órganos sensitivos del oído interno dependen de la misma unidad fisiológica elemental: la célula ciliada. Se han demostrado que estos receptores sensoriales actúan de la misma manera con independencia de la función que desempeñan los órganos en que se encuentran.

Para el fenómeno de la audición es fundamental la función de la cóclea como traductora de señales mecánicas en bioeléctricas; esto tiene lugar con una resolución de sensibilidad y frecuencia inigualables. Estas dos importantes propiedades de la función coclear están determinadas por las características del movimiento de la membrana basilar durante la estimulación acústica. La descripción de este movimiento está relacionada con el concepto de "onda viajera".

El patrón vibratorio de la membrana basilar depende de la frecuencia y del nivel de presión de sonido del estímulo. La cóclea se conforma como un filtro mecánico; todos los puntos de la membrana basilar vibran con mayor sensibilidad a una determinada frecuencia. Las frecuencias bajas producen el máximo desplazamiento de la membrana basilar hacia el vértice, y las altas la desplazan hacia la localización del estribo. Esta propiedad espacial implica que los puntos de máxima estimulación se mueven unos 4-5mm con la variación de una octava en la frecuencia del sonido. El patrón de movimiento de la

membrana basilar supone que su máximo desplazamiento tiene lugar con cierto retraso respecto al máximo movimiento del estribo depende de la frecuencia del sonido. Al contrario de lo que podría esperarse si la membrana basilar trabajara como un simple resonador, las diversas partes de la membrana tienen diferentes relaciones de fase con el movimiento del estribo [18, 19, 20, 21].

4. GENERALIDADES DE LA HIPOACUSIA:

Es la pérdida de la audición expresada en decibelios. Esta limitación se puede dar desde el nacimiento o adquirirse a lo largo de la vida. Los trastornos auditivos son un problema de salud colectiva.

4.1 CLASIFICACIÓN:

1. Según la parte del oído afectada

Neurosensorial: hipoacusia debida a una alteración a nivel coclear (sensorial) o a nivel del octavo par craneal “vestíbulo-coclear”

Conductiva: falla en la audición debido a una interrupción en la transmisión del sonido hacía un oído medio anormal.

Mixta: hipoacusia con componente tanto conductivo (patología de oído medio) como sensorial (coclear o VIII par craneal).

2. Según la causa

Hereditaria genéticas: constituyen el 75% de los casos reportados

Recesivas: los padres son portadores de la enfermedad pero no son hipoacúsicos representan el 75%.

Dominantes: constituyen el 20% de las hipoacusias; uno de los padres es portador del gen afectado y es hipoacúsico.

Ligada al cromosoma X el 5%

Mitocondrial 1%

3. Adquiridas

Prenatales: enfermedades de la madre durante el embarazo pueden ser causa de hipoacusia en el niño, entre las más graves nos encontramos con la rubéola materna, infección por citomegalovirus, herpes, toxoplasmosis, varicela, alcoholismo, etc.

Neonatales: traumatismos durante el parto, anoxia neonatal, prematurez, ictericia.

Posnatales: otitis y sus secuelas, fracturas del peñasco, afecciones de oído interno y nervio auditivo, ototoxicidad por drogas, meningitis y encefalitis, tumores, etc.

Etiología multifactorial: diabetes mellitus, hipertensión arterial, dislipidemia [22].

5. Audiometría Tonal

Es una prueba subjetiva no invasiva y rápida, útil para realizar un diagnóstico de la patología auditiva. El estudio audiométrico tonal liminar es considerado como el estándar de oro en la detección de daño auditivo. La ANSI (*American National Standards Institute*) define como umbral auditivo a la “minima intensidad de presión sonora capaz de producir una sensación auditiva” [24]. Para las exploraciones auditivas se utiliza un audiómetro. Esencialmente está constituido por un oscilador de frecuencia fija que emite un tono puro que puede seleccionarse mediante un conmutador. Así mismo, el nivel de

intensidad de la señal puede variarse mediante un atenuador. La señal está calibrada en dBHL (*deciBel hearing level*) [21]. Donde se investiga el umbral mínimo auditivo de la vía aérea a través de auriculares y para la vía ósea mediante vibradores, permitiendo la evaluación de los umbrales auditivos entre las frecuencias de 125 y 8000 Hz [23].

Esta prueba brinda información sobre el grado de pérdida auditiva y el sitio de la lesión (nivel de oído medio, cóclea u VIII par craneal). Existen varios símbolos que se utilizan para representar los datos obtenidos, en la siguiente tabla se presenta un audiograma con la representación recomendada de los grados de hipoacusia determinada por la BIAP (Bureau International d'Audiophonologie) [25], conforme se obtienen los umbrales auditivos de las frecuencias de 125, 250, 500, 1000, 2000, 4000 y 8000 Hz. (Figura 9)

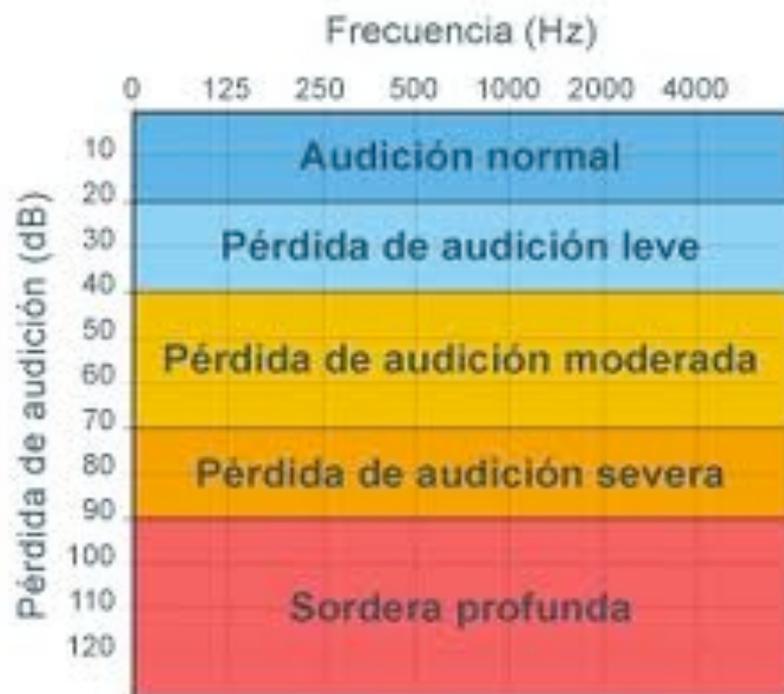


Figura 9. Grados de hipoacusia según la BIAP

Se registra en un audiograma, que muestra el nivel del umbral de la audición en un individuo en función de la frecuencia (Hz) y la intensidad (dB). La función de la audiometría no se limita solo a la mera obtención de umbral de la audición, sino que esta tiene un amplio uso en la prevención, diagnóstico, terapéutica y seguimiento evolutivo de las pérdidas auditivas, lo que permite en ocasiones realizar un diagnóstico etiológico de ellas [26].

Deben realizarse dos audiometrías con una separación mínima entre ellas de una semana, de producirse más de 10dB de diferencia en los promedios auditivos encontrados entre un examen y otro, deberá realizarse una tercera prueba. En los casos en los que el examen audiométrico no fuera suficiente para realizar un diagnóstico exacto del daño auditivo, deberá complementarse con otros exámenes audiológicos [23, 26].

6. Audiometría verbal o Logoaudiometría

La audiometría verbal o logoaudiometría es otra prueba audiológica, definida por Martin en 1987 como “la determinación cuantitativa de la capacidad de un oyente para reconocer sonidos del habla”.

Penrod, en 1985, clasificó en seis las aplicaciones de la logoaudiometría:

1. Ayudar a la localización de la lesión
2. Evaluar la efectividad del nivel de comunicación del paciente
3. Determinar los candidatos a cirugía
4. Planificar y evaluar los programas de rehabilitación auditiva

5. Evaluar al candidato de audífonos y seleccionar la amplificación adecuada

6. A estas funciones se añade la detección de simuladores o disimuladores

Los problemas centrales suelen llevar aparejados una pésima discriminación verbal resultando difícil a los pacientes entender la palabra presentada [27].

La logaudiometría puede realizarse:

En campo libre, en cabina sonoamortiguada y sonido emitido por altavoces

Por vía aérea, utilizando auriculares de forma mono o binaural.

Por vía ósea con el vibrador óseo aplicado generalmente en mastoides.

El procedimiento logaudiométrico consiste en presentarle al paciente a través de los audífonos una lista de 10 palabras fonéticamente balanceadas que pueden ser monosílabos, bisílabos o trisílabos con voz viva o grabada las cuales tiene que repetir. Se calculan los porcentajes correctos de repetición en diversas intensidades, tomando como punto de partida el umbral auditivo del paciente en las frecuencias de 500, 1000 y 2000 Hz, realizando incrementos de 20dB. Al aumentar la intensidad de un vocablo, se encuentran sucesivamente el sujeto 4 umbrales diferentes [28].

A) Umbral de detectabilidad de la voz: Cuando se oye la voz pero no se entiende.

B) Umbral de detectabilidad de la palabra: Cuando se contesta correctamente la primera palabra.

C) Umbral de captación o inteligibilidad: Es la intensidad en la que se contesta el 50% de las palabras.

D) Umbral de discriminación o de máxima comprensión: En el sujeto con audición normal llega al 100%. Este umbral representa el mayor número de palabras repetidas correctamente.

7. Audiometría de Altas Frecuencias.

Así como los estudios mencionados previamente tienen un valor diagnóstico importante en relación a la detección de la hipoacusia, la audiometría de altas frecuencias es un procedimiento de exploración que permite el estudio de la coclear en su porción basal. Esta zona, no evaluada en la audiometría tonal clásica se caracteriza por su gran fragilidad ante agresiones medicamentosas, sonoras o vasculares.

Esta fragilidad hace que los fenómenos patológicos del oído repercutan en la percepción de las frecuencias altas antes de que la audiometría convencional muestre alguna anomalía. Así pues la audiometría de altas frecuencias es útil para la detección de un déficit auditivo que no pueda ponerse en evidencia mediante exploraciones convencionales [29, 30].

La audiometría de altas frecuencias normalmente no se realiza como parte de la batería convencional de los estudios audiológicos, sin embargo, la importancia de tenerla en cuenta radica en que los primeros cambios o alteraciones del umbral auditivo en diferentes patologías incluyendo la hipoacusia por exposición a ruido, se da en las altas frecuencias. Su aplicación primaria es en pacientes con sospecha de patología otológica de etiología endógena como exógena [29].

Este fenómeno ha sido estudiado por otros autores (Saunders y Haggard) conocida como “síndrome de disfunción auditiva obscura DOA” el cual

definieron como la dificultad auto-reportada pero sin deterioro medible que excede los criterios clínicos de normalidad, por lo que se hipotetizó que esta deficiencia de percepción en el habla podría ser originada por una hipoacusia en altas frecuencias con un enmascaramiento del habla que pudiera transmitirse por arriba de los 8 KHz. Esta hipótesis llevo a la conclusión de que la deficiencia en las capacidades perceptuales del habla en ambiente ruidoso puede originarse parcialmente como resultado de una hipoacusia para ultra – altas – frecuencias [29, 31].

Gutiérrez y colaboradores en un artículo publicado en el 2001 realizaron un estudio en sujetos normoyentes entre los 15 y 50 años de edad en el Instituto de la Comunicación Humana en la Ciudad de México, definiendo los parámetros de estandarización de audición normal, establecida como la respuesta auditiva hasta los 25 dB en las frecuencias de 8 a 17 KHz y hasta los 30 dB en 18 KHz [29].

Este método auxiliar de diagnóstico puede contribuir con mayor precisión a la evaluación y detección temprana de trastornos de la audición en pacientes con riesgo, específicamente en aquellos con disfunción auditiva por exposición a ruido.

8. Timpanometría

Es el procedimiento mediante el cual es posible determinar los cambios de la complianza de la membrana timpánica y de la cadena oscicular por la variada presión de aire en el conducto auditivo externo obturado. La presión es reducida gradualmente hasta alcanzar un punto donde está la máxima

absorción del sonido, a este punto se le llama de máxima complacencia o complianza. En el oído normal este varía entre -50 y +50 daPas de presión de agua. Se deduce que esta es la presión de aire en el oído medio. La presión en el conducto auditivo externo es reducida gradualmente a -400mm de agua. Para graficar la complianza de la membrana timpánica y de la cadena osicular se utiliza un eje de coordenadas en donde la línea vertical representará la complianza y el eje horizontal la presión de aire. Así se obtiene el timpanograma [32].

Mediante la timpanometría es posible valorar la integridad del sistema de transmisión y presión del oído medio, estimar el volumen del conducto auditivo y del oído medio y valorar la función de la trompa de Eustaquio [33].

Las morfologías timpanométricas varían de manera notoria, según el componente de admitancia media y la frecuencia de tono de la sonda (226Hz y 678 Hz) que se utiliza para ello. Existen diferentes tipos de timpanogramas de 226 Hz [24, 32].

1. TIPO A: Este timpanograma está caracterizado por un pico de altura y características normales y el pico de presión esta igual o cerca de la presión atmosférica (0 daPa), este tipo de timpanograma tiene 2 subdivisiones:

1.1 TIPO As: Es similar al timpanograma anterior excepto en su amplitud máxima, o admitancia estática, se encuentra reducida, fenómeno típico de rigidez anormal en el oído medio causada por otosclerosis.

1.2 TIPO Ad: Muestra también una morfología timpanométrica y presión en oído medio normal, pero la admitancia pico es anormalmente alta. Este

incremento en la amplitud guarda relación con discontinuidad osicular o patología de tímpano como membranas neoformadas.

2. TIPO B: Es un timpanograma plano y no puede ser observado ningún tipo de pico y es característico de presencia de líquido en el oído

3. TIPO C: Se caracteriza por la presencia de un pico de presión negativa, típicamente 150 daPas. Esta negatividad guarda relación con disfunción de la trompa de Eustaquio.

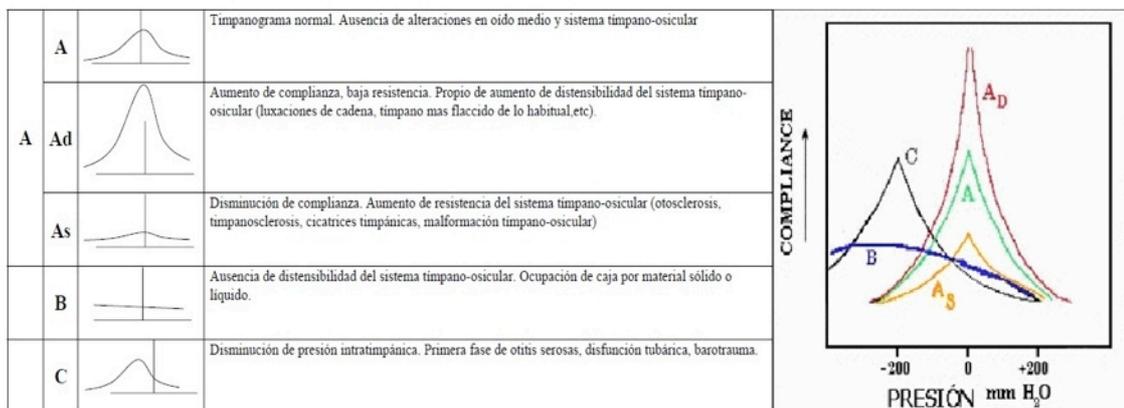


Figura 10. Timpanometria: Clasificación de Liden-Jerger

9. Reflejos Estapediales

El arco estapedial o acusticofacial es un reflejo poli sináptico y bilateral y representa una acción refleja de la musculatura estapedial del oído que puede ser causada por el sonido, a lo que se le llama reflejo acústico, su función es disminuir la transmisión de la energía que llega a la cóclea mediante un descenso de la complianza acústica. Al ser bilateralmente hay que distinguir en la realización de la prueba entre el oído estudiado, donde se desencadena por el estímulo sonoro, y el oído indicador, donde se registran los cambios impedanciométricos. En el estudio del reflejo ipsilateral el estímulo sonoro y el

registro impedanciométrico se realizan en el mismo oído, mientras que en el estudio del reflejo contralateral el registro se sigue realizando en el estudio estudiado mientras que el estímulo sonoro se emite en el oído contrario [19, 24].

