



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA
SECRETARÍA DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN

ESPECIALIDAD EN:
AUDIOLOGÍA, FONIATRÍA Y OTONEUROLOGÍA

CORRELACIÓN DE LA DISCAPACIDAD AUDITIVA CON LA
EXPRESIÓN ANORMAL DE REPETIDOS CAG EN PACIENTES
CON ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 7

T E S I S

PARA OBTENER EL DIPLOMA DE MÉDICO
ESPECIALISTA EN
AUDIOLOGÍA, FONIATRÍA Y OTONEUROLOGÍA

PRESENTA:

ERIKA LILIANA CRUZ LOZANO

PROFESOR TITULAR:

DRA. XOCHICUETZALHERNANDEZ LÓPEZ

ASESORES:

DRA. DIANA JUDITH GUTIERREZ TINAJERO

DR. JONATHAN JAVIER MAGAÑA AGUIRRE

DR. OSCAR HERNÁNDEZ HERNÁNDEZ



México, D.F.

Febrero, 2015



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. ENRÍQUEZ SANDOVAL
DIRECTORA DE ENSEÑANZA

DRA. XOCHIQUETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ
SUBDIRECTORA DE ENSEÑANZA MÉDICA Y EDUCACIÓN CONTINUA

DR. ALBERTO UGALDE REYES RETANA
JEFE DE LA DIVISIÓN DE ENSEÑANZA MÉDICA

DRA. DIANA JUDITH GUTIÉRREZ TINAJERO
ASESOR CLÍNICO

DR. JONATHAN JAVIER MAGAÑA AGUIRRE
ASESOR METODOLÓGICO

DR. OSCAR HERNÁNDEZ HERNÁNDEZ
ASESOR METODOLÓGICO



Este trabajo fue realizado en el servicio de Audiología de la división de Audiología, Foniatría y Otoneurología y en el Laboratorio de Medicina Genómica del Departamento de Genética del Instituto Nacional de Rehabilitación

INDICE

1. Introducción	6
1.1. Ataxias espinocerebelosas	6
Definición	6
Clasificación	6
1.1.1. Ataxias hereditarias en México	9
1.1.2. Ataxia espinocerebelosa tipo 7	10
Definición	10
Fisiopatología	10
Manifestaciones clínicas	11
Diagnóstico	13
1.2. Análisis de las alteraciones auditivas	14
Audición	14
Hipoacusia	16
Clasificación de la hipoacusia	17
Evaluación de la función auditiva	19
Datos y cifras sobre hipoacusia	23
1.3. Discapacidad auditiva	23
Calificación de la discapacidad auditiva	25
Impacto de la discapacidad auditiva	32
2. Justificación del problema	33
3. Planteamiento del problema	34
4. Objetivos	34
4.1. Objetivo general	34
4.2. Objetivos particulares	34
5. Materiales y métodos	35
5.1. Ubicación temporal y espacial	35
5.2. Criterios de selección de la muestra	35
5.3. Tabla de operacionalización de las variables	36
5.4. Procedimiento	36
6. Consideraciones éticas	38
7. Recursos	39
7.1. Recursos materiales	39
7.2. Recursos humanos	39
7.3. Recursos económicos	39
8. Resultados	40
9. Discusión	47
10. Conclusiones	50
11. Anexos	51
12. Bibliografía	54

1. INTRODUCCIÓN

1.1 ATAXIAS ESPINOCEREBELOASAS

Definición

Las Ataxias espinocerebelosas (SCA, por sus siglas en inglés) son un conjunto de enfermedades neurodegenerativas, de origen genético y clínicamente heterogéneas, se caracterizan por atrofia cerebelar y falta de coordinación generalizada de los movimientos principalmente en extremidades. ^(1, 2, 3, 4)

Además del cerebelo, otras estructuras del sistema nervioso son afectadas, incluyendo los ganglios basales, los núcleos del tronco cerebral, tractos piramidales, la columna posterior y el asta anterior de la médula espinal, así como los nervios periféricos. ^(1, 4).

Las SCA clínicamente se caracterizan por la presencia de alteraciones en la marcha y ataxia cerebelosa, presentando dismetría, disdiadococinesia, temblor intencional, disartria y nistagmo, que puede estar acompañado de signos extracerebelosos, signos piramidales, trastornos del movimiento (incluyendo parkinsonismo, distonía, mioclonías y corea), demencia, epilepsia, trastornos visuales (incluyendo retinopatía pigmentaria), enfermedad de la neurona motora inferior y neuropatía periférica. ^(4, 7)

Clasificación.

Existen reportes de más de 30 tipos diferentes de SCA descritos, a los cuales se les han asignado números para su identificación (1-36, excluyendo el número 9); prácticamente todos los tipos comparten muchos signos y síntomas. Es importante mencionar que esta nomenclatura no implica aumento de la gravedad de la patología. ⁽³⁾

Las ataxias hereditarias se clasifican según el déficit genético específico y el modo de herencia; incluyendo cuatro grupos: 1) la ataxia cerebelosa autosómica dominante (ADCA), 2) ataxia cerebelosa autosómica recesiva (ARCA), 3) ataxia ligada a cromosoma X y 4) la ataxia esporádica. ^(1, 3, 5, 6)

Dentro de esta clasificación las ataxias autosómico-dominantes son muy importantes debido a su severidad y su alto grado de degeneración, ya que

presentan el fenómeno de anticipación, lo que significa que de una generación a otra la patología aparece más tempranamente y con mayor gravedad. Además se considera a este grupo de herencia hereditaria como la más frecuente.

Harding a principios de 1982 clasificó clínicamente las ataxias autosómico dominantes en tres tipos, sin embargo en la actualidad la clasificación se basa en la distinción entre las variantes genéticas que presenta cada una (Tabla 1). ^(1, 5)

El defecto genético o mutación puede implicar la sustitución de una sola base (adenina, guanina, citosina o timina); o la pérdida de cualquier parte de la secuencia de uno o más genes; hasta la repetición de una base o un trinucleótido, pentanucleótido o hexanucleótido. ⁽⁵⁾

A nivel mundial, la SCA de mayor frecuencia es la SCA3, representado el 21% de todas las ataxias autosómicas dominantes, en segundo lugar SCA2 y SCA6 con el 15% cada una, seguida por SCA 1 con 6% y en quinto lugar está SCA7 con 5%. ⁽⁸⁾

Sin embargo, cada región geográfica posee variaciones en su frecuencia, por ejemplo, en México al igual que en Cuba e India, SCA2 representa la causa más frecuente de ADCA. También existen SCA casi exclusivas de ciertas regiones o poblaciones, como SCA10 que se considera exclusiva de mexicanos y brasileños. ⁽⁴⁾

En la siguiente tabla se enumeran las SCA más frecuentes, así como el tipo de mutación y las principales manifestaciones clínicas:

Tabla 1. Clasificación SCA según la mutación genética

TIPO	MUTACION	LOCUS	MANIFESTACIONES CLINICAS
SCA 1	Repetición CAG	6p21.3	Alteración en Ataxina 1, caracterizada por sacadas hipermetricas, lentas, lesión en neurona motora superior
SCA 2	Repetición CAG	12q23-24.1	Alteración en ataxina 2, velocidad de sacadas disminuidas, Arreflexia
SCA 3	Repetición CAG	14q32.1	Enfermedad de Machado - Joseph, evoca nistagmo (rápido e involuntario), sacadas lentas con movimientos oscilatorios.
SCA 4		16q22.1	Arreflexia
SCA 5		11p12-q12	Síndrome cerebeloso
SCA 6	Repetición CAG	19p13	Alteración en el gen de los canales de calcio. Vértigo posicional.

Mutación Ataxina 7.			
SCA 7	Repetición CAG	3p12-21.1	Degeneración macular asociada a la edad, movimientos sacádicos lentos.
SCA 8	Expansión del triplete CTA/CTG	13q21	Nistagmo horizontal, inestabilidad, incoordinación.
SCA 10	Expansión pentanucleotido ATTCT	22q13	Ataxia, convulsiones
SCA 11		15q14-21.3	Síndrome cerebeloso medio.
SCA 12	Repetición CAG	5q31-33	Tremor de cabeza y manos, aquinesia
SCA 13		19q13.3-13.4	Retraso mental
SCA 14		19q13.4	Mioclono
SCA 15		3q24.2-3	
SCA 16		8q23-24.1	Tremor de cabeza y manos, aquinesia
SCA 17	Repetición CAG	6q27	
SCA 18		7q22-32	
SCA 19		1p21-q23	Síndrome cerebeloso medio, disartria
SCA 20		20p13-12.3	
SCA 21		7p21.3-15.1	
SCA 22		1p21-q23	
SCA 23		20p13-12.3	
SCA 25		2p15-21	Ataxia, vómito y dolor gastrointestinal
SCA 26		19p13.3	
SCA 27		13q34	Ataxia con cognición baja, discinesias, tremor
SCA 28		18p11.22-q11.2	Ptosia, oftalmoplejía
SCA 29		3p26	
SCA 30		4q34.3-q35.1	
SCA 31		16q22.1	Hipoacusia, manifestaciones de inicio tardío
SCA 32		7	
SCA 33-35		Desconocido	
SCA 36		20p13	Daño en neurona motora