El umbral del reflejo representa el nivel de intensidad mínima (dBHL) del estímulo acústico, preferiblemente pulsátil (1-2 seg), necesaria para desencadenar un cambio suficiente en la impedancia del sistema. Las frecuencias más agudas precisan de un menor nivel de estimulación así como de sonidos completos como un ruido blanco, aunque se acepta como nivel general de estimulación los 70-90dBHL por encima del umbral auditivo. Es preciso equilibrar previamente una eventual alteración de presiones del sistema, ya que los cambios en la impedancia secundarios al reflejo solo pueden captarse en la situación de máxima complianza [19,24].

La morfología del reflejo consta de varios intervalos distribuidos en latencias junto a periodos de contracción y relajación. Es necesario que el estímulo sonoro perdure el tiempo suficiente, entre 10 y 140ms, para provocar el desencadenamiento del reflejo. Este tiempo de latencia se reduce si aumentamos la intensidad del estímulo o si utilizamos frecuencias agudas o ruido blanco. El periodo de contracción, al igual que en otros músculos esqueléticos es mayor que el de relajación, y a diferencia de este depende en gran medida de la intensidad y la frecuencia del estímulo [19].

Existen dos tipos de reflejo estapedial.

Ipsilateral: Se estimula un oído y en ese mismo se monitorea la respuesta normal se presenta 70 a 90 dB por arriba del umbral. La vía ipsilateral debe estar íntegra.

Contralateral: Se estimula un oído y se registra la respuesta en el otro oído. Se presenta 5 a 10 dB arriba del ipsilateral. La vía contralateral debe estar íntegra

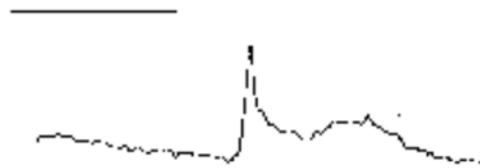
El oído de referencia siempre es el que tiene colocada la sonda (Figura 11)

Morfología del reflejo acústico:

Morfología Normal.



Morfología "on": Desviación positiva al inicio del reflejo



Morfología "on-off": Desviación positiva al inicio y al final del reflejo.

Figura 11. Reflejos estapediales

AUSENCIA DEL REFLEJO

Se encontrará ausencia del reflejo en los siguientes casos:

Pérdida severa del oído estimulado.

Daño del VIII par del oído estimulado.

Daño del VII par en el oído no estimulado, que interfiere con el reflejo, pero con no con la audición.

Agenesia del músculo estapedial.

0.5 a 2% de individuos sanos. (Figura 12)

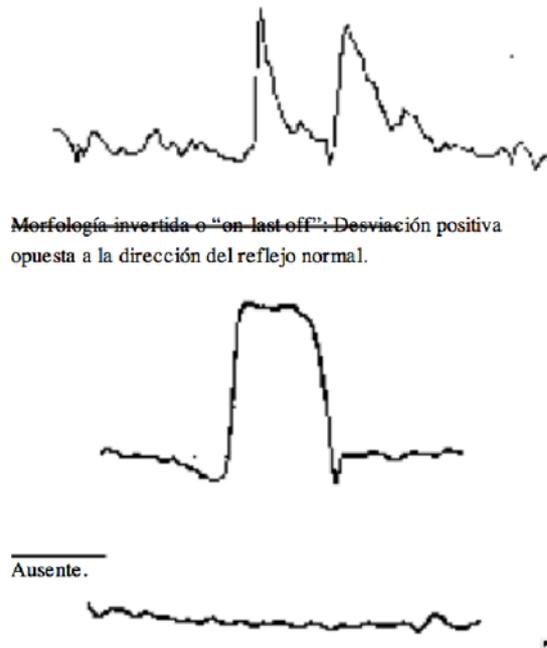


Figura 12. Reflejos estapediales

VIA DEL REFLEJO

La red neuronal incluida en la activación del músculo estapedial si solo es estimulado un oído, el reflejo ipsilateral se activa por vía de los núcleos coclear ventral y el núcleo motor del facial, para el reflejo contralateral participa el complejo olivar superior en la región del cuerpo trapezoide, ya que aquí se da la decusación para estimular el núcleo del nervio facial contralateral. Al ser estimulado el músculo estapedial por el nervio facial para la platina del estribo de la ventana oval. Aunque el músculo del martillo no es propiamente parte del reflejo estapedial, al ser estimulado por el nervio trigémino, cuyo núcleo recibe información del núcleo coclear ventral al igual que el núcleo del facial, provoca una contracción del músculo del martillo fijando a este hueso con el yunque y el estribo, lo que provocando inmovilización de la cadena osicular y tensión de la membrana timpánica, al tensarse dicha membrana aumenta la amplitud del

conducto auditivo externo lo que disminuye la impedancia para el sonido en esta región, pero la aumenta a nivel de la cadena osicular [18, 19, 20, 24] (Figura 13).

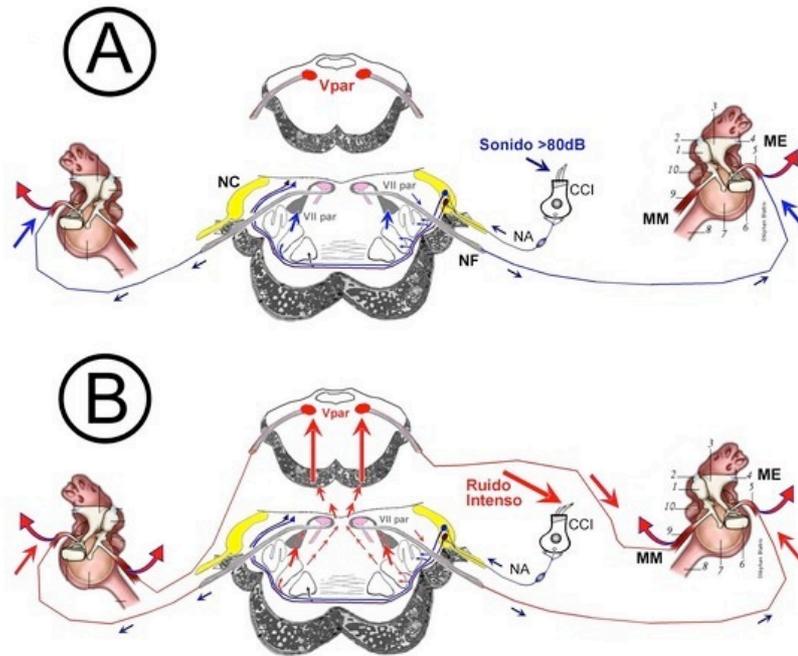


Figura 13. Vía del reflejo estapedial

FACTORES QUE MODIFICAN EL REFLEJO:

Edad, en los extremos de la vida el reflejo estapedial se desencadena a menor intensidad.

Oído estimulado, en el ipsilateral aparece el reflejo a 10 dB menos que el contralateral.

Duración del estímulo, en estímulos breves aparece a mayores intensidades, a estímulos prolongados aparece a menores intensidades.

Tipo de estímulo, tonos puros agudos desencadenan el reflejo a mayores intensidades.

Otros como: ansiedad, estado emocional, analgésicos y alcohol; que provocan que el reflejo aparezca a mayores intensidades.

FACTORES QUE IMPIDEN LA ADECUADA REALIZACIÓN DEL REFLEJO:

Alteraciones cicatrizales del oído medio.

Perforación de la membrana timpánica.

Obstrucciones tubáricas.

Alteraciones del arco reflejo

RECLUTAMIENTO: Es un fenómeno producido por las células ciliadas externas, las cuales se reclutan, originando una respuesta a estímulos de intensidades menores a las que normalmente se desencadena el reflejo estapedial que es de 75 a 95 dB sobre el umbral auditivo. Esta respuesta se da gracias al estímulo que es recibido por las células ciliadas externas y enviado al núcleo coclear ventral, este se conecta con el núcleo del nervio facial que envía el estímulo de contracción al músculo estapedial.

En personas mayores de 70 años de edad puede haber presbiacusia del reclutamiento, que es una situación degenerativa donde las células ciliadas externas van disminuyendo en número, y las pocas que quedan responden a estímulos de 60 dB por arriba del umbral para dar el reflejo estapedial [18, 19, 20, 24].

CLASIFICACIÓN

Reclutamiento parcial: Se produce el reflejo estapedial entre 65 y 50 dB por arriba del umbral.

Reclutamiento total: Se produce el reflejo estapedial entre 45 y 30 dB por arriba del umbral.

Sobrerclutamiento: Se produce el reflejo estapedial a una intensidad menor de 30 dB sobre el umbral.

CLASIFICACIÓN CUALITATIVA SEGÚN LAS FRECUENCIAS AFECTADAS:

Reclutamiento tonal o reflejo parcial: cuando el reclutamiento se da solo en algunas frecuencias del total de frecuencias estudiada.

Reclutamiento total o reflejo total: cuando el reclutamiento se presenta en toda la gama de frecuencias estudiadas.

10. EMISIONES OTOACÚSTICAS.

Las emisiones otoacústicas son un fenómeno auditivo, ya que son sonidos que se originan en la cóclea y se propagan por el oído medio hacia el canal auditivo externo, donde pueden ser medidas utilizando un micrófono, estas son causadas por el movimiento de las células ciliadas de la cóclea mientras responden a una estimulación auditiva, las emisiones otoacústicas proveen de una simple, eficiente y objetivo indicador de la correcta función coclear, tradicionalmente las emisiones otoacústicas se clasifican en 2 tipos. El primer tipo son llamadas emisiones otoacústicas espontáneas, éstas son emitidas por el oído sin ningún estímulo auditivo aplicado al oído El segundo tipo de

emisiones otoacústicas son evocadas y solamente pueden ser observadas cuando se presenta un estímulo auditivo y estas se subdividen en 2, las primeras son llamadas transientes y son evocadas por un estímulo transiente como clicks o tonos burst. Las segundas son llamadas emisiones otoacústicas por productos de distorsión, y son evocados por 2 sinusoides presentados al oído [24].

Emisiones Otoacústicas Transitorias (EOATs)

Las emisiones otoacústicas transitorias son respuestas de frecuencia que surgen en la cóclea y que pueden medirse en el conducto auditivo externo después de un breve estímulo acústico que se repite cada 20 ms, el cual puede ser un click o un tono burst de 1.5 KHz. Este estímulo desencadena las EOATs en el 100% de los oídos normales, de su presencia en oídos normo oyentes deriva su importancia clínica.

Para su desarrollo se encuentran implicados mecanismos no lineales de distorsión, relacionados con la amplificación que se produce sobre la onda basilar y fuentes de reflexión directa que representan el reflejo que la energía sonora entrante genera en diferentes zonas distribuidas por la membrana basilar.

La amplitud de las emisiones otoacústicas transitorias disminuye en función de la edad, independientemente del estudio audiométrico. Éstas brindan una medida exacta de la salud de la cóclea, por medición de los movimientos activos de las células ciliadas externas. Asimismo, representan la activación de amplias regiones de las células ciliadas y constituyen un medio para observar

la actividad coclear a través del rango de frecuencias del habla (1 a 3 KHz); se obtienen en oídos con audición normal [34].

Según la intensidad del estímulo sonoro la actuación coclear es diferente; así a bajas intensidades predominarían los fenómenos lineales de reflexión y a altas intensidades se incrementaría el factor no lineal en la respuesta [22].

Presentan un espectro de banda ancha entre 750 y 4000 Hz y un cierto número de picos de banda estrecha. Algunos de estos picos de banda estrecha corresponderían a Emisiones Otoacústicas Espontáneas. Pueden ser registradas en la casi totalidad de los oídos normales, incluso en recién nacidos. Generalmente se registran con similar incidencia en niños, jóvenes o adultos. Sin embargo, y debido quizás al menor volumen del CAE, la amplitud de las otoemisiones en los niños es habitualmente mayor que la registrada en condiciones similares en los adultos.

En el caso de las EOATs, a diferencia de las espontáneas, la sonda acústica debe incorporar necesariamente un emisor de estímulos [22].

En principio las EOATs pueden ser registradas en todos los oídos de sujetos menores de 60 años de edad. Por encima de este límite de edad, la prevalencia disminuye hasta el 35%. Los umbrales de las EOATs son con frecuencia inferiores que los correspondientes umbrales psicoacústicos. Este hecho apoya el concepto de un origen mecánico preneural de las EOATs. Por desgracia la detección del umbral mediante EOATs depende de múltiples factores que no están bajo el control del examinador, como puede ser la presencia de las Emisiones Otoacústicas Espontáneas. En consecuencia, para

un individuo dado, no es posible calcular el umbral audiométrico mediante la medición del umbral de las EOATs [22].

Las respuestas de las emisiones otoacústicas transitorias pueden dar una indicación específica del estado coclear por frecuencia específica. La generación de las emisiones otoacústicas depende de la viabilidad y condición del oído interno, medio y externo [35, 36]. La amplitud de las EOAT depende de la intensidad del estímulo, del número y frecuencia de las emisiones dominantes coexistentes.

Se ha observado una excelente relación entre el umbral tonal y las emisiones otoacústicas en sujetos con audición normal y con pérdida auditiva. En un estudio con lactantes menores de tres meses se observó que cuando el umbral de la onda era menor de 30 dB HL había emisiones otoacústicas, pero no las había cuando éste era mayor de 40 dB HL [35].

Las aplicaciones clínicas de las emisiones otoacústicas se localizan principalmente en la capacidad que tienen de identificar las hipoacusias neurosensoriales periféricas, detectando a los sujetos con pérdida auditiva superiores a 40 dB HL. Las EOATs proporcionan información útil para discernir la presencia o ausencia de la facultad coclear de producir emisiones acústicas.

Se debe separar la EOATs del estímulo aplicado; así como, del ruido de fondo del ambiente y evaluar si la señal obtenida tiene las características de una EOATs. El estímulo es sintetizado digitalmente, la respuesta emitida es llevada al procesador analógico digital que es gobernado por un procesador [22].

La sonda de las EOAsT es de plástico contiene un micrófono una bocina, en niños pequeños el estímulo se reduce de 20 a 10 dB. El estímulo del click que da el software es generado por un pulso eléctrico rectangular no filtrado de 80 mseg de duración resultando en una señal acústica transitoria de 90 dB SPL y se presentan a un promedio de 50 por segundo.

Por operación no lineal el promedio es realizado de manera separada y alternante, resultado de 2 distintas mediciones cada una con respuesta de 260 clicks. El tiempo de análisis post-estímulo es de 20 mseg, nulificando los primeros 2.5 mseg para eliminar errores. El software rechaza el ruido ambiental [22, 37].