1.1.1 Ataxias hereditarias en México

Las ataxias dominantes muestran una amplia variación geográfica. En nuestro país Alonso y col analizaron 108 familias, con un total de 123 pacientes con posible diagnóstico de ataxia, realizaron pruebas para las mutaciones causantes de SCA1-3, 6-8, 10, 12, 17 y DRPLA. Sólo el 18,5% de las familias dominantes permaneció sin diagnosticar; SCA2 representó la mitad (45,4%), seguido por SCA10 (13,9%), SCA3 (12%), SCA7 (7,4%), y SCA17 (2,8%). Entre los casos esporádicos, 6 tenían SCA2 (4,9%), y 2 tenían SCA17 (1,6%). La distribución de las mutaciones de ataxia dominante en los mexicanos es distinta de otras poblaciones. ⁽⁹⁾ Cabe mencionar que este estudio solo reporta los casos de la región centro del país lo que podría cambiar las verdaderas frecuencias nacionales. Por otro lado al estimarse que la ataxia poliglutamínica SCA2 como la más común reportada en nuestro país, se han reportado estudios donde se analizan diversas familias con este tipo de ataxia, así como el comportamiento de los repetidos en una muestra de la población mestiza mexicana encontrándose que la presencia de 22 repetidos CAG es el alelo más común. ⁽¹⁰⁾

Sin embargo, al parecer esta frecuencia no puede ser completamente representativa de nuestro país, ya que recientemente se han reportado diversos estudios donde se ha identificado un gran número de pacientes con otro tipo de ataxia autosómico dominante. Un grupo de investigación en el Instituto Nacional de Rehabilitación (INR) se dio a la tarea de implementar un diagnóstico molecular eficaz y rutinario para las Ataxias Espinocerebelosas autosómica dominante tipo 1, 2, 3, 6 y 7, (las ataxias más comunes a nivel mundial). Una vez establecido el diagnóstico molecular para las diferentes SCA se iniciaron estudios para determinar su frecuencia en diferentes regiones del país. De manera interesante, se identificó que una región central del estado de Veracruz presenta una alta prevalencia de SCA7. Los portadores se concentran en 5 diferentes comunidades que cubren un área de aproximadamente 1,400 Km² ^(11,12), siendo la comunidad de Tlalteleta donde se presenta una prevalencia de SCA7 del 817.14/100,000 habitantes, y en Tuzamapan una prevalencia de 161.2/100000; datos que sitúan estas como las poblaciones con mayor incidencia de SCA7, siendo la serie de

casos más grande a nivel mundial; lo que genera expectativas interesantes para el estudio de una patología poco descrita. ^(10, 13) Dicha frecuencia, podría representar un problema de salud para la zona sureste del país, por lo que es muy importante para nuestra población caracterizar a esta patología.

1.1.2 Ataxia espinocerebelosa tipo 7

Definición

La ataxia espinocerebelosa tipo 7, es un ataxia de herencia autosómica dominante que se asocia con la degeneración macular progresiva. ^(5, 14) Está se caracteriza por distrofia retineal pigmentaria, ataxia de la marcha, alteración en los movimientos oculares (rastreo sacádico lento), oftalmoplejia, disartria disfagia, y en algunos casos demencia, signos extrapiramidales. ⁽¹⁵⁾

Fisiopatología

El trastorno es consecuencia de la expansión anormal del triplete CAG del gen *ATXN7* localizado en el cromosoma 3 p12-p21.1. Los individuos sanos presentan dos formas alélicas del gen, una por cromosoma, conteniendo cada una entre 10 y 34 repeticiones CAG. Los individuos que heredan una copia del gen *ATXN7* con un número más elevado de 37 repeticiones del trinucleótido CAG presentan una proteína anormal rica en glutaminas. Cuando esto ocurre se activan los procesos de muerte celular en un grupo específico de neuronas, incluyendo las células de Purkinje de la corteza cerebelosa, las neuronas de las olivas inferiores del tronco cerebral y los fotorreceptores de la retina. ⁽¹⁶⁾

El gen *ATXN7* codifica para la proteína llamada Ataxina 7, de la cual sólo se conoce de manera parcial su función. La expresión de Ataxina 7 es ubicua, lo que incluye diferentes regiones del cerebro y regiones no neuronales, sin embargo, cuando se presenta la patología la ataxina 7 mutada presenta una restricción en el tejido neuronal, similar a otras ataxinas. ^(17,18)

Dentro de los mecanismos fisiopatológicos en la SCA7, se considera que la expansión poliglutamínica produce tanto agregados nucleares como citoplasmáticos que se han asociado a muerte celular programada, además la

proteína mutante conlleva a la ganancia de una función tóxica que afecta a grupos neuronales específicos en el ser humano, tales como las células de Purkinje (CP), núcleos propios del puente, estriado, motoneuronas del asta anterior de la médula espinal y de los núcleos motores de los nervios craneales. El grado de degeneración se relaciona con el tamaño de la expansión poliglutámica y se expresa fenotípicamente por alteraciones motoras y cognitivas. ⁽¹⁹⁾

Manifestaciones clínicas

Las características clínicas de la SCA7 incluyen la degeneración retiniana y ataxia cerebelosa progresiva, dismetría, disdiadococinecias, disartria, disfagia, pérdida del control motor, signos piramidales o extrapiramidales, pérdida de la sensibilidad profunda, deterioro cognitivo, y como característica principal la disminución de la agudeza visual progresando hasta la ceguera. ^(2, 4, 5, 20)

La ataxia se refiere a un estado patológico de la coordinación de los movimientos. El término se utiliza para describir un trastorno de la marcha que se manifiesta por inestabilidad, incoordinación y aumento de la base de sustentación.

En cuanto a la degeneración retiniana, dado que las personas con ataxia pueden perder la visión por causas diversas, tales como la retinopatía diabética, la esclerosis múltiple, y la degeneración macular asociada con la edad, el estudio molecular es importante para confirmar un diagnóstico de SCA7. ^(5,8)

Las alteraciones de la visión de colores y de la agudeza visual son los signos iniciales de la enfermedad y se presentan al final de la adolescencia o al comienzo de los 20 años, pero a medida que avanza la enfermedad, también surgen cambios maculares en el fondo del ojo. La degeneración retiniana es progresiva y llega hasta la ceguera. ^(2, 20, 21)

El trastorno visual se origina por la disminución creciente de fotorreceptores y células bipolares que conducen a una distrofia de conos y bastones que resulta en la pérdida de la visión central y posteriormente en ceguera total. Durante el estadio temprano de la degeneración de la retina, los adultos pueden no tener síntomas, pero sí cambios granulares sutiles en la mácula, evidenciándose en el

electrorretinograma un descenso en la respuesta de los conos seguida de la respuesta de los bastones. ^(5, 20, 21)

Con relación al síndrome cerebeloso generalmente se manifiesta posteriormente al problema visual y cuando los síntomas cerebelosos se manifiestan tempranamente, la degeneración retiniana progresa más rápido hacia la ceguera. Es decir, en los casos en que la enfermedad se inicia antes o durante la adolescencia la ceguera se presenta en el transcurso de una década o menos; pero si el inicio es en la infancia, la degeneración cerebelosa y del tronco cerebral es tan rápida que la lesión retiniana no tiene tiempo de manifestarse y la pérdida visual no se expresa clínicamente. El inicio tardío se relaciona, al igual que en otras SCA, con un curso evolutivo más lento. Los signos cerebelosos y demás síntomas progresan hacia un estado de severidad que puede llevar a la postración. ⁽⁴⁾ La edad de inicio varía entre los 6 meses y los 60 años de edad. ^(20,22)

La hipoacusia o pérdida auditiva es uno de los trastornos sensoriales con más repercusiones negativas en el desarrollo cognitivo del individuo si no se logra detectar, diagnosticar e instaurar tempranamente un tratamiento médico-quirúrgico-rehabilitador adecuado. Sus repercusiones se evidencian en un pobre desarrollo del pensamiento abstracto, limitaciones en el desarrollo del lenguaje, trastornos de la personalidad y dificultades para una plena inserción social; si a este daño sensorial se añade otro como el visual, las consecuencias negativas de esta asociación se potencian extraordinariamente, conllevando incluso en muchos casos a un aislamiento total del individuo. ⁽²³⁾

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que existen más de 360 millones de personas con déficit auditivo hasta febrero de 2013; de las cuales, alrededor de 165 millones son mayores de 65 años, es decir una de cada tres personas; otros 32 millones aproximadamente son niños y jóvenes menores de 15 años, y 165 millones son personas en edad laboral. ^(24, 25)

Se ha reportado que en enfermedades neurodegenerativas son comunes las alteraciones auditivas que comúnmente son observadas en los potenciales auditivos evocados de tallo cerebral (BAEP). ⁽²⁶⁾

Zeigelboim en el 2013, estudio 43 pacientes (12 con SCA 3, 8 con SCA 2, 1 con SCA4, 1 con SCA6, 1 con SCA7, 6 con SCA6, y 14 pacientes con ataxia no determinada), de los cuales 14 pacientes (32.5%) presentaron cambios en la evaluación audiológica (2.3% en oído derecho, 4.6% en oído izquierdo y el 25,6% de forma bilateral), especialmente los pacientes con SCA3 y SCA10. 18 pacientes presentación audición normal, pero se encontraron cambios en BAEP, que se relaciona con la incidencia de alteraciones en la onda I en los pacientes con ataxia de Friedreich. En el estudio presentado por Zeigelboim 46.5% de los pacientes presento alteraciones en la onda I, e incremento de las latencias en la onda V; lo que revela existencia de cambios severos en la integridad de la vía auditiva. La importancia de estudiar el sistema auditivo se acentúa, sobre todo en el contexto del control electrofisiológico y es de gran importancia categorizar los cambios a nivel auditivo por tipo de ataxia de manera independiente, desgraciadamente a la fecha no se cuenta con la caracterización clínica de pacientes con SCA7. ⁽²⁶⁾

Para realizar una evaluación de las funciones auditivas en una enfermedad específica es necesario tener la seguridad de que un paciente presenta dicha enfermedad en estudio.

Diagnóstico de SCA7

En el caso de la SCA7, el diagnóstico se establece por la presentación clínica y por la determinación de la expansión del número de repeticiones del trinucleótido CAG. El número de repeticiones del alelo normal oscila de 7 a 35, resultando anormal la presencia de más de 36. Las manifestaciones neurológicas y la duración de la enfermedad varían de acuerdo al número de las repeticiones; a mayor número el comienzo de la enfermedad es más temprano y la evolución más rápida. ^(12, 13, 21)

Actualmente no existe criterios clínicos que aseguren el diagnóstico de esta patología, sin embargo, esta se debe sospechar en situaciones donde se encuentre asociada ataxia progresiva, alteraciones oftalmológicas compatibles con SCA7 y herencia autosómica dominante.

La única manera de establecer el diagnóstico de certeza es con la utilización de técnicas de biología molecular que demuestren la presencia de la expansión en la región crítica.

El análisis mediante PCR se puede utilizar para detectar expansiones de trinucleótidos hasta cerca de 100 repetidos, pero no permite distinguir entre la presencia de un estado homocigoto de alelo normal de un heterocigoto con una expansión superior a 100 repetidos, para detectar los alelos mayores a 100 CAG's se puede realizar análisis tipo southernblot u otras metodologías como la Tripletprimed PCR (TP-PCR).⁽⁸⁾

En los estudios de neuroimagen aparece atrofia del cerebelo, el tronco cerebral y los hemisferios cerebrales. Los cambios en la retina, característicamente, se presentan como una degeneración de las células ganglionares con atrofia macular.⁽²²⁾

1.2 ANÁLISIS DE LAS ALTERACIONES AUDITIVAS

Audición

De los cinco órganos de los sentidos, la vista y el oído son considerados como telorreceptores, ya que captan estímulos a distancia, y son los más relevantes para el ser humano. No obstante, la audición tiene una importancia especial, porque es la puerta de entrada del lenguaje, con lo que propicia su desarrollo.⁽²⁹⁾

La función auditiva, es la encargada de llevar información acústica acerca de los sonidos del medio y del habla al sistema nervioso central, para el desarrollo de las funciones superiores del lenguaje, comunicación, el acceso a la información y el desarrollo de habilidades del aprendizaje y la participación social.⁽³⁰⁾

La audición es la capacidad de percibir sonidos dentro de un espectro de frecuencias.

El proceso de audición consiste en la transformación de las ondas sonoras (variaciones de presión) en excitación neuronal y el órgano encargado de dicha transformación es el oído.⁽³¹⁾

El sonido está originado por las variaciones de presión que se producen en un medio elástico (aire), produciendo unas ondas sonoras. Dichas ondas son

captadas por el pabellón auditivo, que realiza la función de antena y son proyectadas hacia el conducto auditivo, el cual las conduce hacia el tímpano, que vibrará ante las fluctuaciones experimentadas en la presión sonora. La vibración del tímpano producirá un movimiento en la cadena osicular, que generará a su vez un efecto de pistón en la ventana oval. Esta transmisión mecánica tiene como objeto, amplificar la presión inicial transmitida por el tímpano y aumentarla en la ventana oval, con el fin de compensar el factor de transmisión que existe cuando el sonido pasa de un medio aéreo a un medio acuoso. ^(29, 31)

El oído interno es donde se ubica propiamente el órgano de la audición; está formado por la cóclea, que es una estructura de forma espiral formada por las células sensoriales y las células de soporte. Las células sensoriales especializadas en la detección de las vibraciones mecánicas que constituyen el sonido son las células ciliadas; que forman parte del órgano de Corti. El órgano de Corti se apoya sobre la membrana basilar, la cual presenta un cambio gradual en sus dimensiones, aumentando progresivamente su ancho y grosor desde la base hasta el ápex de la cóclea. Esta modificación en la estructura de la membrana basilar es la que le confiere sus propiedades como analizador de frecuencias, ya que produce un decremento de diez mil veces en su rigidez desde la base hasta el ápex. ⁽³¹⁾

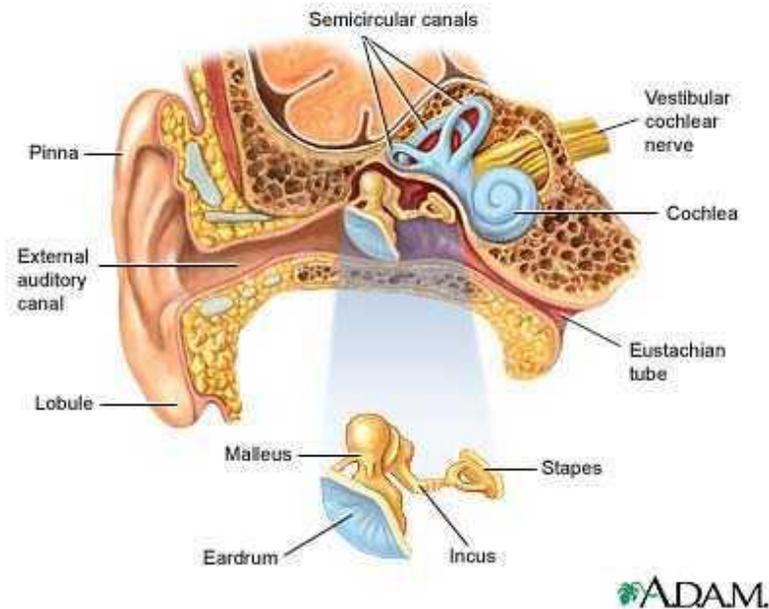


Figura 1. Anatomía órgano de la audición

Cuando la vibración de un sonido se transmite a través de los huesecillos del oído medio hasta la ventana oval, se genera una diferencia de presión entre la rampa timpánica y la vestibular. En consecuencia, la endolinfa se desplaza produciendo una onda que se propaga a lo largo de la membrana basilar: es lo que se ha denominado onda viajera. Los desplazamientos de la membrana basilar hacen que las células ciliadas se muevan con relación a la membrana tectoria y, como resultado, sean excitadas o inhibidas de acuerdo a la dirección del movimiento. Dependiendo entonces de la región de la membrana basilar que oscila con mayor amplitud, las células ciliadas de esa área se activan en mayor proporción que sus vecinas, excitando subsecuentemente a las neuronas aferentes que hacen sinapsis con ellas. Este proceso ha dado origen al concepto de frecuencia característica para describir la forma en que las neuronas de la vía auditiva responden con un umbral especialmente bajo para los sonidos de cierta frecuencia, y tiene un papel fundamental en la discriminación de los tonos de un sonido.^(31, 32, 33)

El oído humano es sensible a una banda de frecuencias dentro de ese espectro expresada en decibelios (dB). Las frecuencias susceptibles de ser escuchadas por los seres humanos se denominan audio o sonido. La gama se considera típicamente entre 20 Hz y 20, 000 Hz (Hertz).⁽³¹⁾

Hipoacusia

La pérdida de la capacidad de oír frecuencias de sonido en el rango normal de audición se llama hipoacusia.^(31,32)

La pérdida auditiva es la imposibilidad para percibir adecuadamente los estímulos auditivos del medio ambiente. Desde el punto de vista médico – fisiológico, la pérdida auditiva consiste en la disminución de la capacidad de oír, no solo se refiere a escuchar menos, sino que percibe el sonido de forma irregular y distorsionada, lo que limita sus posibilidades para procesar debidamente la información auditiva de acuerdo con el tipo y grado de pérdida auditiva.⁽³⁴⁾

El grado de pérdida auditiva se clasifica de acuerdo con el umbral de intensidad de detección del sonido.

Clasificación de la hipoacusia

Diferentes autores han sistematizado la clasificación de la hipoacusia de la siguiente manera:

En función a la intensidad:

La ANSI (American National Standards Institute) subdivide las hipoacusias en cuatro grupos: ⁽³²⁾

Tabla 2. Pérdidas auditivas según ANSI

Grado pérdida auditiva	Rango (dB HL)
Hipoacusia leve	21 a 40 dB
Hipoacusia moderada	41 a 60 dB
Hipoacusia severa	61 a 80 dB
Hipoacusia profunda	Superior a 81 dB

Según la localización de la lesión: ^(31, 35, 36, 37)

- Hipoacusias conductivas o de transmisión, es la afectación en la función del oído externo y medio en presencia de un oído interno normal, existiendo una dificultad para la conducción del sonido mas no para su percepción, ya que las vibraciones sonoras se ven imposibilitadas de estimular debidamente la cóclea por vía normal.
- Hipoacusias neurosensoriales, aquella donde el sonido es conducido adecuadamente hasta los líquidos del oído interno pero éste no puede ser analizado o percibido normalmente. Si es el órgano sensorial terminal o las células ciliadas cocleares las que han sufrido el daño se denomina hipoacusia neurosensorial de tipo coclear, pero si la afección es a nivel del nervio auditivo se denomina retrococlear.
- Hipoacusia mixta, es la existencia de una afectación tanto neurosensorial como conductiva, en términos audiométricos, existe una pérdida tanto de vía ósea como de vía área.
- Hipoacusia central, la ASHA, la define como un déficit en el procesamiento sensorial de la información que afecta no sólo la audición sino la comprensión

del habla y por tanto el aprendizaje. Los estudios audiológicos convencionales (tonales) pueden estar dentro de límites normales (si no se acompaña desde luego de un trastorno periférico), por esta razón se emplean para su diagnóstico pruebas psicofisiológicas (Ej. Procesamiento temporal, integración e interacción biaural) y electrofisiológicas (PEATC, P300, Potencial negativo de disparidad o Mismatch Negativity)

Según la edad de instauración:⁽³⁷⁾

- Hipoacusias prelinguales o prelocutivas, el déficit se produce antes de la adquisición del lenguaje (0-2años).
- Hipoacusias perilinguales o perilocutivas, se manifiesta durante la adquisición del lenguaje (2-5años).
- Hipoacusias postlinguales o postlocutivas, el déficit acontece tras la estructuración del lenguaje (mayores de 5 años).