Se considera una respuesta adecuada una reproductibilidad mayor 70%. La reproductibilidad menor de 70 indica la existencia de un posible mal funcionamiento auditivo. Las emisiones otoacústicas transitorias están presentes en 85 a 100% de los normo-oyentes; su detección es posible desde el nacimiento. Varios investigadores han demostrado que cualquier enfermedad del oído medio impide la medición de la emisión en el canal auditivo y que un gradiente de presión entre el canal auditivo y el oído medio puede ser causa de reducción de la amplitud de las emisiones [35, 36].

Se estudia frecuencias de 400 a 5000 Hz. La amplitud normal en niños es de 10 dB aun que puede llegar hasta 18 dB, en adultos por arriba de 7 a 8 dB se considera normal [38].

Se espera que los individuos con integridad normal del oído medio y función normal de las células ciliadas externas de la cóclea tengan altos valores de

reproducibilidad; asimismo, que la relación entre el porcentaje de reproducibilidad y la señal de ruido de fondo a cada banda de medias octavas de frecuencia tenga concordancia.

Muchas variables afectan la existencia y magnitud de las emisiones otoacústicas, las alteraciones del oído medio y externo, el nivel de ruido ambiental, interno y biológico, el número de barridos promedio, y las características primarias del tono [35] (Figura 14).

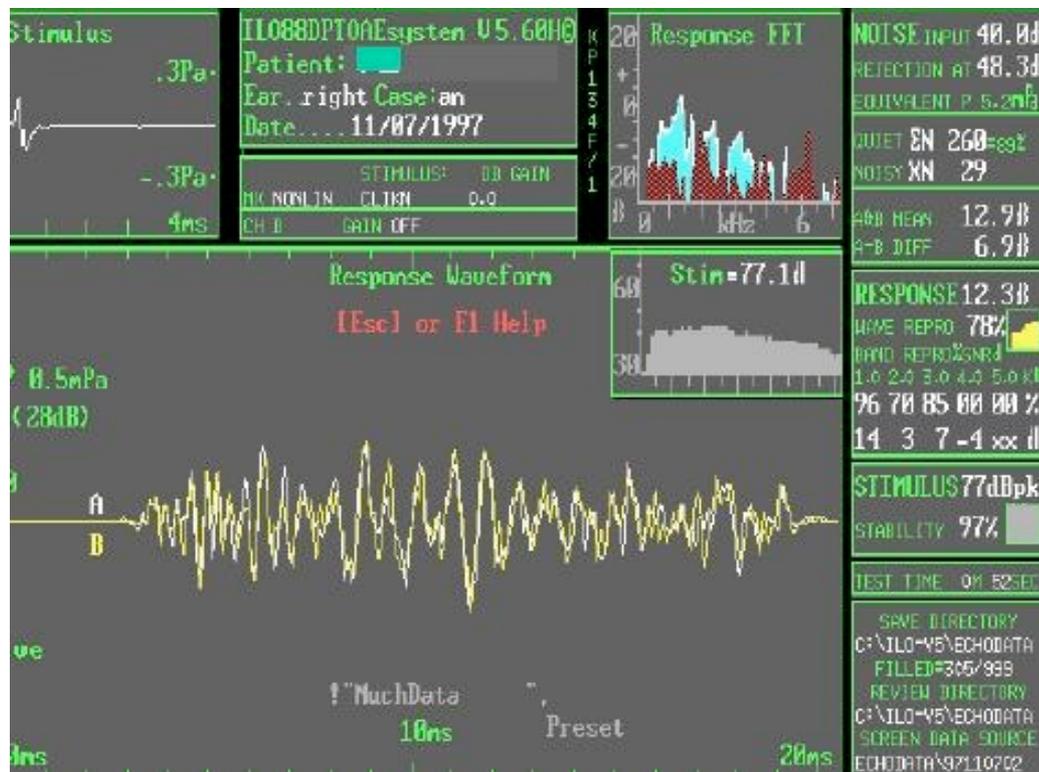


Figura 14. Emisiones Otoacústicas

Uso clínico:

1. La detección de EOAsT se da en 99% de los oídos normales.

2. Las propiedades de las EOAsT varían según la configuración audiométrica y la etiología.
3. En otosclerosis desaparece en un umbral mayor a 30 dB.
4. En Otitis media crónica desaparecen en un umbral mayor a 35 dB, si están presentes las amplitudes están disminuidas y la latencia alargada.
5. En presencia de líquido en oído medio solo hay respuesta por arriba de 2 Khz.
6. En patología coclear desaparecen en hipoacusia mayor a 30 dB.

CAPITULO II

11. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La DM1 es una enfermedad multisistémica, que pertenece al grupo de las Distrofias musculares. Es la más frecuente en adultos de acuerdo a la mayoría de los autores y aunque se refiere que presentan alteraciones audiológicas, éstas no han sido bien estudiadas ni caracterizadas. Es necesario conocer las características audiológicas en estos pacientes para poder ofrecerles tratamiento adecuado y oportuno a los mismos.

12. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN.

¿Cuáles son las manifestaciones audiológicas de los pacientes con DM1?

13. JUSTIFICACIÓN.

La DM1 es la distrofia muscular más frecuente en adultos a nivel mundial. En los últimos años el Instituto Nacional de Rehabilitación (INR) al ser un centro de concentración de enfermedades neuromusculares, ha incrementado considerablemente la cantidad de pacientes que atiende con DM1, que acuden por diagnóstico y tratamiento multidisciplinario. Su incidencia estimada a nivel mundial es de 1/8000 en población caucásica [3], ha sido descrita en poblaciones en muchos países a nivel mundial, se ha llegado a concluir que existe en México una prevalencia de moderada a alta de DM1 en nuestra población [3].

En los últimos 20 años, han sido reportados 4 artículos de pacientes con DM1, indicando que presentan presbiacusia precoz [13, 14, 15 y 16]. Esto nos

indica que los problemas auditivos han sido poco estudiados debido a que son considerados de menor importancia que las otras alteraciones sistémicas, que incluso, pueden poner en peligro su vida, como son las cardiológicas y las respiratorias, así como por otras no tan graves como la miotonía misma. El interés de conocer bien las alteraciones audiológicas de los pacientes con DM1 e inferir la localización anatómica y la base fisiológica de las mismas, se debe a que es importante establecer un protocolo de evaluación temprano que permita realizar el diagnóstico y las intervenciones clínicas necesarias para poder tratarlos oportunamente.

14. OBJETIVOS

Objetivo General

Describir las manifestaciones audiológicas de los pacientes con DM1

Objetivos Específicos

1. Determinar los umbrales auditivos en pacientes con DM1 mediante audiometría tonal, audiometría de altas frecuencias, audiometría verbal.
2. Definir el funcionamiento del oído medio mediante timpanometría
3. Dictaminar la presencia o ausencia de reflejos estapediales,
4. Exponer el funcionamiento de las células ciliadas a través de emisiones otoacústicas.

Objetivos Secundarios

1. Buscar si existe correlación entre el tiempo de evolución y el grado de hipoacusia.
2. Buscar si existe correlación entre el grado de hipoacusia y los reflejos estapediales

15. MATERIAL Y MÉTODO

15.1 Diseño.

Estudio observacional, prospectivo, transversal, descriptivo.

15.2 Población.

Pacientes mexicanos con diagnóstico molecular de DM1 realizado en el INR por el servicio de genómica molecular.

15.3 Criterios de selección de la muestra:

15.3.1 Criterios de inclusión

1. Pacientes del instituto nacional de rehabilitación con diagnóstico molecular de DM1
2. Ambos sexos
3. Edades comprendidas entre los 10 y los 65 años
4. Conductos auditivos externos permeables
5. Que acepten participar y firmen la carta de consentimiento informado.
(ANEXO 1)

15.3.2 Criterios de exclusión

1. Patología de oído medio (otoesclerosis, colesteatoma, secuelas de otitis media crónica) y otras patologías de oído.
2. Capacidad cognitiva disminuida que dificulte la realización de los estudios

15.3.3 Criterios de eliminación

1. Pacientes que no concluyan sus estudios.
2. Retiro de consentimiento informado

16. VARIABLES

16.1 Dependiente

Hipoacusia

16.2 Independiente

Distrofia Miotónica tipo 1

16.3 Otras variables

Edad

Sexo

Tiempo de evolución.

17. DEFINICIONES CONCEPTUALES

17.1 HIPOACUSIA: Pérdida de la capacidad auditiva unilateral o bilateral, que se traduce en umbrales de audición mayor de 20 decibeles (dB)

17.2 DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1: La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) es una enfermedad neuromuscular progresiva y es el desorden autosómico dominante más común de las formas de distrofia muscular del adulto, caracterizada por un cuadro multisistémico con degeneración muscular progresiva asociada a debilidad y pérdida en el tejido muscular [1] secundaria a la mutación del gen **DMPK** (*Myotonic Dystrophy Protein Kinase*) localizado en el cromosoma 19q13.3 que motiva la expansión del número de repeticiones del trinucleótido **CTG** (Citosina, Timina, Guanina) presente en la región 3' no codificante (3'-UTR) del gen.

17.3 EDAD: Tiempo transcurrido desde el nacimiento.

17.4 SEXO: Características biológicas que definen a un ser humano como hombre o mujer.

17.5 TIEMPO DE EVOLUCION DE LA DM1: Años transcurridos desde el inicio de la sintomatología de la DM1, hasta el momento de la consulta.

17.6 NÚMERO DE REPETIDOS CTG POR PRUEBA MOLECULAR: número de repeticiones del trinucleótido CTG (citocina, timina, guanina) en el gen DMPK.

17.7 AUDIOMETRÍA TONAL: Es un estudio de audición subjetivo que manifiesta la sensibilidad auditiva en función de una serie de frecuencias que va desde los 125 Hz hasta los 8000 Hz.

17.8 LOGOAUDIOMETRÍA: Es la determinación cuantitativa subjetiva de la capacidad de un oyente para reconocer sonidos del habla.

17.9 AUDIOMETRÍA DE ALTAS FRECUENCIAS: Es un estudio de audición subjetivo que manifiesta la sensibilidad auditiva en función de una serie de frecuencias que va desde 8000 Hz hasta los 16000 Hz

17.10 TIMPANOMETRÍA: Es una prueba objetiva desarrollada para evaluar la movilidad de la membrana timpánica durante la variación de presión del aire.

17.11 REFLEJOS ESTAPEDIALES: Es una prueba que se obtienen mediante la contracción del músculo del estribo consecuente a un estímulo auditivo.

17.12 EMISIONES OTOACÚSTICAS: Es un método objetivo que mide la audición dentro de una extensión de frecuencias de sonido, que mide la actividad mecánica originada en la cóclea.

18. DEFINICIONES OPERATIVAS

18.1 HIPOACUSIA: Se clasificó en Audición Normal curvas de audición que estén por debajo de los 20dB, caídas selectivas en frecuencias graves (en las frecuencias de 125, 250 y 500Hz que estén por arriba de los 20dB), caídas selectivas en frecuencias agudas (en las frecuencias de 2, 4, y 8 KHz que estén por arriba de los 20dB), hipoacusia superficial (curvas de audición que se encuentren por nivel de PTT (Promedio de Tonos Totales) entre los 21dB y los 40dB), hipoacusia media (curvas de audición que se encuentren por nivel de PTT entre los 41dB y los 60dB), hipoacusia severa (curvas de audición que se encuentren por nivel de PTT entre los 61dB y los 80dB) e hipoacusia profunda (curvas de audición que se encuentren por nivel de PTT entre los 81dB en adelante).

18.2 AUDIOMETRÍA TONAL: Se realizó con audiómetro Orbiter 922, versión 2, marca MADSEN ELECTRONICS en una cámara sonoamortiguada modelo Acoustic Systems y AudífonosTDH39 (ANEXO 2), con el paciente sentado, para valorar vía aérea en las frecuencias de 125 a 8000 Hz y establecer el umbral auditivo de cada paciente, en el caso de requerirlo se realizó vía ósea con la colocación de vibrador óseo en mastoides, obteniendo un promedio frecuencial, desviación estándar, mediana y moda de las frecuencias evaluadas en este estudio.

18.3 LOGOAUDIOMETRÍA: Se realizó con audiómetro Orbiter 922, versión 2, marca MADSEN ELECTRONICS en una cámara sonoamortiguada modelo Acoustic Systems utilizando CD, reproductor de DVD Player Philips DVP4060 calibrado y AudífonosTDH39 (ANEXO 3) para realizar audiometría verbal se

obtuvo el promedio en las frecuencias de 500, 1000 y 2000 Hz de la audiometría tonal mediante una cinta calibrada y se clasificó en normal, sensorial o conductiva.

18.4 AUDIOMETRÍA DE ALTAS FRECUENCIAS: Se realizó con audiómetro Orbiter 922, versión 2, marca MADSEN ELECTRONICS en una cámara sonoamortiguada modelo Acoustic Systems y Audífonos EAR 32 (ANEXO 4), con el paciente sentado, para valorar vía aérea en las frecuencias de 10000 a 12000 y 16000Hz y establecer el umbral auditivo de cada paciente se obtuvo un promedio frecuencial, desviación estándar, mediana y moda de las frecuencias evaluadas en este estudio.

18.5 TIMPANOMETRÍA: Se realizó con equipo de Impedanciometría modelo ZODIAC 901, marca MADSEN, previa colocación de sonda con oliva en el oído se inicia la prueba enviando una señal determinada para corroborar el funcionamiento de oído medio (ANEXO 5), ordenando los resultados mediante la clasificación de Jerger Liden [24].

18.6 REFLEJOS ESTAPEDIALES: Se realizó con equipo de Impedanciometría modelo ZODIAC 901, marca MADSEN, previa colocación de sonda con oliva en el oído se inicia la prueba enviando una señal acústica (con tonos de 500 Hz, 1000 Hz, 2000 Hz, 4000 Hz) por la vía homolateral o ipsilateral como contralateral (auricular que se coloca en el oído contrario al que se introduce la sonda). Las intensidades de estimulación suelen iniciarse a 75-80 dB HL y van aumentando en pasos de 5 dB ó 10 dB esperando la respuesta de contracción y relajación de la membrana timpánica (ANEXO 6), clasificando las respuestas en presentes, ausentes y parcialmente presentes.

18.7 EMISIONES OTOACÚSTICAS: Se realizaron con el equipo para Emisiones Otoacústicas ILO en la computadora Sync Master 450Nb Samsung con el Software ILO 96 y la unidad otodynamics ILO 96 OAE System utilizando la sonda para emisiones otoacústicas Otodynam que conecta al equipo con el ído a testar para conocer la función coclear enviando un estímulo acústico click que se repite cada 20 ms midiendo la reproductibilidad total y por bandas de la onda (en medias octavas) a una estabilidad por arriba del 80%(ANEXO 7) se obtuvo un promedio frecuencial, desviación estándar, mediana y moda de las frecuencias evaluadas.

19. TAMAÑO DE LA MUESTRA

Se realizó el estudio a 60 pacientes.

20. ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Las variables cuantitativas se resumieron obteniendo promedio, rangos y desviación estándar.