Según la etiología: ⁽³⁸⁾

De acuerdo a su etiología se pueden clasificar en hipoacusias congénitas, hereditarias y no hereditarias e hipoacusias adquiridas:

- Hipoacusia congénita: Se considera que aproximadamente el 50% son de causa genética, que un 25% son adquiridas y un 25% hasta el momento es de causa desconocida, dentro de este último porcentaje, es posible que exista un grupo importante con una base hereditaria no determinada aún.
- Hipoacusia congénitas hereditarias: En las hipoacusias congénitas hereditarias de un 10 a 20% han recibido la transmisión por herencia autonómica dominante, un 75% recesiva y 1% ligada al cromosoma X. Un papel aún por determinar se debe a la herencia mitocondrial en las hipoacusias hereditarias, la misma que se debe a los genes codificados por el único cromosoma mitocondrial. Esta herencia es materna y las mujeres que portan la alteración genética del cromosoma mitocondrial, transmiten la enfermedad al total de su descendencia.

- Las hipoacusias genéticas pueden presentarse de forma aislada, hipoacusia genética no sindrómica, o en el contexto de otras malformaciones, hipoacusia genética sindrómica. Se han descrito más de 100 síndromes genéticos que asocian la hipoacusia; muchos de estos asociados a anomalías oftalmológicas.
- Hipoacusias congénitas no hereditarias: Las hipoacusias congénitas no hereditarias, pueden aparecer en el período prenatal o en el neonatal o bien ser de causa desconocida, siendo las causas perinatales las frecuentes, entre ellas infección por TORCH, sufrimiento natal, hiperbilirrubinemia, uso de ototóxicos durante el embarazo o el periodo perinatal, bajo peso al nacer, etc.
- Hipoacusias adquiridas: Son causadas por factores de diversos tipos que afectan la audición en sujetos cuyo oído es genéticamente normal o que tienen una predisposición genética que aumenta la sensibilidad a la acción de los factores externos.

Pueden aparecer desde el nacimiento o a lo largo de la vida. Son 10 veces más frecuentes que las genéticas

Los factores más influyentes en la importancia de la hipoacusia son: el grado de la misma y la edad de instauración.

Cuanto más severa y precoz es la hipoacusia, mayores son las alteraciones que se producen en el desarrollo del sujeto, sobre todo si se produce en el período considerado como crítico para adquisición del lenguaje. ⁽³⁷⁾

Evaluación de la función auditiva

Antes de describir las diferentes pruebas diagnósticas debemos aclarar una serie de conceptos referidos a aquellas cualidades o parámetros que permiten diferenciar un sonido de otro. Estas cualidades son *intensidad, timbre, duración y tono*. ⁽³⁴⁾

- Intensidad: La intensidad del estímulo auditivo se mide en decibelios (dB). Si tenemos en cuenta que el «umbral» es el punto a partir del cual una persona empieza a ser consciente de una sensación, podemos definir el «umbral auditivo» como la intensidad mínima que necesita una persona para empezar a

Para abordar un diagnóstico médico audiológico del tipo y grado de hipoacusia se basa en métodos objetivos y subjetivos de evaluación que varían según la posibilidad de respuesta de la persona evaluada. ⁽³⁹⁾

La audiometría tonal, después de la exploración general (interrogatorio, examen otorrinolaringológico) es esencial para establecer un diagnóstico en el paciente con trastornos auditivos. ⁽³⁹⁾

Existen diferentes técnicas y procedimientos audiométricos para obtener un audiograma; y deben de evaluarse ambos oídos por separado. ^(40, 41)

Todo el equipo debe ser calibrado continuamente para ajustarse a las normas internacionales y debe realizarse en un entorno aislado de sonido. ⁽⁴¹⁾

El umbral de audición de un individuo se describe en términos generales en diferentes frecuencias en un audiograma. ⁽⁴⁰⁾ La interpretación del audiograma nos permite conocer el tipo y grado de la pérdida auditiva. ⁽³⁹⁾

La configuración o la forma de la pérdida de audición se refieren al grado y patrón audiométrico a través de las frecuencias evaluadas (tonos) y que se ilustra como un gráfico. ⁽³⁵⁾

El tipo de hipoacusia está determinado por la distancia que existe entre el umbral obtenido por vía aérea y el umbral obtenido por vía ósea. ^(39, 40, 41)

Como complemento de evaluación la función auditiva, se realiza la timpanometría, que es un procedimiento simple y no traumático para la medición de la movilidad de la membrana timpánica. ^(31,42)

La timpanometría mide las variaciones de la impedancia del oído medio en el trascurso de variaciones de presión aplicadas en el conducto auditivos externos, esta transmisión se hace de manera óptima cuando la diferencia de presión estática entre el oído externo y medio es nula. Todo gradiente de presión, aun mínimo, se traduce en un aumento de impedancia y una disminución de la energía sonora transmitida. ^(31, 39, 42, 43)

Generalmente se realiza con una frecuencia de tono de sonda de 226 Hz (timpanometría de baja frecuencia, LFT); ya que con esta frecuencia funciona como un sistema de rigidez controlada. ^(42,43)

La timpanometría permite comprobar simultáneamente la mecánica de la membrana timpánica, de la cadena de huesecillos y de las cavidades del oído medio. ⁽³⁹⁾

Un método de clasificación de timpanogramas, fue introducido en 1970 por Jerger, basado en el sistema de clasificación visual con respecto al vector de entrada acústica; los cuales se clasifican: ^(31, 42, 43, 44)

Tabla 3. Clasificación de Jerger

Tipo	Características	Interpretación	Representación grafica
A	Pico claro entre +100 y -100 daPa	Normal	
As	Pico reducido	Sugiere fijación osicular	
Ad	Pico alto o aumentado	Sugiere dislocación osicular	
B	Ningún pico claro. Configuración plana >0.2 cc de volumen	Sugiere ocupación de oído medio	
C	Pico a presión negativa entre +100 y -400 daPa	Sugiere disfunción de la trompa de Eustaquio	

Datos y cifras sobre hipoacusia

- Trescientos sesenta millones de personas padecen pérdida de audición incapacitante en todo el mundo.⁽³⁷⁾
- Aproximadamente una tercera parte de las personas mayores de 65 años padece pérdida de audición incapacitante. La prevalencia en ese grupo de edad es mayor en las regiones de Asia meridional, Asia-Pacífico y el África subsahariana.⁽³⁶⁾
- Estos defectos pueden estar causados por enfermedades infecciosas como la meningitis, el sarampión, la parotiditis y las infecciones crónicas del oído. Otras causas frecuentes son la exposición al ruido excesivo, los traumatismos craneoencefálicos, el envejecimiento y el uso de medicamento ototóxicos.⁽³⁷⁾
- La mitad de los casos de pérdida de audición se podría evitar a través de la prevención primaria.⁽³⁴⁾
- La situación de las personas que padecen pérdida de audición puede mejorar con la utilización de aparatos, como audífonos, dispositivos de ayuda auditiva e implantes cocleares, y con el empleo de subtítulos, la formación en el lenguaje de signos y el apoyo educativo y social.⁽²⁵⁾
- La producción actual de audífonos cubre menos del 10% de las necesidades a nivel mundial.⁽⁴⁵⁾

1.3 DISCAPACIDAD AUDITIVA

Se considera discapacidad auditiva a un término global que hace referencia a las deficiencias (anormalidad o pérdida de una estructura o de una función fisiológica) en las funciones y estructuras corporales del sistema auditivo (asociado o no a otras funciones y/o estructuras corporales deficientes), y las limitaciones (dificultad que un individuo puede tener para realizar actividades comparándola con la manera en que se espera que la realice una persona sin esa condición de salud), que presente el individuo al realizar una tarea o acción en un contexto o entorno normalizado, tomado como parámetro su capacidad o habilidad real, sin que sea aumentada por la tecnología o dispositivos de ayuda o terceras personas.⁽⁴⁶⁾

Existe una diversidad de definiciones de la discapacidad auditiva, por lo tanto, la comparación entre los estudios es difícil y puede no ser válida. La OMS define deficiencia auditiva incapacitante en adultos como un nivel permanente de audición sin ayuda de 41 dB o mayor para el mejor oído. En los niños menores de 15 años de edad, discapacidad auditiva se define como el nivel de umbral de audición permanente sin ayuda de 31 dB o mayor para el mejor oído (media de frecuencias 0.5, 1, 2, 4 kHz).^(37, 47)

El término deficiencia o defecto auditivo se usa para designar el cambio o la desviación de los rangos de normalidad que puede surgir en las estructuras o funciones auditivas. La discapacidad auditiva está relacionada con las restricciones que la deficiencia impone a la capacidad para realizar una actividad dentro de lo que se considera normal.⁽⁴⁸⁾

Por último impedimento o minusvalía hace referencia a la desventaja que viene impuesta por ese cambio auditivo y que afecta a las habilidades comunicativas en la vida diaria.⁽⁴⁸⁾

En 1980 la OMS publicó la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDM), cuyo objetivo se centra en traspasar las barreras de la enfermedad y clasificar las consecuencias que deja en el individuo y en su relación con la sociedad.^(46, 48)

Por lo que propone un esquema:



Cada uno de los términos, es definido por la OMS, de la siguiente forma:⁽⁴⁸⁾

- Enfermedad: situación intrínseca que abarca cualquier tipo de trastorno o accidente.
- Deficiencia: es toda pérdida o anomalía de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica.

- Discapacidad: es toda restricción o ausencia debida a una deficiencia de la capacidad para realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera normal para un ser humano.
- Minusvalía: es una situación desventajosa para un individuo determinado, consecuencia de una deficiencia o una discapacidad que limita o impide el desempeño de un rol que es normal en función de la edad, sexo o factores sociales y culturales.

Definir los parámetros de discapacidad o minusvalía partiendo de la pérdida auditiva es muy complejo, debido a los fenómenos que la acompañan. Por ejemplo, las personas con problemas auditivos conductivos no tienen las mismas manifestaciones o sensación de pérdida o dificultades comunicativas que las personas con deterioro sensorial, por lo que el grado y las características de la pérdida auditiva favorecerán que la minusvalía sea mayor o menor. ⁽⁴⁸⁾

Para estudiar la discapacidad auditiva se deben considerar los siguientes factores:

- Edad actual del individuo
- Edad de inicio de la pérdida auditiva
- Naturaleza y alcance del efecto de la aparición del deterioro auditivo
- Necesidades comunicativas de la persona o naturaleza de su entorno comunicativo (familia, amigos, colegio, trabajo)
- Tratamientos médicos, rehabilitación audiotprotésica y/o logopédica anteriormente recibidas.
- Reacciones del entorno que rodea al paciente.
- Efecto que ha causado en sus relaciones comunicativas
- Historial de exposición a ruido

Calificación de la discapacidad auditiva

La pérdida auditiva se estima a partir de la audiometría tonal liminar. El establecimiento de la deficiencia auditiva a partir de pruebas verbales no resulta eficaz ya que estas pruebas requieren aptitudes lingüísticas, y la fiabilidad de estas respuestas es baja si el material verbal presentado no está adecuado al idioma o dialecto del paciente. ⁽³⁴⁾

La discapacidad se cifra en un porcentaje deducido de la pérdida pero en relación a las normas según la legislación de cada país; en México, de acuerdo a la fracción 156 del artículo 513 de la Ley Federal del Trabajo y evaluarse conforme a la fracción 351 del artículo 514 de la misma ley. ⁽⁴⁹⁾

Para la evaluación de secuelas y de acuerdo con la Ley Federal del Trabajo, se recomienda la exploración por medio de la audiometría tonal, determinando la incapacidad funcional auditiva binaural o hipoacusia bilateral combinada (HBC), sin reducción por presbiacusia o estado anterior. ⁽⁴⁹⁾

Para tal efecto se debe hacer el cálculo de la HBC de acuerdo a una fórmula, sin embargo esto en nuestro país es aplicable a la incapacidad auditiva asociada a exposición laboral a ambiente ruidoso.

La ASHA, propone un método para definir la discapacidad auditiva, basándose en la media de los umbrales de 1, 2, 3 y 4 kHz, determinando que los umbrales entre 25 y 75 dB como deterioro auditivo. Para definir la minusvalía estudia todos los factores que caracterizan este deterioro en cada paciente en su entorno y según sus necesidades comunicativas. ^(48, 50)

Desde el punto de vista rehabilitador, se debe de plantear la participación social de la persona con discapacidad auditiva como un programa asistencial, con el acceso a la comunicación con sistemas alternativos o con recursos audioprotésicos. ^(34, 48)

Existen otros factores que constituyen componentes importantes que debemos tener en cuenta en el proceso de evaluación, que comprenden los factores psicológicos y componentes sociológicos, además de los factores laborales y educativos. En cuanto a los factores psicológicos destaca la actitud ante la discapacidad, las consecuencias que su pérdida auditiva le ocasiona, los cambios en su vida cotidiana, así como la personalidad y las capacidades intelectuales y cognitivas. ⁽⁴⁸⁾

Los factores sociales que se deben tomar en cuenta en la evaluación son las relacionadas al estilo de vida, factores de salud y circunstancias sociales que rodean al individuo. La afección relacionada al entorno laboral, dependerá si la actividad de la persona es en mayor o menor medida dependiente de la audición. ⁽⁴⁸⁾

La Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y la Salud (CIF), propone un lenguaje neutral y flexible para englobar el término en inglés “disablement” que no tiene traducción en español; renombrando defecto o deficiencia para las estructuras y funciones corporales y como discapacidad para defectos de actividad; y para participación con el término minusvalía. ^(46,48)

La CIF es una clasificación de referencia, novedosa que amplía la necesidad de contar con información de funcionamiento y discapacidad a nivel individual y poblacional para generar evidencia para la planeación de los servicios, evaluación de las intervenciones, programas y políticas de salud pública en los países. ^(39, 46, 48)

Plantea el término “Funcionamiento” que incluye las funciones, estructuras corporales, actividad y participación; el término “Discapacidad” que incluyen las deficiencias y limitaciones en la actividad, y restricciones en la participación. ^(39, 46)

Los objetivos de CIF son: ⁽⁴⁶⁾

- Proporcionar una base científica para el estudio y la comprensión de la salud y los estados relacionados con ella.
- Establecer un lenguaje común para describir la salud y los estados relacionados con ella, para mejorar la comunicación entre distintos usuarios como profesionales de la salud, investigadores, diseñadores de políticas y la población general, incluyendo a las personas con discapacidades.
- Permitir la comparación de datos e información entre países, disciplinas, servicios, y en diferentes momentos a lo largo del tiempo.
- Proporcionar un esquema de codificación sistematizado para ser aplicado en los sistemas de información en salud.

Por tal motivo, este trabajo de investigación, se basará en esta clasificación para la evaluación de los pacientes en estudio.

Para realizar la descripción del perfil de funcionamiento se emplea la CIF en sus cuatro componentes y acorde a lo requerido en cada caso se detallarán los atributos de funciones corporales, estructuras corporales y actividad/participación relevantes. ^(39, 46)

A) Funciones y Estructuras corporales

Las afecciones del sistema auditivo, varían en su forma de presentación, en su tipo y grado y según estas características, producirán distintas limitaciones funcionales. ⁽³⁹⁾

Tabla 6. Funciones corporales, clasificador CIF y métodos de evaluación

Funciones Corporales	Valor normal	Línea de corte	Método de evaluación
FUNCIONES AUDITIVAS Funciones sensoriales relacionadas con la percepción de los sonidos y la discriminación de su localización, tono, volumen y calidad. Incluye: funciones auditivas, discriminación auditiva, localización de la fuente de sonido, lateralización del sonido, discriminación del habla; deficiencias tales como sordera, deficiencia auditiva y pérdida de audición Excluye: funciones de la percepción y funciones mentales del lenguaje	Hasta dificultad ligera	A partir de una dificultad moderada	<ul style="list-style-type: none"> • Audiometría tonal • Logaudiometría • Pruebas supraliminares
		A partir de una dificultad moderada, en relación con estudios electrofisiológicos y/o audiométricos.	<ul style="list-style-type: none"> • Timpanometría • Impedanciometría
		A partir de una dificultad ligera	<ul style="list-style-type: none"> • Potenciales Evocados Auditivos (PEAT) • Potenciales evocados auditivos de Estado Estable (PAEE)
		A partir de una dificultad moderada en combinación con la clínica y otros estudios electrofisiológicos	<ul style="list-style-type: none"> • Otoemisiones acústicas

A través de esta tabla se podrá determinar el nivel de afección, en las funciones con calificadores CIF, según los hallazgos registrados en los estudios complementarios: ⁽³⁹⁾

Tabla 7. Calibración de calificadores CIF, estudios complementarios

CALIFICADORES GENERICOS CIF	AUDIOMETRIA TONAL	LOGOAUDIOMETRIA	TIMPANOMETRIA	PEAT/PAEE	EMISIONES OTOACUSTICAS
0: No hay deficiencia	Normoacusia Umbral HTL hasta 15Db	UD: hasta 15 dB UMD: antes de 50dB, sin pérdida de discriminación en 100dB	Curva A	Umbral fisiológico hasta 35ndB Buena configuración y reproductibilidad	Presencia de emisiones en todo el rango evaluado con amplitud mayor a 6dB.
1: Deficiencia ligera	Hipoacusia leve Umbral HTL hasta 30dB	UD: hasta 30 dB UMD: antes de 50dB, sin pérdida de discriminación en 100dB	Curva B/C	Umbral fisiológico mayor de 35ndB Con o sin alteraciones en la configuración y reproductibilidad	Ausencia o baja amplitud en una de las frecuencias evaluadas
2: Deficiencia moderada	Hipoacusia moderada Umbral HTL hasta 60dB	UD: hasta 30 dB UMD: antes de 50dB, con o sin pérdida de discriminación en 80 a 100dB	Curva B/C	Umbral fisiológico mayor de 60ndB Con o sin alteraciones en la configuración y reproductibilidad	Ausencia o baja amplitud en más de dos de las frecuencias evaluadas
3: Deficiencia grave	Hipoacusia severa Umbral HTL hasta 90dB	UD: más de 60dB Con o sin pérdida de discriminación en 80 a 100dB	Curva B/C	Umbral fisiológico mayor de 80ndB Con o sin alteraciones en la configuración y reproductibilidad	Ausencia o baja amplitud en la mayoría de las frecuencias evaluadas
4: Deficiencia completa	Hipoacusia profunda Umbral superiores a 90dB	UD: más de 90dB	Curva B/C	Ausencia de umbral electrofisiológico	Ausencia en todas las frecuencias evaluadas