Se realizó el índice de correlación de Spearman para saber si existen asociación entre hipoacusia y tiempo de evolución así como el grado de hipoacusia y la presencia de reflejos estapediales

21. CONSIDERACIONES ÉTICAS

El estudio no implica ningún riesgo para el paciente, sin embargo se le explica con detalle la naturaleza del estudio y si decide participar firma una carta de consentimiento informado. (ANEXO 1)

22. PROCEDIMIENTO

Se obtuvieron pacientes con diagnóstico confirmado de Distrofia Miotónica tipo 1 enviados por el servicio de genómica (ANEXO 8). Se explicó a los pacientes y familiares del mismo el objetivo del estudio y se solicitó firma del consentimiento informado. (ANEXO 1)

1. Valoración audiológica

2. Los pacientes fueron citados para su valoración audiológica.

3. Elaboración de la historia clínica dirigida. (ANEXO 9)

4. Exploración audiológica completa. (ANEXO 10)

5. Se realizó la audiometría tonal liminal (ANEXO 2)

6. Se obtuvo el promedio de PTA para realizar logaudiometría. (ANEXO 3)

7. Se elaboró la audiometría de altas frecuencias (ANEXO 4)

8. Se procedió a realizar estudio de timpanometría (ANEXO 5) y reflejos estapediales. (ANEXO 6)

9. Se realizaron emisiones otoacústicas transientes (EOAT). (ANEXO 7)

10. Se realizó análisis estadístico con el software STATA 10 SE para obtener promedio, rangos y desviación estándar, así como el índice de correlación de Spearman para saber si existen asociación entre hipoacusia y tiempo de evolución así como el grado de hipoacusia y la presencia de reflejos estapediales

23. RECURSOS

23.1 Humanos.

Médico Residente de la especialidad de Audiología, Otoneurología y Foniatría.

Asesor Clínico: Médico de Base adscrito al servicio de Audiología del INR.

Asesor Metodológico: Doctora en ciencias adscrita al servicio de Genética del INR.

23.2 Materiales.

Consultorio del servicio de Audiología del INR

Formato de ficha de identificación e interrogatorio clínico

Abatelenguas

Otoscopio Marca Heine

Conos de plástico para realizar otoscopía

Cucharilla

Cámara sonoamortiguada Acoustic Systems

Equipo de audiómetro Orbiter 922, versión 2, marca MADSEN ELECTRONICS

CD para realizar audiometría verbal y reproductor de CD calibrado

DVD Player Philips DVP4060

Audífonos TDH39

Audífonos EAR 32

Equipo de Impedanciometría modelo ZODIAC 901, marca MADSEN

Olivas de impedanciometría

Software NOAH System 3

Equipo para Emisiones Otoacústicas ILO

Computadora Sync Master 450Nb Samsung

Software ILO 96

Unidad otodynamics ILO 96 OAE System

Sonda para emisiones otoacústicas Otodynam

Olivas para emisiones otoacústicas

Equipo de Otorrinolaringología.

23.3 Financieros

Son proporcionados por el INR, ya que no se requirieron insumos con los que no cuente el INR.

CAPÍTULO III

24. RESULTADOS.

Se analizaron 60 pacientes, de los cuales 38 correspondieron al sexo masculino y 22 al sexo femenino (Tabla1), con un rango de edad de 11 a 65 años, el promedio de edad es de 34.1 años y la desviación estándar de 13.89 (Tabla 2) se realizó historia clínica orientada y exploración física audiológica.

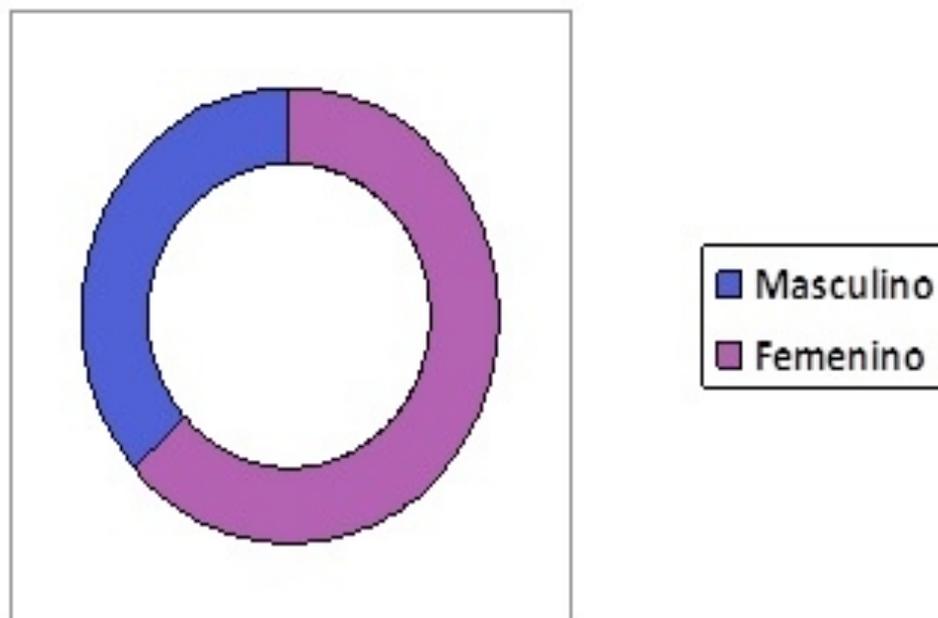


Tabla 1. Sexo de los pacientes estudiados.

De los pacientes estudiados el tiempo de evolución de la DM1 fue variable ya que se estudió una población que abarcaba desde pacientes “asintomáticos” hasta aquellos que son congénitos, el tiempo de evolución de la enfermedad oscila entre los 0 años (asintomáticos) hasta los 37 años, desviación estándar de 7.69 (Tabla 2). En promedio la edad de inicio del padecimiento de nuestros pacientes se encuentra a los 10.22 años, con desviación estándar de 12.23 y mediana de 7.

	Tiempo de Evolución Asintomáticos - 37 años
Desviación Estándar	7.69 años
Moda	Asintomáticos
Mediana	7 años
Promedio	7.69 años

Tabla 2. Tiempo de evolución.

Se estudiaron 120 oídos (60 derechos y 60 izquierdos), de éstos, 47 presentaron audición normal (39%), el resto, 73 oídos (61%) presentaron algún grado de hipoacusia.

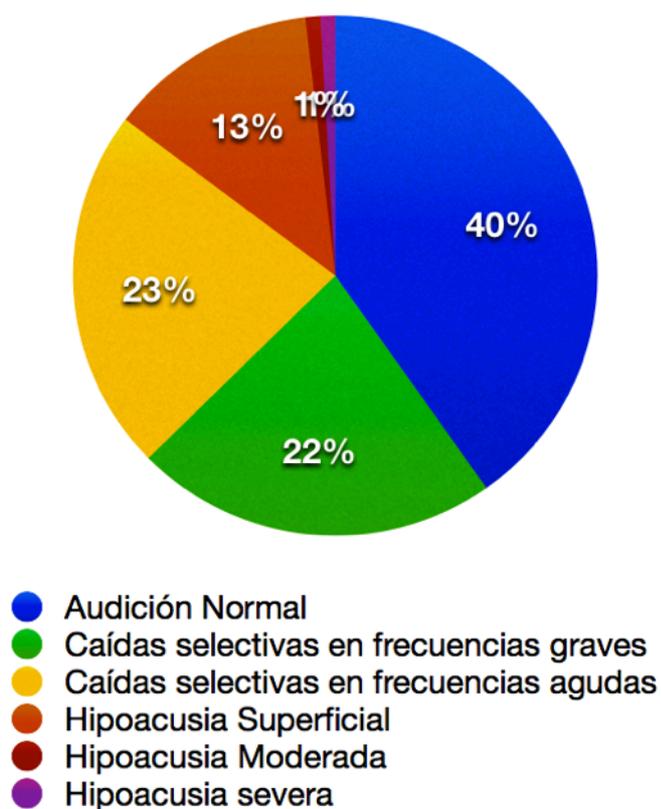


Tabla 3. Porcentaje de audición normal bilateral 40% correspondiente a 47 oídos, y 60% restante corresponde a algún grado de pérdida auditiva la cual corresponde a los 73 oídos restantes.

Hipoacusia	Clasificación	Oído Derecho		Oído Izquierdo		total
		cantidad	%	cantidad	%	
AUDICION NORMAL	1	26	43	22	37	48
CAIDAS SELECTIVAS graves	2	9	15	18	30	27
CAIDAS SELECTIVAS agudas	3	15	25	12	20	27
SUPERFICIAL	4	8	13	8	13	16
MEDIA	5	1	2	0	0	1
SEVERA	6	1	2	0	0	1
PROFUNDA	7	0	0	0	0	
TOTAL		60	100	60	100	120

Tabla 4. Promedio de hipoacusia.

En el umbral total de las frecuencias de la audiometría tonal se encuentran caídas selectivas en frecuencias graves y agudas (Tabla 5), siendo más pronunciadas los promedios del oído derecho que los del oído izquierdo. (Tabla 5.1 y 5.2)

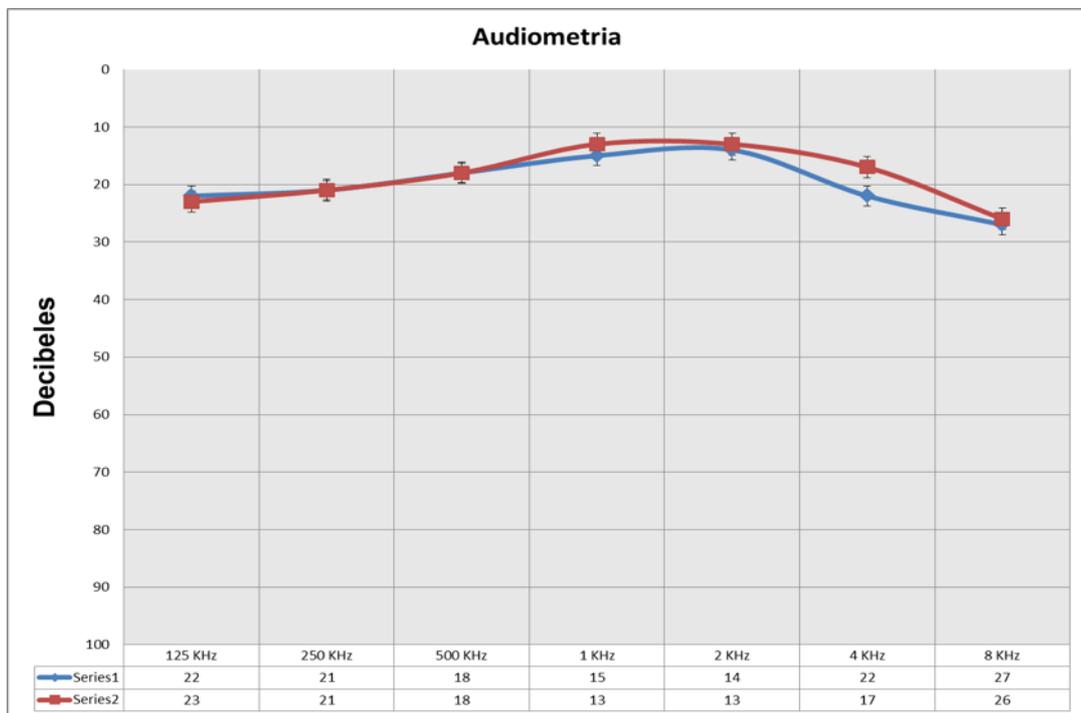


Tabla 5. Promedio de frecuencias de la audiometría tonal.

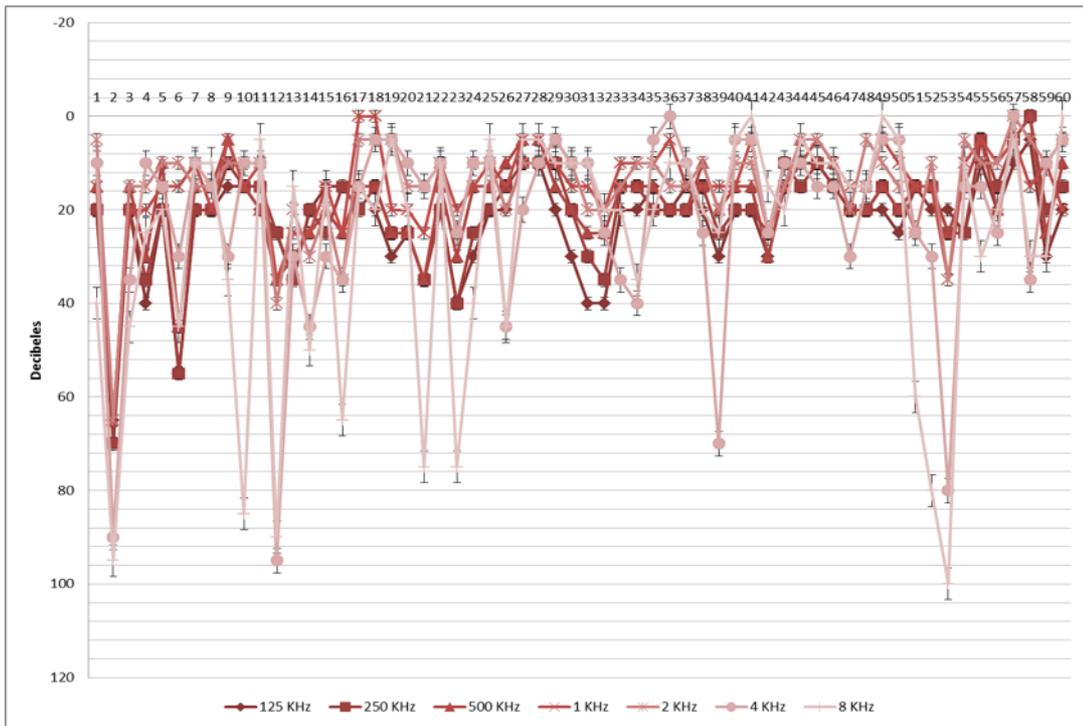


Tabla 5.1 Resultados de la audiometría tonal del oído derecho.

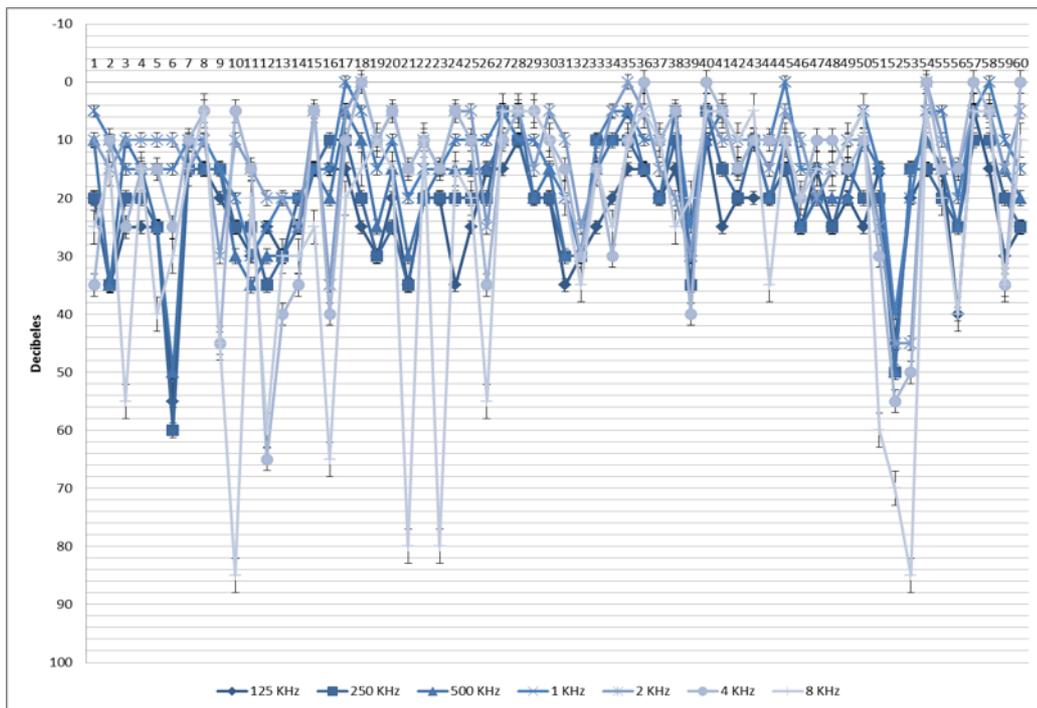


Tabla 5.2 Resultados de la audiometria tonal del oído izquierdo.