HTL: umbral auditivo (hearing tonal level, por sus siglas en inglés). UD: umbral de discriminación.
 UMD: umbral máximo de discriminación

Escala de calificadores para las estructuras corporales ^(39, 46)

Tabla 8. Estructuras corporales, clasificador CIF y métodos de evaluación

Estructuras corporales	Método de evaluación
Estructura del oído externo	Examen Físico Tomografía axial computada (TAC) Resonancia Magnética (RM)
Estructura del oído medio Membrana timpánica Trompa de Eustaquio Huesecillos	
Estructura del oído interno Cóclea Laberinto vestibular Conductos semicirculares Conducto auditivo interno	

Tabla 9. Calificadores para las estructuras corporales

Primer calificador Extensión de deficiencia	Segundo calificador Naturaleza de deficiencia	Tercer calificador Localización de deficiencia
0: NO existe deficiencia 1: Deficiencia LEVE 2: Deficiencia MODERADA 3: Deficiencia GRAVE 4: Deficiencia COMPLETA 8: No especificada 9: No aplicable	0: No hay cambio en la estructura 1: Ausencia total 2: Ausencia parcial 3: Parte adicional 4: Dimensiones aberrantes 5: Discontinuidad 6: Posición desviada 7: Cambios cualitativos en la estructura, incluyendo acumulación de fluido 8: No especificado 9: No aplicable	0: Más de una región 1: Derecha 2: Izquierda 3: Ambos lados 4: Parte delantera 5: Parte trasera 6: Proximal 7: Distal 8: No especificado 9: No aplicable

B) Actividad y Participación

En lo que respecta a los atributos de actividad y participación se deben considerar categorías de la CIF, incluidas en la siguiente tabla: ⁽³⁹⁾

Tabla 10. Capítulos correspondientes a la actividad/participación según CIF

Aprendizaje y aplicación del Conocimiento	<ul style="list-style-type: none"> • Escuchar • Centrar la atención • Leer • Escribir • Calcular • Resolver problemas
Comunicación	<ul style="list-style-type: none"> • Comunicación-recepción de mensajes hablados • Comunicación – recepción de mensajes no verbales • Comunicación-recepción de mensajes en lenguaje de signos convencional • Hablar • Producción de mensajes no verbales • Producción de mensajes en lenguaje de signos convencional • Conversación <ul style="list-style-type: none"> ○ Iniciar una conversación ○ Mantener una conversación ○ Finalizar una conversación ○ Conversar con una sola persona ○ Conversar con muchas personas • Discusión • Utilización de dispositivos y técnicas de comunicación
Interacciones y relaciones con extraños interpersonales	<ul style="list-style-type: none"> • Interacciones y relaciones con extraños • Relaciones sociales informales
Áreas principales de la vida	<ul style="list-style-type: none"> • Educación no reglada • Educación preescolar • Educación escolar • Formación profesional • Educación superior • Educación, otra especificada y no especificada • Aprendizaje (preparación para el trabajo) • Conseguir, mantener y finalizar un trabajo
Vida comunitaria, social y cívica	<ul style="list-style-type: none"> • Vida comunitaria • Tiempo libre y ocio • Socialización • Derechos humanos

La selección de las categorías, se realiza acorde al estado de salud relacionada con la salud de los pacientes. Para evaluar el componente actividad/participación se debe considerar por un lado el desempeño, lo que una persona en su contexto actual incluido el entorno social, y las limitaciones que presente el individuo al realizar una tarea o acción en un entorno normalizado, tomando como parámetro sus habilidades reales, sin que sea aumentada por la tecnología o dispositivos de ayuda o de terceras personas. ⁽⁴⁶⁾

Cada categoría evaluada deber ser calificada utilizando siguiente escala: ^(39, 46)

Tabla 11. Calificador genérico de CIF

CALIFICADOR CIF	DESCRIPCIÓN
0	No presenta dificultad, o es mínima e insignificante.
1	Presenta una dificultad ligera, poca o escasa.
2	Presenta una dificultad moderada cuando está presente la mitad del tiempo o requiere de varios intentos.
3	No completa más de la mitad de la actividad o no lo hace en un tiempo razonable y/o no hace la mayor parte.
4	No lo realiza.
8	Sin especificar.
9	No aplicable.

Impacto de la discapacidad auditiva

Según la Organización Mundial de la Salud (2005), la pérdida auditiva fue clasificada como uno de los diez padecimientos que más impactan a la sociedad y a la calidad de vida de las personas que la padecen. Se refiere que las personas con discapacidad auditiva o sus familiares suelen presentar síntomas de depresión, ansiedad e inestabilidad emocional; la calidad de vida, así como la auto-estima disminuyen, y en un porcentaje considerable las personas en edad laboral pueden llegar a perder su empleo. ⁽²⁵⁾

En el entorno laboral, las personas con pérdida auditiva se enfrenta a diversos obstáculos, pues su dificultad para escuchar bien la hace más susceptible a cometer errores, a ser víctimas de burlas o abuso, a aislarse y dejar de socializar o, incluso, a abandonar su puesto de trabajo. Los estudios demuestran que una de cada cinco personas con discapacidad auditiva renuncia a su empleo, cuando, el continuar trabajando enriquecería al negocio, a la sociedad y a la persona misma. ⁽⁵¹⁾

Dentro de la familia, la pérdida auditiva afecta a todos los miembros, no importa quién la padezca. Las relaciones humanas están basadas en la comunicación. Todos necesitamos comunicarnos, hablar, ser escuchados y también escuchar a los demás. La manera más fácil de compartir nuestros éxitos, fracasos, emociones y sentimientos es a través del lenguaje. ^(45,52)

En nuestra sociedad, y la mayor parte del mundo, el lenguaje oral es la forma principal de comunicación y para que esta comunicación se lleve a cabo se

necesita de un emisor que hable, y un receptor que escuche y comprenda el mensaje. En el momento en que el receptor no es capaz de recibir claramente el mensaje, aunque sí lo escuche un poco, la comunicación se rompe, la persona se siente torpe, desesperada, frustrada y comienza a aislarse para así prevenir el continuar sintiéndose así.⁽⁵¹⁾

El aislamiento y falta de interacción social, así como la falta de estimulación auditiva, hacen que la actividad cognitiva disminuya más rápido que en una persona socialmente activa y la persona presente, al poco tiempo, serios problemas de memoria, atención y comprensión del lenguaje.

Una manera sencilla de prevenir este impacto social, una vez detectada la pérdida auditiva, es mediante el uso de auxiliares auditivos.^(45, 51)

2. JUSTIFICACIÓN DEL PROBLEMA

La identificación de una población con una alta frecuencia de casos de SCA7 en la región central del Estado de Veracruz, representa la serie de casos más importante reportada a nivel mundial, lo que supone un problema de salud para dicha región de nuestro país, por lo tanto es necesario desarrollar programas de atención medica multidisciplinaria. La importancia de la evaluación y tratamiento de estos pacientes radica en que son portadores de una patología altamente discapacitante que repercute directamente sobre la vida social y laboral de los familiares y los individuos afectados.

Es importante mencionar que la prevalencia nacional de esta patología es desconocida y que su comportamiento clínico no está totalmente descrito, por lo tanto un estudio integral que incluya aspectos clínicos, paraclínicos nos permitirá identificar marcadores predictivos de progresión y potencializar dianas terapéuticas; y sobretodo identificar alteraciones tempranas con el fin dar seguimiento de las etapas evolutivas y secuelas de la enfermedad.

Debido a que existen pocas investigaciones sobre manifestaciones audiológicas en SCA7; y que no se ha descrito en la literatura la presencia de hipoacusia en este tipo de ataxia, es importante documentar el estado auditivo de estos pacientes para ofrecer oportunamente un tratamiento o rehabilitación a los

pacientes que así lo ameriten y contribuir a mejorar el estado de salud e impactar en de manera positiva a estos pacientes.

Este estudio es viable porque se encuentra dentro de las líneas de investigación, docencia y asistencial acordes del Instituto Nacional de Rehabilitación, es factible porque se cuenta con el personal especializado para realizar dicha investigación, además de que se tiene el equipo indicado para realizar la valoración auditiva en su lugar de origen.

3. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Durante el siguiente estudio se pretende conocer la frecuencia de las manifestaciones auditivas que presentan los pacientes afectados con ataxia espinocerebelosa tipo 7, por lo que nos planteamos las siguientes preguntas: ¿Cuáles son las características de la audiometría tonal y de la timpanometría en pacientes con el diagnóstico de SCA7?; y en caso de presentar hipoacusia, ¿cuál es el grado de discapacidad auditiva según CIF?, y ¿el número de repetidos del triplete CAG es un factor que favorece la presentación de la hipoacusia?

4. OBJETIVOS

4.1 OBJETIVO GENERAL

- Realizar una correlación de las alteraciones y la discapacidad auditiva con el número anormal de repetidos del triplete CAG en pacientes con diagnóstico molecular de Ataxia Espinocerebelosa tipo 7.

4.2 OBJETIVOS PARTICULARES

- Realizar audiometría de tonos puros e Impedanciometría a pacientes con diagnóstico molecular de SCA7.
- Identificar grado de hipoacusia en pacientes con SCA7
- Determinar el grado de discapacidad de los pacientes con SCA7 según los calificadores de funciones auditivas y estructuras corporales clasificados en CIF

5. MATERIALES Y METODOS

Se realizó un estudio descriptivo, observacional analítico y prospectivo con un muestreo voluntario de pacientes con diagnóstico de SCA 7.