En el estudio de logaudiometría los resultados se clasificaron en normales, sensoriales o conductivos. (Tabla 6 y 7)

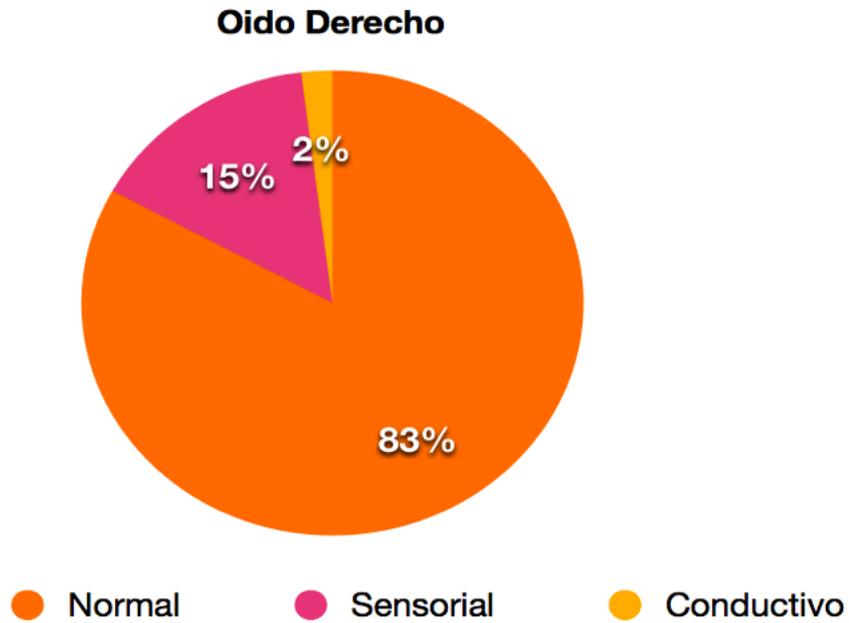


Tabla 6. Resultados de la logaudiometría del oído derecho 83% de los oídos fueron normales, 15% corresponden a una pérdida sensorial y el 2% a una pérdida conductiva.

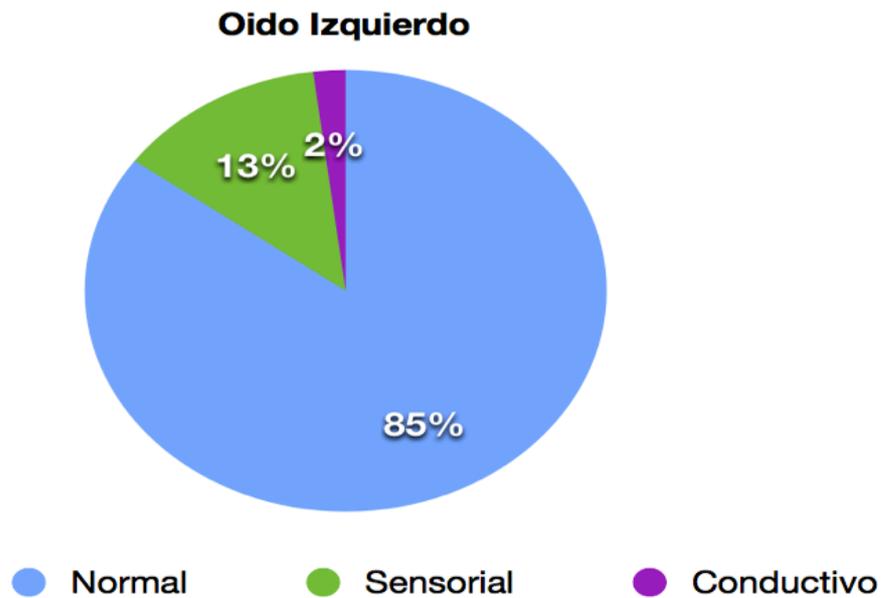


Tabla 7. Resultados de la logaudiometría del oído izquierdo 85% de los oídos fueron normales, 13% corresponden a una pérdida sensorial y el 2% a una pérdida conductiva.

En la audiometría de Altas frecuencias encontramos caídas abruptas de manera individual, incluso en los pacientes con audición normal, aunque en el promedio de frecuencias no se observan caídas pronunciadas (Tabla 8, 8.1 y 8.2).

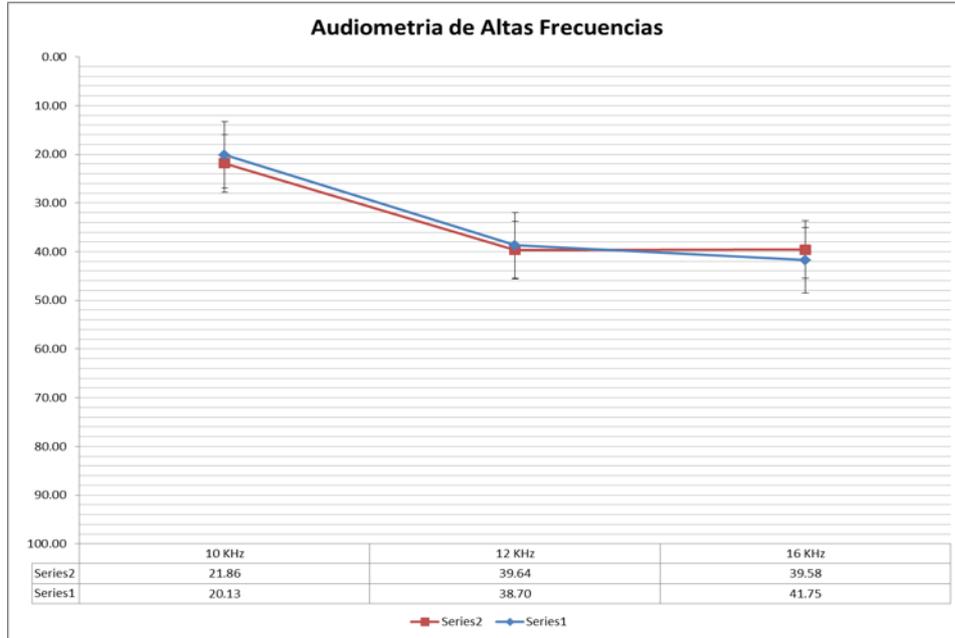


Tabla 8 Promedio de frecuencias de la Audiometría de Altas Frecuencias.

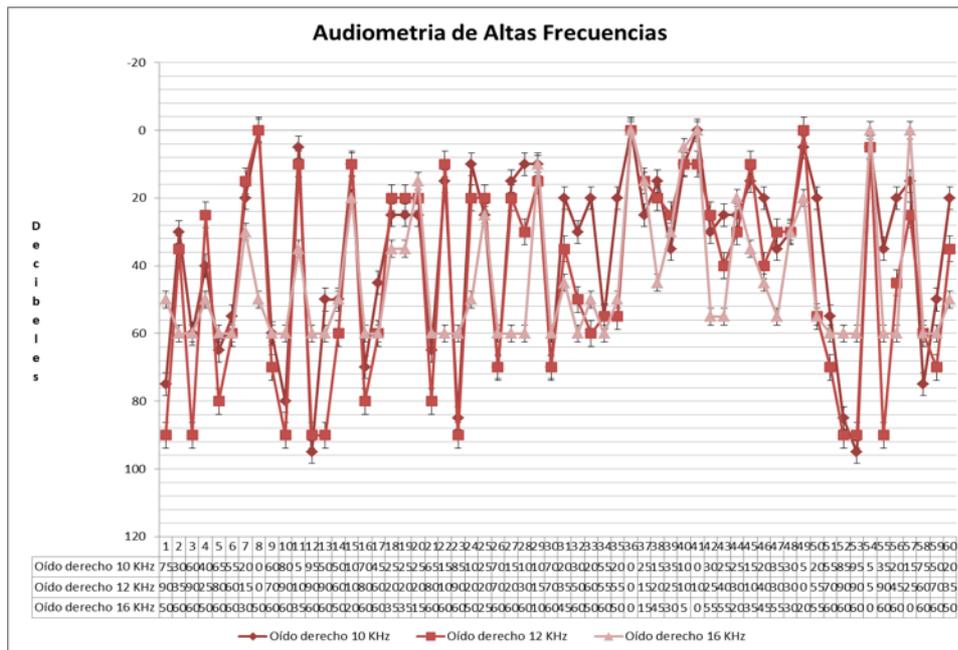


Tabla 8.1. Resultados de la Audiometría de Alta Frecuencias en el oído derecho

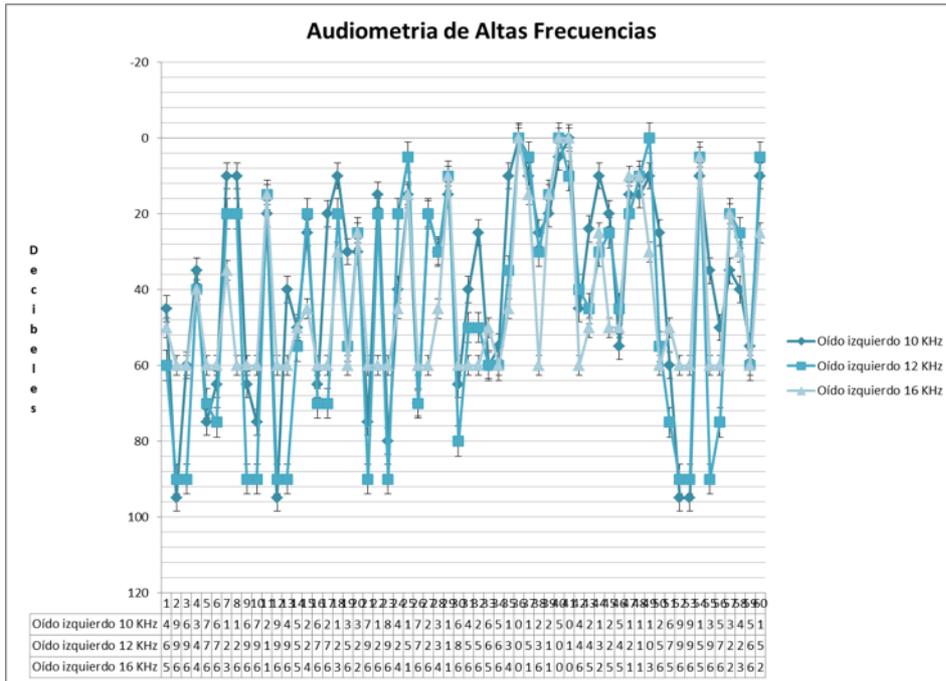
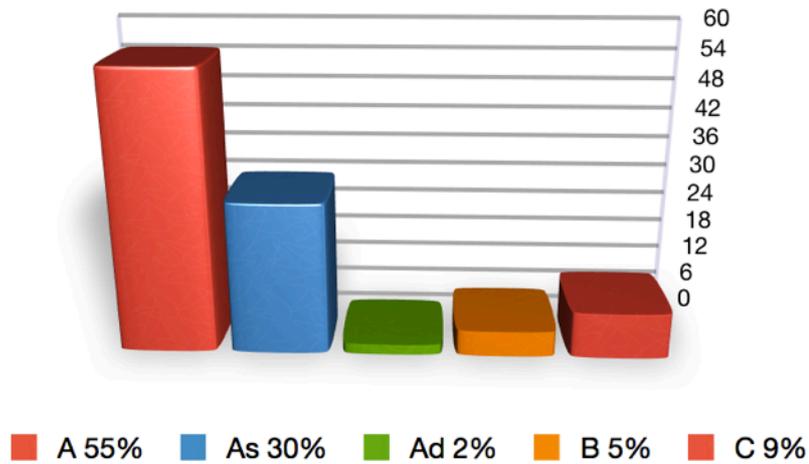


Tabla 8.2. Resultados de la Audiometría de Altas Frecuencias en el oído izquierdo

Los resultados observados en la timpanometría descartaron patología de oído medio ya que sólo el 14% de los pacientes presentaron curvas B y C de Jerger, el 87% de los oídos restantes presentaron curvas tipo A, As y Ad de Jerger. (Tabla 9)



Porcentaje de Curvas de Timpanometría (clasificación Liden-Jerger)

Tabla 9. Porcentaje de curvas de timpanometría

Los reflejos estapediales se clasificaron en presentes, parcialmente presentes, con reclutamiento y ausentes. (Tabla 10), el 41% de los oídos presentaron reflejos estapediales presentes, similar al 39% de los oídos que presentaron audición normal, corroborando los resultados obtenidos.

	PRESENTES	AUSENTES	RECLUTAMIENTO	PARCIALMENTE PRESENTES
IPSILATERALES	24	21	1	14
CONTRALATERALES	18	28	0	14
IPSILATERALES	26	19	1	14
CONTRALATERALES	22	25	0	13

Tabla 10. La presencia de reflejos estapediales

En las emisiones otoacústicas el promedio global del oído derecho se encuentra en 74 y 67 en oído izquierdo (Tabla 11), lo cual demuestra que el oído izquierdo no está funcionando adecuadamente. Analizando por frecuencias, la de 2KHz es la única que se encontró por arriba de 70%. Con respecto al oído derecho, solo la de 1.5 se encontró por arriba de 70%.

EMISIONES OTOACÚSTICAS												
	Global		Frecuencias									
	O.D.	O.I.	1	1.5	2	3	4	1	1.5	2	3	4
PROMEDIO	74	67	64	77	65	63	47	51	69	75	64	52
Desviación Estándar	27	30	41	34	42	39	40	44	39	35	38	40
MODA	98	98	0	99	0	0	0	0	0	99	0	0
MEDIANA	87	76	83	95	91	83	64	67	91	90	80	69

Tabla 11. Promedio global y por frecuencias de las emisiones otoacústicas.

Se realizó correlación entre el grado de hipoacusia separando el oído derecho del oído izquierdo y el tiempo de evolución de la enfermedad, encontrando una

rho de 0.2832 y de 0.1808 respectivamente, ligeramente positivas, pero sin ser estadísticamente significativas. (Tabla 12 y 13).

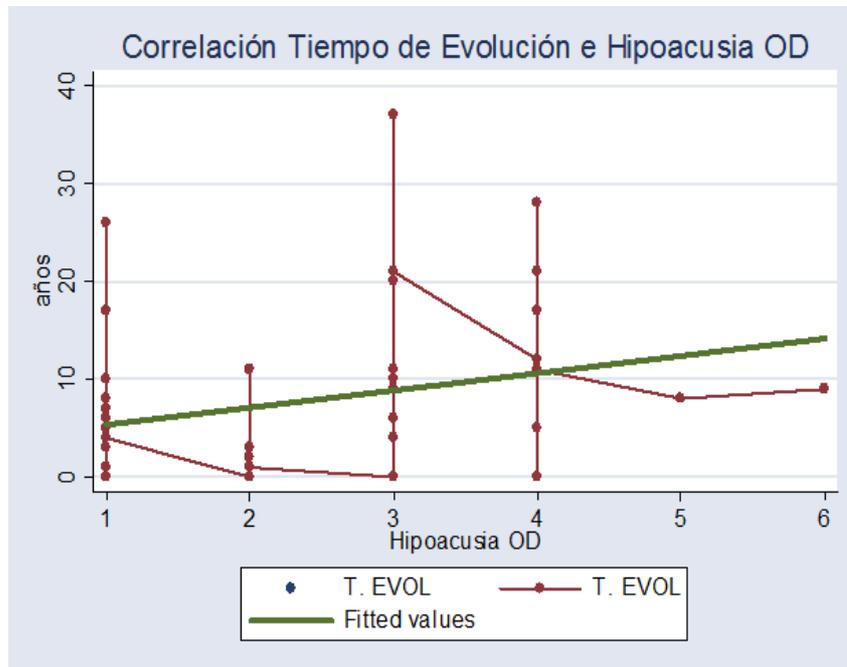


Tabla 12. Correlación de tiempo de evolución y grado de hipoacusia de oído derecho.

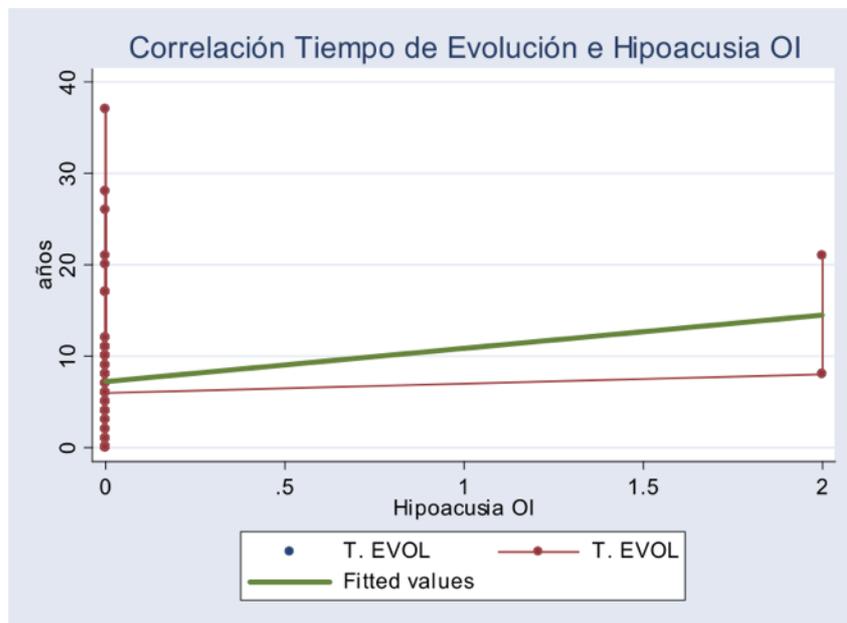


Tabla 13. Correlación de tiempo de evolución y grado de hipoacusia de oído izquierdo.

Se realizó también correlación entre el grado de hipoacusia y la presencia de reflejos estapediales ipsilaterales y contralaterales separando el oído derecho del oído izquierdo, encontrándose las siguientes rho de Spearman 0.0148 y

0.0572 respectivamente. (Tabla 14 y 15) Prácticamente no existe correlación alguna.

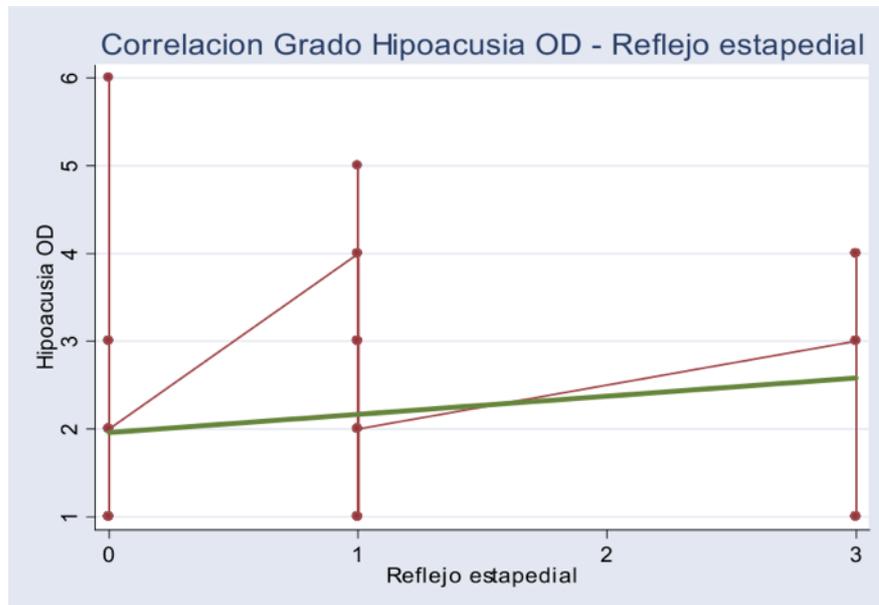


Tabla 14 Correlación del grado de hipoacusia del oído derecho y los reflejos estapediales ipsilaterales.

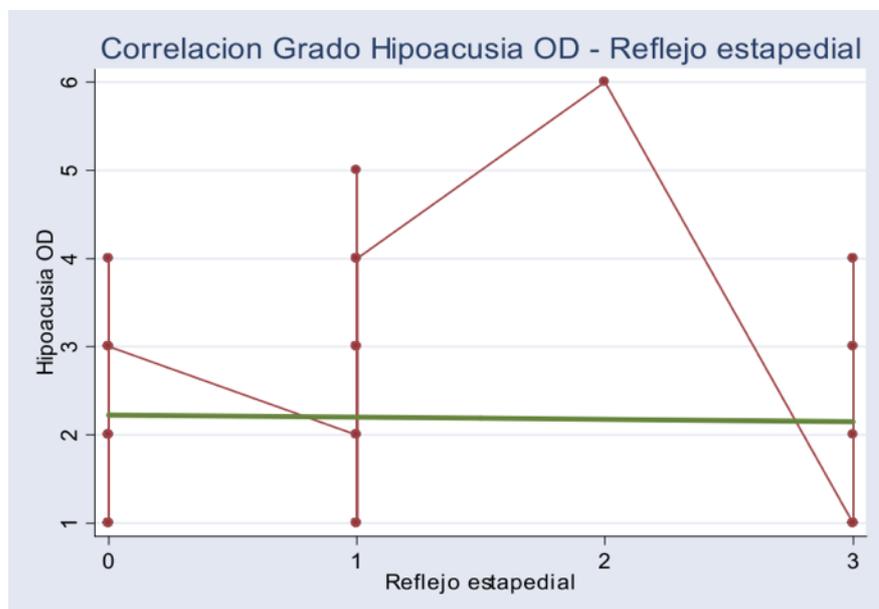


Tabla 15 Correlación del grado de hipoacusia del oído derecho y los reflejos estapediales contralaterales.

Lo mismo sucedió cuando se estudiaron los reflejos contralaterales, encontrándose la rho de Spearman de 0.2832 y de 0.1808 en oído derecho e izquierdo respectivamente. Los cuales también mostraron muy pobre correlación y sin significancia estadística. (Tabla 16 y 17)

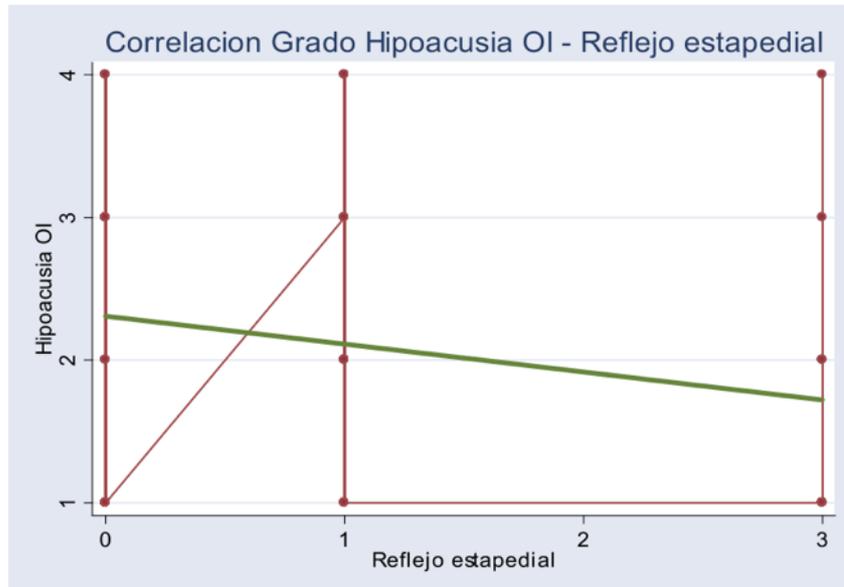


Tabla 16 Correlación del grado de hipoacusia del oído izquierdo y los reflejos estapediales ipsilaterales.

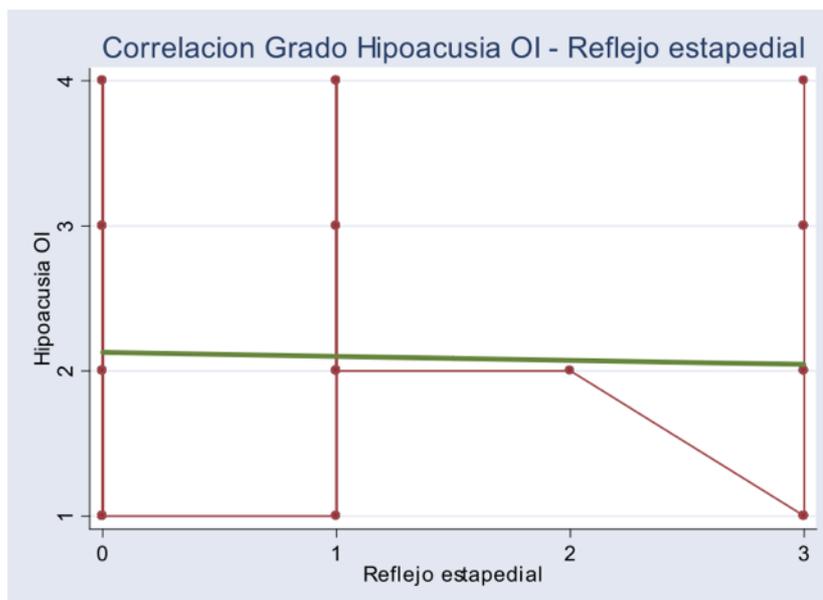


Tabla 17 Correlación del grado de hipoacusia del oído izquierdo y los reflejos estapediales contralaterales.

CAPÍTULO IV

25. DISCUSIÓN

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) es una condición neurogenética de los desórdenes de tripletes repetidos. Presenta un patrón de herencia autosómica dominante con expresión variable y es el desorden autosómico dominante más común de las formas de distrofia muscular del adulto, caracterizado por un cuadro multisistémico con degeneración muscular progresiva asociada a debilidad y pérdida en el tejido muscular.

En pacientes con DM1 la valoración audiológica está pobremente estudiada, y el mecanismo de ésta disminución auditiva permanece poco entendida. Recientemente, ha habido un gran interés en estudiar la función auditiva en las enfermedades nerviosas y musculares [13, 15]. En nuestros pacientes encontramos alta prevalencia de pérdida auditiva en altas frecuencias, implicando una disfunción precoz del sistema auditivo no sintomática.

Se sugiere que la duración de la enfermedad y la pérdida auditiva están íntimamente relacionadas. La explicación para la hipoacusia en las altas frecuencias puede ser el retraso de la onda auditiva entre la cóclea y el nervio coclear (complejo I-V de los Potenciales provocados auditivos de tallo cerebral) [14].

El funcionamiento de las CPE no ha sido completamente investigado en DM1, se especula que existe una alteración en la electro movilidad de las mismas, o puede estar relacionada a una unión o ensamble alterno irregular de los canales iónicos de la miosina del citoesqueleto que interviene con los canales de la membrana de las. [13, 15]

No se han evidenciado cambios anatómicos a nivel del conducto auditivo interno ni del VIII par craneal, por medio de la Resonancia Magnética. [16]

La hipoacusia de altas frecuencias en pacientes con DM1 ha sido previamente reportada [13, 14, 15 y 16], pero el mecanismo de esta falla auditiva permanece pobremente entendida, sin embargo esta hipofunción precoz auditiva puede desencadenar una disfunción temprana del sistema auditivo.

En estudios previos se realizaron audiometrías de tonos puros donde encontraron pérdidas auditivas en altas frecuencias [13, 14, 15 y 16], 2 autores hacen referencia a pérdidas en las frecuencias bajas [13 y 15] ninguno reporta anomalías en la timpanometría, mientras que el 14% de nuestros pacientes presentaron alteraciones en la misma, ya que en todas sus valoraciones presentaron el mismo tipo de curva con una exploración audiológica normal.

Huygen [14] realizó medición de reflejos estapediales reportándolos normales, en nuestro estudio 50 oídos presentaron reflejos normales y los 70 restantes estaban ausentes o parcialmente presentes, lo cual se podría explicar por la miotonía de estos pacientes.

Pisani y Balatsouras [13 y 15] realizaron emisiones otacústicas en sus estudios y las reportan como normales excepto en la frecuencia de 2KHz donde observaron caídas considerables, mientras que nosotros la única frecuencia que encontramos conservada fue la de 1.5 KHz en el oído derecho y la de 2KHz en el oído izquierdo. Es importante recalcar que nuestro estudio cuenta con el doble de la población estudiada por los autores previamente mencionados.

Por el momento ninguno de los artículos ha informado sobre la realización de la audiometría de altas frecuencias, que a pesar de no ser un estudio estandarizado, si permite obtener datos importantes acerca de la pérdida

auditiva en nuestros pacientes ya que a pesar de presentar audición normal en la audiometría tonal convencional, muchos de nuestros pacientes presentaron caídas abruptas cuando se les realizó esta prueba.

Se esperaba encontrar algún tipo de correlación entre el grado de hipoacusia y el tiempo de evolución de la enfermedad ya que las manifestaciones clínicas de la distrofia miotónica podrían afectar no solamente la estructura sino también el funcionamiento coclear ya que se sabe que la distrofia muscular, la hiperglicemia, los cambios hormonales y ortostáticos debido a hipotensión, pueden alterar la función muscular del oído medio y el equilibrio ortostático y la función de las células del oído interno.

Pensamos que existe un cambio a nivel coclear tal como afirman Pisani y Balatsouras [13 y 15] ya que tomando en cuenta la anatomía coclear podríamos relacionar los cambios a nivel de las altas frecuencias con el daño en la base coclear por el impacto de la onda viajera sobre estas frecuencias y la necesidad de las células pilosas externas de contraerse para adaptarse a este fenómeno, ya que su contracción es casi similar a la de los músculos esqueléticos podríamos inferir que estas células también presentan algún tipo de miotonía, o los cambios iónicos que afectan generalmente a los canales de calcio podrían estar afectando el adecuado funcionamiento de estas células.

Con los resultados obtenidos nuestras recomendaciones a los pacientes con diagnóstico de distrofia miotónica, fueron evitar la exposición a ambientes ruidosos, un control estricto de la enfermedad y un control bianual si presentaban audición normal o una revisión anual si presentaban algún tipo de hipoacusia, así como valorar la adaptación de auxiliares auditivos si el paciente lo requería.