5.1 Ubicación temporal y espacial: El estudio se realizó a través de un estudio de campo en la comunidad de Tlaltetela, Veracruz; México.

5.2 Criterios de selección de la muestra

Criterios de Inclusión:

- Pacientes de la comunidad de Tlaltetela, Veracruz con diagnóstico molecular de SCA tipo 7.
- Ambos sexos

Criterios de Exclusión:

- Pacientes con diagnóstico de otro tipo de ataxia y/u otra enfermedad neurológica.
- Pacientes con patología rinosinusal aguda.
- Paciente con patología aguda de oído medio detectado por timpanometría

Criterios de Eliminación

- Pacientes con diagnóstico de SCA7 que no acepten ser evaluados
- Pacientes que no sean capaces de realizar y/o concluir los estudios.
- Pacientes que retirasen el consentimiento informado.

5.3 Variables

• Variable independiente:

- Numero de tripletes repetidos CAG de SCA7

• Variables dependientes:

- Umbral auditivo mínimo
- Grado de hipoacusia
- Tipo de curva de Jerger en timpanometría
- Grado de discapacidad auditiva según calificadores genéricos de CIF

Tabla 12. Operacionalización de las variables

Variable	Concepto	Unidad de medida	Tipo de variable	Estadística
SCA 7	Ataxia espinocerebelosa consecuencia de la expansión del triplete CAG localizado en el cromosoma 3p12-21.1	Numero de tripletes CAG repetidos	Independiente Cuantitativa continua	Estadística descriptiva Medidas de tendencia central
Umbral auditivo mínimo	Sensibilidad auditiva en función de una serie de frecuencias (125 Hz hasta los 8000 Hz)	Decibelios HL Promedio de 7 tonos puros	dependiente Cualitativa categórica	Estadística descriptiva Medidas de tendencia central
Grado de hipoacusia	Pérdida auditiva se clasifica de acuerdo con el umbral de intensidad de detección del sonido	Clasificación ANSI	Dependiente Cualitativa categórica	Estadística descriptiva Medidas de tendencia central
Curva timpanométrica	Sistema de clasificación visual con respecto al vector de entrada acústica desarrollada para evaluar la movilidad de la membrana timpánica	Clasificación de Jerger	Dependiente Cualitativa categórica	Estadística descriptiva Medidas de tendencia central
Calificación de discapacidad auditiva	Descripción del perfil de funcionamiento según las funciones y estructuras corporales y la actividad y participación	Calificadores según CIF	Dependiente Cuantitativo categórico	Estadística descriptiva Medidas de tendencia central

5.4 PROCEDIMIENTO

Se acudió a la comunidad de Tlaltetela, Veracruz; donde se convocó a pacientes con diagnóstico molecular de SCA7 y a sus familiares, donde posterior a una plática informativa del motivo de estudio y los procedimientos que se realizarían y previa firma del consentimiento informado (ANEXO 1), se recabaron datos de cada paciente mediante una historia clínica audiológica dirigida (ANEXO 2), haciendo énfasis en el tiempo de evolución de los síntomas sugerentes de ataxia espinocerebelosa, así como antecedentes familiares de SCA7, diabetes mellitus, hipertensión arterial y otras enfermedades crónico degenerativas, hipoacusia y otras enfermedades otoneurológicas. Se incluyeron de igual forma antecedentes personales de patología audiológica, infecciones de vías aéreas superiores, antecedentes de otorreas u otorragias, exposición a ambientes ruidosos y uso de ototóxicos, con búsqueda intencionada de sintomatología auditiva.

Se realizó exploración física completa, con énfasis en las características anatómicas de pabellones auriculares, conductos auditivos externos y membranas timpánicas mediante otoscopia con otoscopio (Welch Allyn®, USA). A los pacientes con presencia de cerumen en conducto auditivo externo, se les retiró de forma mecánica con cucharilla metálica y/o lavado ótico, sin presentar incidentes, hasta que fue posible la visualización completa de las estructuras del conducto auditivo externo y las características de la membrana timpánica.

5.4.1 Audiometría

Dentro de una habitación lo más aislada de ruido posible y previa colocación de audífonos (AUDIO CUPS), corroborando que la posición y presión de los mismos fuera tolerada por los pacientes, así como el aislamiento hermético del ruido ambiental; se realizó audiometría tonal de acuerdo a las recomendaciones la Sociedad Británica de Audiología, propuesta en 2011; con equipo audiométrico marca INTERACUSTICS; se inició por el oído referido con mejor audición, se buscó la respuesta en la frecuencia de 1000 Hz, enviando estímulos de tono puro durante 3 segundos a una intensidad media con el fin de que el sonido fuera identificado, posteriormente a partir de 0 dBHL se iniciaron aumentos de 5 en 5 dB hasta que el paciente respondió, se obtuvo el umbral de audición mínima con el método ascendente, ya que este umbral es más preciso que el umbral descendente; después se continuó con la evaluación de las frecuencias agudas (2000, 4000, 8000Hz) y después las frecuencias graves (125, 250 y 500Hz). Después se realizó la evaluación de oído contralateral con el mismo método. Se procedió a la búsqueda del umbral por conducción ósea en los casos necesarios, se colocó el vibrador óseo sobre apófisis mastoides ipsilateral al oído testado y se enmascaró según el método psicoacústico de Goldstein, de acuerdo a los criterios de atenuación interaural, en las frecuencias de 250 a 4000 Hz. Se registró la información de la audiometría tonal en formato de audiometría convencional según recomendaciones de la Sociedad Británica de Audiología. (ANEXO 3)

Los umbrales auditivos por vía aérea fueron registrados en dB HL y clasificados según la ANSI.

5.4.2 Impedanciometría

Se colocó sonda de exploración dentro de conducto auditivo externo, corroborando el selle hermético de la oliva, se obtuvieron curvas timpanométricas y reflejos estapediales ipsilaterales y contralaterales de ambos oídos, con equipo INTERACUSTICS; se realizó la impresión directa en papel térmico de los resultados, así como los datos de presión y complianza de cada oído.

Los timpanogramas fueron clasificadas según Jerger; se registraron los reflejos estapediales como ausentes o presentes en las frecuencias testadas (0.5, 1, 2 y 4 kHz).

5.4.3 Clasificación Internacional de Funcionamiento

En base a las tablas contenidas en Manual de calificación CIF (tablas 6, 7, 8, 9 y 10, 11), se obtuvo puntaje según los calibradores de las funciones auditivas y estructuras corporales, según los métodos de evaluación realizados en esta investigación.

Todos los datos obtenidos fueron recabados en bases de datos de Excell 2013 para su análisis estadístico. Las variables cuantitativas se resumieron obteniendo promedios, rangos y desviación estándar.

6. CONSIDERACIONES ETICAS

Los pacientes evaluados fueron enterados de su participación en el presente trabajo de investigación y de los estudios a realizar mediante una plática informativa, donde se expresó que los procedimientos de evaluación no son invasivos y que no representan ningún riesgo para su salud, al acceder se les solicito la firma del documento “Consentimiento informado” (ANEXO 1), por ellos y un testigo. La información obtenida es confidencial y únicamente se utilizará para fines de la presente investigación.

Este estudio cumple con todos los puntos del Código de Núremberg, los principios éticos y directrices para la protección de sujetos humanos de investigación del Informe Belmont, los principios éticos para las investigaciones médicas en seres

humanos de la Declaración de Helsinki, con las pautas éticas internacionales para la investigación biomédica en seres humanos CIOMS y a la Ley General de Salud de nuestro país.

7. RECURSOS

7.1 RECURSOS MATERIALES

Formato de ficha de identificación e interrogatorio clínico

Hojas de recolección de datos

Abatelenguas

Otoscopio Marca Welch Allyn®

Conos de plástico desechables para realizar otoscopía

Cucharilla

Audiómetro marca INTERACUSTICS®

Impedanciometro INTERACUSTICS®

Audífonos tipo AUDIOCUPS

7.2 RECURSOS HUMANOS

Médico residente de la especialidad Comunicación, Audiología, Otoneurología y Foniatría.

Médico especialista adscrito al servicio de Audiología.

7.3 RECURSOS ECONOMICOS

Los estudios realizados y consultas médicas durante el desarrollo del presente protocolo de investigación no tendrán ningún costo para los pacientes.

Los gastos de transporte y materiales utilizados serán absorbidos por el médico residente.

8. RESULTADOS

8.1 Características de la muestra

Los pacientes de SCA7 fueron reclutados a partir de 8 diferentes familias de una región que comprenden 5 comunidades de la zona central del Estado de Veracruz. Se realizó Audiometría e Impedanciometría a un total de 33 pacientes; de los cuales 6 fueron excluidos (1 por incapacidad para realizar las pruebas; 5 por tener un diagnóstico diferente a SCA7: 3 portadores de SCA2 y 2 pacientes con enfermedad neurodegenerativa indeterminada).

Un total de 27 pacientes fueron incluidos en el presente estudio para su análisis de los cuales 19 fueron hombres y 8 mujeres.

El rango de edad de los individuos analizados se presentó entre los 22 y 87 años de edad, con una media de edad de 51.18 años (± 19.99).