CAPÍTULO V

CONCLUSIONES

1. De acuerdo a nuestros resultados, los pacientes con Distrofia Miotónica presentan hipoacusia en las altas y bajas frecuencias, siendo mas pronunciadas las pérdidas en las altas frecuencias y en el oído izquierdo el que se ve más afectado.
2. La logaudiometría corroboró los resultados obtenidos en la audiometria tonal.
3. La audiometría de altas frecuencias presentó pérdidas considerables y es el oído izquierdo el que se ve más afectado
4. La timpanometría mostró que no hay alteraciones importantes a nivel de oído medio.
5. Los resultados de los reflejos estapediales concuerdan con los resultados audiométricos.
6. Las emisiones otoacústicas demostraron que las células pilosas externas están comprometidas, siendo el oído izquierdo el más afectado. Las frecuencias que se encontraron conservadas fueron las de 2kHz en el oído izquierdo y la de 1.5kHz en el oído derecho.
7. La valoración audiológica y seguimiento audiológico de los pacientes con Distrofia Miotónica debería ser parte de la valoración y seguimiento integral de los pacientes con distrofia miotónica tipo 1.

CAPÍTULO VI

BIBLIOGRAFIA

1. Zerylnick, C., et al., *Normal variation at the myotonic dystrophy locus in global human populations*. Am J Hum Genet, 1995. **56**(1): p. 123-30.
2. Alan E.H. EMERY. Neuromuscular Disorders: Clinical and molecular Genetics (1999) Myotonic Dystrophy: Clinical and molecular aspects cap. 15, pp 357-360. (Barry Brewster. Patricia Groenen. Bé Wieringa)
3. Magana, J.J., et al., *Distribution of CTG repeats at the DMPK gene in myotonic dystrophy patients and healthy individuals from the Mexican population*. Mol Biol Rep. **38**(2): p. 1341-6.
4. Magana, J.J., N. Leyva-Garcia, and B. Cisneros, *Pathogenesis of myotonic dystrophy type 1*. Gac Med Mex, 2009. **145**(4): p. 331-7.
5. Magana, J.J. and B. Cisneros, *Perspectives on gene therapy in myotonic dystrophy type 1*. J Neurosci Res. **89**(3): p. 275-85.
6. AFM 12/2010 • ISSN : 1769-1850 • Rédaction : M.O. Schanen-Bergot • Validation : G. Bassez • e-mail : myoinfo@afm.genethon.fr • Mise en page : a2i graphic • Impression : Taag 01 65 25 40 40Harper PS, Harley HG, Reardon W, Shaw DJ. Anticipation in myotonic dystrophy: new light on an old problem. Am J. Hum. Genet. 1992;51:10-6.
7. Harley HG, Rundle SA, Reardon W, Myring J, Crow S, Brook JD, Harper PS, SHAW DJ. Unstable DNA sequence in Myotonic Dystrophy. Lancet. 1992;339:1125- 8. trophy. Neurology. 1992;42(1):91-4.
8. Mahadevan M, Tsilfidis C, Sabourin L, Shutler G, Amemiya C, Jansen G, Neville C, Narang M, Barcelo J, O'Hoy K, Leblond S, EarleMacdonald J, De Jong PJ, Wieringa B, Korneluk RG. Myotonic dystrophy mutation: an

unstable CTG repeat in the 3' untranslated region of the gene. *Science*. 1992;255:1253-1255.

9. Lavedan C, HOFMANN H, SHELBOURNE P, DUROS C, SAVOY D, JOHNSON K, JUNIEN C. Prenatal diagnosis of myotonic dystrophy using closely linked flanking markers. *J. Med Genet*. 1991;28 (2):89- 91.
10. Koch MC, Grimm T, Harley HG, Harper PS. Genetic risks for children of women with myotonic dystrophy. *Am. J. Hum. Genet*. 1991;48:1084-91.
11. Helga V. Toriello; William Reardon; Robert J. Gorlin. Hereditary hearing loss and its syndromes. Second edition. Oxford university press 2004.
12. Bonifaz D, CR. Loza A, AV. Artículo de caso clínico: Distrofia Miotónica o de Steinert. Hospital Militar Quito, Servicio de Fisiatría; 2005, pp 1-8.
13. Pisani, V., et al., *Early subclinical cochlear dysfunction in myotonic dystrophy type* *Eur J Neurol*. **18**(12): p. 1412-6.
14. Huygen, P.L., W.I. Verhagen, and J.F. Noten, *Auditory abnormalities, including 'precocious presbycusis', in myotonic dystrophy*. *Audiology*, 1994. **33**(2): p. 73-84.
15. Balatsouras, D.G., et al., *Inner ear dysfunction in myotonic dystrophy type 1*. *Acta Neurol Scand*.
16. Wright, R.B., R.H. Glantz, and J. Butcher, *Hearing loss in myotonic dystrophy*. *Ann Neurol*, 1988. **23**(2): p. 202-3.
17. Paul W. Flint, Bruce H. Haughey, Valerie J. Lund, John K. Niparko, Mark A. Richardson, K. Thomas Robbins, J. Regan Thomas, Cummings *Otolaryngology - Head and Neck Surgery: Head and Neck Surgery*, Edición 5 Elsevier Health Sciences, 2010

18. Carlos Suárez, Luis María Gil Carcedo, *Tratado de otorrinolaringología y cirugía de cabeza y cuello: Otología*, Edición 2, Ed. Médica Panamericana, 2007
19. Victor Goodhill, *Ear diseases, deafness, and dizziness*, Medical Dept., Harper and Row, 1979
20. Enrique Salesa Batlle, Enrique Perelló Scherdel, Alfredo Bonavida Estupiñá, *Tratado de audiología*, Elsevier España, 2005
21. Hernández O F, Flores R T, Peñaloza L Y. *Registros electrofisiológicos para el diagnóstico de la patología de la comunicación humana*, Instituto Nacional de la Comunicación Humana, Secretaria de Salud, México DF, 1997 , pp 301
22. Hernández H., Gutiérrez M., *Hipoacusia inducida por ruido : estado actual*. Rev. Cubana Med. Milit. 2006; 35 (4)
23. Jack Katz, *Handbook of clinical audiology*, fifth edition 2002. Lippincott Williams & Wilkins
24. BIAP Recommendation n° 02/1 bis *AUDIOMETRIC CLASSIFICATION OF HEARING IMPAIRMENTS*, 1996
25. Lehnhardt Ernst. *Práctica de la Audiometría*, editorial Panamericana. Argentina 1992.
26. De Sebastián Gonzalo, Badaraco José J. *Audiología práctica*. Editorial Médica Panamericana 4ª edición, 1992.
27. Perello, J. *Exploración Audi foniátrica*. Ed. Científico medica, Barcelona España 1980
28. Gutiérrez F.I., Osorio E., *Estandarización en la audiometría de altas frecuencias*. An. Otorrinolaringol. Méx; 46 (3): 107-109, Jun. – Ago. 2001

29. Collins E. *"Injury to the ears among battle casualties of the western desert"* J.Laryng. Oto]. 59, 1—15. Jan 1944.
30. Moore, D.A. *"A review of the nature and problem of impulse noise damage of the soldiers hearing and its prevention"*. J. Roy. Army Med. Cps. 122. 158—169, 1976.
31. Fernández R., Nuñez C., *Normalización de las pruebas audiológicas: La Impedanciometría*. Revista electrónica de audiolología, 2004.
32. Charles D., *Eustachian tube: structure, function, role in otitis media*. Bluestone BC Decker Inc 2005.
33. Suárez H. Velluti R. A. *La Cóclea, Fisiología y Patología*. Ediciones Trilce, 2001.
34. Uribe Escamilla R, Durand Rivera J.A. *Bases técnicas y fisiológicas de las emisiones otoacústicas transitorias*. An ORL Mex Vol 50, No 4, 2005.
35. Poblano, Adrián, Avalos, Blanca Flores. *"La utilidad clínica de las emisiones otoacústicas"*, *Temas básicos de audiolología. Aspectos médicos*. Instituto de la Comunicación Humana, Trillas, México, 2003.
36. Robinette M,S; Glatke T, J. *Otoacoustic emissions Clinical Applications* New York Thieme, 1997 63-109, 151-202.
37. Zimatore G, Giuliani A, Parlapiano C, Grisanti G, Colosimo A. Revealing deterministic structures in click-evoked otoacoustic emissions. J Appl Physiol 2000;88:1431-7.
38. José Miguel Boix y Palacián. *Acústica y audiometría*. Editorial Club Universitario, 2010

CAPITULO VII

ANEXOS

ANEXO 1



INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACION
SUBDIRECCION DE AUDIOLOGIA, FONIATRIA Y
PATOLOGIA DE LENGUAJE
CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

PROTOCOLO DE ESTUDIO DE PACIENTES CON DISTROFIA MIOTONICA
TIPO 1

México D.F., a _____ de _____ del 20_____

Por este conducto doy mi consentimiento para recibir la valoración audiológica misma que no pone en peligro mi vida, toda vez que el Médico me explique lo relacionado con mi padecimiento y el tratamiento a seguir. Así como el participar en el protocolo de Investigación Clínica de la Institución referente a la Distrofia Miotónica tipo I.

Me comprometo a RESPETAR las citas médicas, acudir a todos los servicios donde se me envíe. Así mismo, tengo obligación de acudir a mi cita el día y hora programada con mi médico.

NOMBRE DEL PACIENTE: _____

RESPONSABLE O TUTOR DEL PACIENTE: _____

No. DE REGISTRO: _____

TELEFONO: _____

FIRMA DEL PACIENTE O RESPONSABLE O TUTOR: _____

NOMBRE DEL TESTIGO: _____

FIRMA: _____

NOMBRE DEL TESTIGO: _____

FIRMA: _____

Berenice Rivera Mercado

Cedula Profesional. 6072280

ANEXO 2

AUDIOMETRIA.

Es una prueba subjetiva no invasiva y rápida, útil para realizar un diagnóstico de la patología auditiva. El estudio audiométrico tonal liminar es considerado como el estándar de oro en la detección de daño auditivo.

Para realizar una Audiometria se necesitan un audiómetro y una cabina insonorizada. El paciente debe presentar un estado cognitivo y de conciencia suficiente para la realización de la prueba. Se acompaña al paciente hacia al interior de la cámara sonoamortiguada donde se le solicita que tome asiento [37], se colocan los auriculares TDH39 (con la misma indicación de colores que el muñeco de Fowler: [26] rojo a la derecha y el azul a la izquierda), procurando que no compriman demasiado el pabellón auricular, enseñándole el botón que sirve para contestar, indicándole que siempre que “oiga” el tono o sonido, toque el botón o que levante la mano al escuchar el sonido. Los auriculares valoran la capacidad auditiva por la vía aérea en un rango de frecuencias que va de 125 a 8.000 Hz en incrementos de una octava [25]. El percutor valora la audición por vía ósea entre 250 y 4.000 Hz. En lo referente a la intensidad del estímulo sonoro, los audiómetros emiten señales entre 0 y 120 dB por ambas vías. Se comienza la realización de la prueba por el oído por el que el paciente refiere tener mejor audición. La primera vía que se explora es la vía aérea comenzando con estímulos sonoros de 1.000 Hz a una intensidad mínima que se va incrementando de 5 en 5 dB hasta llegar a la mínima intensidad audible por el paciente. A continuación se exploran las frecuencias agudas de forma consecutiva (2.000, 4.000 y 8.000 Hz) y después las graves (500, 250 y 125 Hz). Se realiza el mismo proceso con el oído peor y se reexaminan las

frecuencias en las que se hayan obtenido resultados anómalos, reportando el oído derecho con un círculo rojo y el oído izquierdo con un cruz azul. Una vez determinadas las gráficas de audición por vía aérea, se explora la vía ósea. De nuevo se explora en primer lugar el oído mejor y luego el peor. Se debe identificar siempre a qué oído corresponde cada audiometría.

Al final de haber obtenido los resultados de todas las frecuencias se realiza un promedio de las frecuencias totales estudiadas PTT sumándolas y dividiéndolas entre 7, clasificando los resultados en audición normal cuando los resultados se encuentran entre los -10 y los 20 dB, hipoacusia leve o superficial cuando los resultados se encuentran entre los 21 y los 40dB, hipoacusia media cuando los resultados se encuentran entre los 41 y los 60dB, hipoacusia severa cuando los resultados se encuentran entre los 61 y los 80dB y en hipoacusia profunda cuando los resultados se encuentran entre los 81 y los 120dB.

ANEXO 3

LOGOAUDIOMETRIA

La audiometría verbal o logoaudiometría es como “la determinación cuantitativa de la capacidad de un oyente para reconocer sonidos del habla”.

Para realizar una Logoaudiometria se necesitan un audiómetro y una cabina insonorizada. El paciente debe presentar un estado cognitivo y de conciencia suficiente para la realización de la prueba. Se acompaña al paciente hacia al interior de la cámara sonoamortiguada donde se le solicita que tome asiento [37], se colocan los auriculares TDH39 (con la misma indicación de colores que el muñeco de Fowler: [26] rojo a la derecha y el azul a la izquierda), procurando que no compriman demasiado el pabellón auricular.

El procedimiento logoadiometrico consiste en presentarle al paciente a través de los audífonos una lista de 10 palabras fonéticamente balanceadas que pueden ser monosílabos, bisílabos o trisílabos con voz viva o grabada las cuales tiene que repetir. Se calculan los porcentajes correctos de repetición en diversas intensidades, tomando como punto de partida el umbral auditivo del paciente en las frecuencias de 500, 1000 y 2000 Hz, realizando incrementos de 20dB. Al aumentar la intensidad de un vocablo, se encuentran sucesivamente el sujeto 4 umbrales diferentes [28].

A)Umbral de detectabilidad de la voz: Cuando se oye la voz pero no se entiende.

B)Umbral de detectabilidad de la palabra: Cuando se contesta correctamente la primera palabra.

C)Umbral de captación o inteligibilidad: Es la intensidad en al que se contesta el 50% de las palabras.

D)Umbral de discriminación o de máxima comprensión: En el sujeto con audición normal llega al 100%. Este umbral representa el mayor número de palabras repetidas correctamente.

ANEXO 4

AUDIOMETRIA DE ALTAS FRECUENCIAS

Es una prueba subjetiva no invasiva y rápida, útil para realizar un diagnóstico de la patología auditiva. El estudio audiométrico tonal liminar es considerado como el estándar de oro en la detección de daño auditivo.

Para realizar una Audiometría se necesitan un audiómetro y una cabina insonorizada. El paciente debe presentar un estado cognitivo y de conciencia suficiente para la realización de la prueba. Se acompaña al paciente hacia al interior de la cámara sonoamortiguada donde se le solicita que tome asiento [37], se colocan los auriculares EAR 32 (con la misma indicación de colores que el muñeco de Fowler: [26] rojo a la derecha y el azul a la izquierda), procurando que no compriman demasiado el pabellón auricular, enseñándole el botón que sirve para contestar, indicándole que siempre que “oiga” el tono o sonido, toque el botón o que levante la mano al escuchar el sonido. Los auriculares valoran la capacidad auditiva por la vía aérea en un rango de frecuencias que va de 10000 a 16000 Hz en incrementos de una 1.5 octavas

Se realizó el estudio en las frecuencias de 10, 12 y 16kHz con tonos comenzando con el mejor oído utilizando estímulos sonoros a una intensidad mínima que se va incrementando de 5 en 5 dB hasta llegar a la mínima intensidad audible por el paciente. Se realiza el mismo proceso con el oído peor y se reexaminan las frecuencias en las que se hayan obtenido resultados anómalos, reportando el oído derecho con un círculo rojo y el oído izquierdo con una cruz azul. Una vez determinadas las gráficas de audición por vía aérea. Se debe identificar siempre a qué oído corresponde cada audiometría.

ANEXO 5

TIMPANOMETRIA

La impedancia es un término físico que designa el conjunto de factores que oponen una resistencia. La impedanciometría es por tanto un examen audiológico cuyo objetivo es la medida de las impedancias o resistencias del fenómeno auditivo, específicamente del oído medio. Se trata de una exploración objetiva, por lo que a diferencia de la audiometría no se precisa la participación activa del paciente. La medición de las resistencias auditivas se realiza mediante un instrumento especialmente diseñado llamado impedanciómetro. Permitirá obtener información acerca de la presión del oído medio, la integridad y movilidad de la membrana timpánica y la continuidad de la cadena osicular. Se habla de impedancia máxima cuando la movilidad del complejo osicular y de la membrana es mínima y se encuentra por tanto alterada.

Colocación de la sonda con una oliva de protección de tamaño adecuado al CAE, traccionando levemente el pabellón hacia arriba y atrás mientras se inserta la misma con un movimiento giratorio (en el caso de los niños pequeños la tracción se realiza hacia abajo y afuera, por la morfología de su CAE). Dirigir la sonda en dirección a la membrana timpánica, ya que si se dirige hacia la pared del CAE puede quedar bloqueada en el mismo e inducir a errores en los resultados. Cuando la sonda queda perfectamente adaptada en el conducto auditivo externo convirtiéndolo en una cavidad hermética se comienza con la prueba. La medición habitual se realiza con tono de sonda de 226 Hz (aunque existe en el mercado instrumentos con tonos de 220 y 275 Hz). El interior de la sonda está constituido por tres conductos que la atraviesan de lado a lado:

- Uno de estos conductos está conectado a una bomba de presión que permite cambiar y calibrar la presión que hay en la cavidad hermética creada.
- El segundo conducto está conectado a un altavoz que emite un tono, generalmente de baja frecuencia, y a una intensidad constante. Este tono será absorbido por la membrana timpánica y por la cadena de huesecillos del oído interno. En un oído normal, en condiciones basales, cuando la presión dentro de la cavidad artificial es igual a la de la cavidad timpánica, la movilidad del complejo timpánico oscilar es máxima, es decir, la impedancia es mínima, y la cantidad del tono de prueba reflejada es mínima.
- El tercer conducto está conectado a un micrófono que recibe el tono de prueba reflejado y lo transforma en una señal eléctrica que puede cuantificarse mediante un instrumento denominado voltímetro.

Las morfologías timpanométricas varían de manera notoria, según el componente de admitancia media y la frecuencia de tono de la sonda (226Hz y 678 Hz) que se utiliza para ello. Existen diferentes tipos de timpanogramas de 226 Hz [24, 32].

1. TIPO A: Este timpanograma está caracterizado por un pico de altura y características normales y el pico de presión esta igual o cerca de la presión atmosférica (0 daPa), morfología normal con compliancia normal (0,3 hasta 1,6 cm³. con una media de 0,7 cm³) y centrado en 0 daPa (normal de -20 a +20, -50 a+ 50 otros autores Niños hasta -150 daPa). Este tipo de timpanograma tiene 2 subdivisiones:

1.1 TIPO As: Es similar al timpanograma anterior excepto en su amplitud máxima, o admitancia estática, se encuentra reducida, fenómeno típico de rigidez anormal en el oído medio causada por otosclerosis.

1.2 TIPO Ad: Muestra también una morfología timpanométrica y presión en oído medio normal, pero la admitancia pico es anormalmente alta. Este incremento en la amplitud guarda relación con discontinuidad osicular o patología de tímpano como membranas neoformadas.

2. TIPO B: Es un timpanograma plano y no puede ser observado ningún tipo de pico y es característico de presencia de líquido en el oído

3. TIPO C: Se caracteriza por la presencia de un pico de presión negativa, típicamente 150 daPas. Esta negatividad guarda relación con disfunción de la trompa de Eustaquio.

ANEXO 6

REFLEJOS ESTAPEDIALES

Este reflejo protege al oído de sonidos intensos. Al ocurrir ello, el músculo estapedio se contrae y torna más rígida a la cadena y al tímpano. Estos cambios pueden ser detectados por el instrumento de inmitancia (usualmente mal llamado impedanciómetro). La vía aferente es a través del nervio auditivo, y la eferente a través del nervio estapedial (rama del nervio facial). Aparece con intensidades de 70-80 dB y es consensuado (aparece en ambos oídos). Puede ser estimulado y detectado en el mismo lado (ipsilateral) o estimulado en un oído y detectado en el otro (contralateral).

Se describe al paciente brevemente en que consiste la prueba y se le indica que no haga movimiento con la boca y la cara y sobre todo que no haga movimientos deglutorios durante la misma. Se le muestra la sonda con su Terminal de protección, de plástico normalmente, diciéndole que se le va a introducir en la entrada del CAE. Si tiene dolor o cualquier incidencia le decimos que levante la mano para indicárnoslo y detener la prueba. En los niños estas instrucciones pueden modificarse en función de la colaboración del niño y también explicándolas a su acompañante.

Realización de la prueba: Colocación de la sonda con una oliva de protección de tamaño adecuado al CAE, traccionando levemente el pabellón hacia arriba y atrás mientras se inserta la misma con un movimiento giratorio (en el caso de los niños pequeños la tracción se realiza hacia abajo y afuera, por la morfología de su CAE). Dirigir la sonda en dirección a la membrana timpánica, ya que si se dirige hacia la pared del CAE puede quedar bloqueada en el mismo e inducir a errores en los resultados. Cuando la sonda queda perfectamente adaptada en

el conducto auditivo externo se comienza con la prueba. La medición habitual se realiza con tono de sonda de 226 Hz (aunque existe en el mercado instrumentos con tonos de 220 y 275 Hz).

Después de la realización del timpanograma se realiza el estudio del reflejo acústico tanto por vía homolateral (incluyen los impedanciómetros los tonos 500 Hz, 1000 Hz, 2000 Hz, 4000 Hz) como contralateral (auricular que se coloca en el oído contrario al que se introduce la sonda). Las intensidades de estimulación suelen iniciarse a 75-80 dB HL y van aumentando en pasos de 5 dB ó 10 dB, aunque también se pueden realizar de forma automática (según modelo de impedanciómetro).

El umbral del reflejo acústico es aquel en el que la respuesta equivale al 10% de la amplitud de la respuesta máxima. El umbral se encuentra entre 70-100 dB por encima del umbral audiométrico.

Test de Metz: Cuando la diferencia entre el umbral del reflejo acústico y el umbral tonal liminar en las frecuencias exploradas (500, 1000, 2000 y 4000 Hz) es menor de 60 dB es compatible con la existencia de recruitment en las hipoacusias neurosensoriales con afectación coclear, a esto se denomina test de Metz positivo, si es superior a 60 dB no existe recruitment y a esto se denomina test de Metz Negativo.

ANEXO 7

EMISIONES OTOACUSTICAS

El estímulo consiste en una serie de pares de tonos puros producidos por un altavoz, la frecuencia más baja se denomina F1 y la frecuencia más alta F2. Cuando el par de tonos llega a la cóclea, cada uno estimula un grupo diferente de células ciliadas externas, esto conduce a una vibración que genera un tercer tono que se conoce como emisiones otoacústicas del producto de distorsión (PD) las que son detectadas en el conducto auditivo externo a través de un micrófono y cuantificadas.

El procedimiento de prueba normalmente requiere menos de 2 minutos para ambos oídos. No es invasivo y no se requiere dar un sedante al paciente.

Las emisiones otoacústicas, se miden presentando al oído una serie de estímulos acústicos muy breves, usualmente clics, a través de una sonda que se inserta con una oliva de protección de tamaño adecuado al CAE, traccionando levemente el pabellón hacia arriba y atrás mientras se inserta la misma con un movimiento giratorio (en el caso de los niños pequeños la tracción se realiza hacia abajo y afuera, por la morfología de su CAE). Dirigir la sonda en dirección a la membrana timpánica, ya que si se dirige hacia la pared del CAE puede quedar bloqueada en el mismo e inducir a errores en los resultados. Cuando la sonda queda perfectamente adaptada en el conducto auditivo externo convirtiéndolo en una cavidad hermética se comienza con la prueba. Dentro de esta sonda hay un altavoz que genera el estímulo acústico y un micrófono que mide las emisiones otoacústicas resultantes que se producen dentro de la cóclea, y luego se transmiten de regreso a través del oído medio

hacia el conducto auditivo externo. La emisión resultante es captada por el micrófono, analizada, digitalizada y procesada por el hardware y el software del equipo audiológico especialmente diseñado. Las otoemisiones otoacústicas registradas, que son de muy bajo nivel, son diferenciadas del ruido de fondo ambiental por el software que se provee en el equipo.

Reproducibilidad del total de la onda (%): el valor de la correlación cruzada entre las ondas A y B, expresada como porcentaje. Reproducibilidad por bandas de medias octavas (%): después de que las ondas A y B son filtradas dentro del grueso de las bandas de medias octavas y centradas a 1.0, 1.5, 2.0, 3.0 y 4.0 kHz los coeficientes de correlación son computados para cada banda y expresados como un porcentaje. Banda de medias octavas SNR (señal de ruido de fondo) (dB): después de que las ondas A y B son filtradas dentro de los gruesos de banda de medias octavas y centradas a 1.0, 1.5, 2.0, 3.0 y 4.0 kHz la diferencia en poderes computados mediante la transformada rápida de Fourier se representa como la señal de ruido de fondo hacia cada centro de frecuencia.

Estabilidad (%): cambios que ocurren en la intensidad de los estímulos detectados entre el primero y cualquier estímulo subsiguiente en el periodo expresado como un porcentaje.

La reproducibilidad menor de 70 indica la existencia de un posible mal funcionamiento auditivo.

ANEXO 8

DIAGNÓSTICO MOLECULAR

Se tomaron muestras de sangre periférica a los pacientes que acudieron al área de rehabilitación neuromuscular del INR y que cumplieron con el diagnóstico clínico y electromiográfico para DM1.

Posteriormente, en el Laboratorio de Medicina Genómica del Departamento de Genética del INR, se aisló el ADN para su análisis genético. El análisis genético DMPK se realizó a través de PCR empleando un par de primers (P1 y P2) para flanquear los repetidos CTG y otro par (P3R y P4CTG) para mostrar las expansiones del triplete en el gen DMPK.

El primer P1 fue marcado con el fluoroforo “6-carboxi-fluoresceina” (FAM). Las muestras se analizaron por medio de electroforesis capilar en el secuenciador automatizado ABI PRISM 310 (Applied Biosystems, Foster City, CA, USA).

La determinación del número de repetidos fue determinado conforme a lo reportado por Falk M, et al. y Magaña JJ et al.

ANEXO 9



INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACION
HISTORIA CLINICA PROTOCOLO DE
DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1

NOMBRE:

EDAD:

No de REGISTRO:

ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES:

Malformaciones de oído/paladar

Distrofia miotónica tipo 1

Hipertensión arterial sistémica:

Diabetes Mellitus:

Cáncer:

ANTECEDENTES PERSONALES NO PATOLOGICOS:

Tabaquismo:

Alcoholismo:

ANTECEDENTES PERSONALES PATOLOGICOS:

Cirugías:

Oído:

Complicaciones:

Diabetes Mellitus:

Hipertensión arterial:

Traumatismos Craneoencefálicos:

Infecciones de vías respiratorias:

Otorreas:

Otorragias:

Uso de ototoxicos:

Exposición a ruido:

Padecimiento actual:

Hipoacusia

Predominio:

Tiempo de evolución.

Detectado por

Acúfeno

Tiempo de evolución.

Presentación

Tono e Intensidad

Sensación de plenitud

Algiacusia

Dra. Berenice Rivera Mercado

ANEXO 10

MANEJO DEL TAPON DE CERUMEN

El tapón de cerumen está constituido por secreción de las glándulas ceruminosas en el conducto auditivo externo, sebo, células descamadas, pelos y cuerpos extraños que han sido retenidos. Existen personas con tapones de cerumen recurrente porque falla la liberación y migración normal. El color y consistencia del tapón de cerumen varía de amarillo, a café o negro y, de seco y duro a húmedo y pegajoso. El tapón de cerumen impactado es más frecuente en ancianos y en aquellos que usan audífonos o tapones de oído. La persona consulta por molestias en el oído, hipoacusia y ocasionalmente acúfenos. Al examinar el oído con el otoscopio se encuentra cerumen que ocluye el conducto. Debe diferenciarse de otitis externa (inflamación del conducto auditivo externo por alergia o infección) El tapón de cerumen solo necesita ser removido si causa síntomas o si impide examinar adecuadamente la membrana timpánica cuando se necesita hacerlo.

El tipo de tratamiento a elegir dependerá de las preferencias del paciente, la cooperación de este y las habilidades del equipo tratante. Una revisión reciente de Cochrane concluyó que no hay evidencias para preferir uno sobre otro, y que agua y cloruro de sodio al 0.9% parecen ser tan efectivo como cualquier otro agente. En general se recomienda gotas al oído con agua de la llave, con cloruro de sodio al 0.9% o con bicarbonato de sodio, estudios in vitro han mostrado que todos estos, producen desintegración moderada después de 15 a 30 minutos, y completa después de varias horas. El aceite de oliva y otros productos con aceite no tienen efecto in Vitro. Las preparaciones que contienen solventes orgánicos pueden causar inflamación del conducto auditivo externo y

no ofrecen ventajas. Las complicaciones del lavado de oídos ocurren en 1 de 1000 lavado, e incluyen sangrado (habitualmente auto limitado), perforación, otitis externa, o trastorno del equilibrio (produciendo náuseas y vómitos), y muy rara vez sordera o desequilibrio. Están especialmente indicadas las gotas óticas en presencia de: cirugía del oído medio o mastoides, paciente incapaz de cooperar, otitis externa recurrente o enfermedad crónica del oído medio e Hipoacusia unilateral y tapón de cerumen impactado en el otro. No debe realizarse irrigación del

Oído en presencia de perforación de la membrana timpánica (presente, previa, sospecha o tubo de ventilación) Consejos sobre la técnica de la irrigación del oído:

- Considere ablandar el tapón de cerumen usando gotas óticas cerca de 30 minutos antes de la irrigación.
- El agua tibia a temperatura corporal evita los mareos y vértigos por estimulación calórica refleja.
- Use un inyector que pueda ser insertado sin ocluir totalmente el conducto auditivo externo, y así permitir que el agua y el cerumen fluyan hacia fuera sin mucha presión.
- Asegure que el inyector este firmemente unido a la jeringa
- Enderece el conducto auditivo externo tomando la oreja y llevándola hacia arriba y atrás.
- Dirija el flujo de agua a lo largo del techo del conducto auditivo externo
- Colecte el agua que sale en una fuente (riñón) metálico, colocada debajo de la oreja del paciente.
- Repítalo hasta aproximadamente 6 veces si el tapón permanece impactado

- Si el tapón no sale con las irrigaciones iniciales, indique gotas al oído para ser usadas varias veces al día por 3 a 5 días
- Después de instilar las gotas la persona debe permanecer con el oído afectado hacia arriba durante 5 a 10 minutos