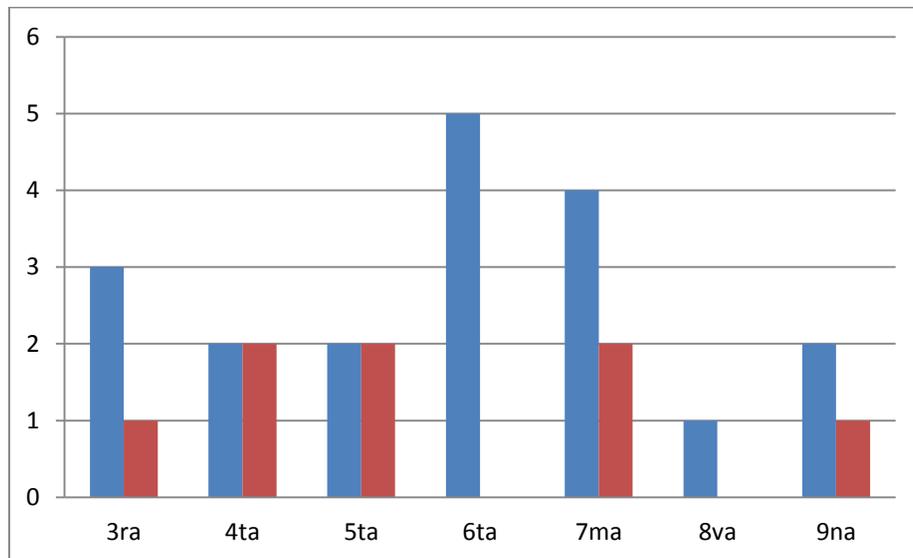


Figura 3. Distribución de pacientes por sexo y edad en décadas.

Se puede observar en color azul el sexo masculino y de rojo sexo femenino.

La anamnesis reveló una predominancia de las alteraciones de la marcha y del equilibrio; seguido por las alteraciones en el habla así como vértigo y disfonía; solo 5 pacientes (18.51%) refirió hipoacusia.

8.2 Características audiométricas

Se obtuvo el umbral auditivo mínimo de 54 oídos; 20 presentaron curva audición normal (37.04%), 4 oídos caídas selectivas en frecuencias graves (7.41%), 6 oídos caídas selectivas en frecuencias agudas (11.11%).

Presentaron hipoacusia superficial sensorial 17 oídos (31.48%), 2 de ellos de tipo mixto; 4 oídos con hipoacusia media sensorial (7.41%), un oído hipoacusia severa sensorial (1.85%) y dos con hipoacusia profunda sensorial (3.70%).

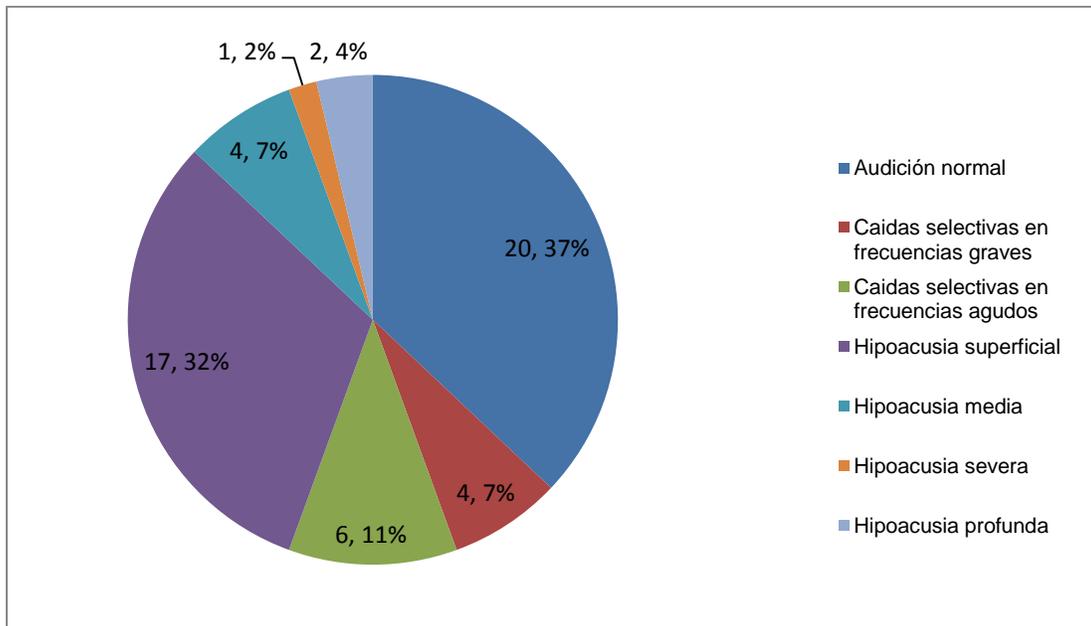


Figura 4. Patrón audiométrico de 54 oídos evaluados, de pacientes con diagnóstico de SCA 7.

Las alteraciones en la evaluación audiológica, según el grado de hipoacusia se clasificaron según ANSI, 12 pacientes presentaron hipoacusia; 72.72% bilateral; 11.11% afección en oído izquierdo y 3.7% en oído derecho. (Tabla 13)

Tabla 13. Resultados de la evaluación audiológica en 27 pacientes con SCA7

Paciente	Evaluación audiológica	
	Oído derecho	Oído izquierdo
1	Normal	Normal
2	Normal	Normal
3	Normal	Normal
4	Normal	Normal
5	Normal	Normal
6	Normal	Normal
7	Normal	Normal
8	Normal	Normal
9	Normal	Normal
10	Normal	Hipoacusia superficial
11	Normal	Hipoacusia superficial
12	Normal	Normal
13	Normal	Hipoacusia superficial
14	Normal	Normal
15	Hipoacusia superficial	Hipoacusia superficial
16	Normal	Normal
17	Hipoacusia media	Hipoacusia media
18	Hipoacusia media	Hipoacusia media
19	Normal	Normal
20	Hipoacusia superficial	Hipoacusia superficial
21	Normal	Normal
22	Hipoacusia superficial	Hipoacusia superficial
23	Hipoacusia superficial	Hipoacusia profunda
24	Hipoacusia severa	Hipoacusia severa
25	Hipoacusia superficial	Hipoacusia superficial
26	Normal	Normal
27	Hipoacusia superficial	Normal

Tabla 14. Comportamiento audiológico frecuencial en la muestra total de pacientes con SCA7

	Oído Derecho							Oído Izquierdo						
	125 KHz	250 KHz	500 KHz	1 KHz	2 KHz	4 KHz	8 KHz	125 KHz	250 KHz	500 KHz	1 KHz	2 KHz	4 KHz	8 KHz
SCA7 (DS)	24 (± 14.6)	26 (± 13.9)	26 (± 12.2)	18 (± 13.9)	21 (± 19.2)	28 (± 22.1)	34 (± 26.8)	25 (± 15)	31 (± 21.7)	31 (± 22.4)	19 (± 13)	21 (± 16.1)	26 (± 19)	33 (± 25.7)
Referencia	-5 a 20													
<i>P</i>	NS	NS	NS	NS	NS									

DS. Desviación estándar. **NS.** No significancia estadística

La aplicación de la prueba de diferencia en proporciones en la audiometría por frecuencia demuestra que no existe una diferencia significativa entre la proporción de casos normales y anormales.

8.3 Características timpanométrica

Con respecto a la prueba de Impedanciometría no demostró ninguna alteración, ya que ningún paciente presento patología de oído medio. (Tabla 15).

Las curvas timpanométricas obtenidas de los 54 oídos, fueron clasificadas según Jerger, siendo el 75.92% Curva A; 12.96% curvas As y el 10.52% curvas Ad. No se registraron curvas B o C.

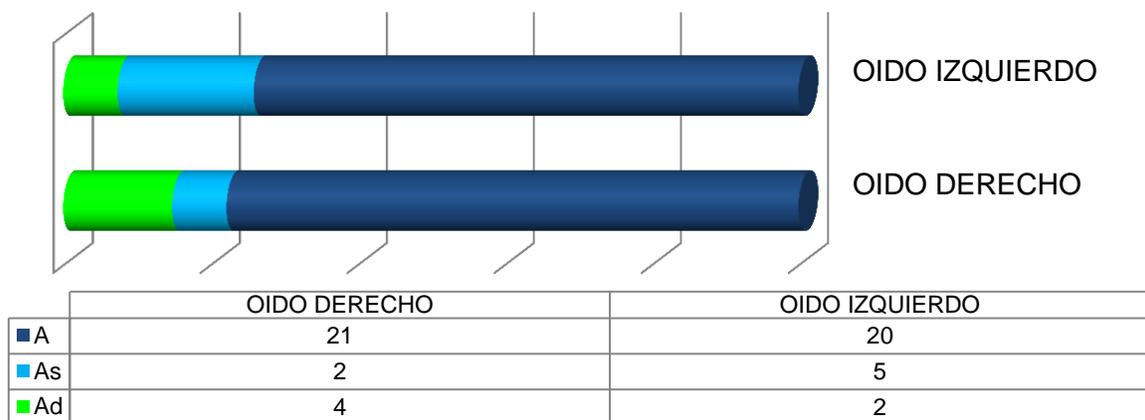


Figura 5. Curvas timpanométricas obtenidas en 54 oídos evaluados, de 27 pacientes con diagnóstico de SCA7.

Tabla 15. Resultados de la prueba de Impedanciometría en 27 pacientes con
 SCA7

PAC	OIDO DERECHO			OIDO IZQUIERDO		
	Timpano grama	Reflejos estapediales		Timpano grama	Reflejos estapediales	
		Ipsi	Contra		Ipsi	Contra
1	Curva A	Presentes	Presentes	Curva A	Presentes	Presentes
2	Curva A	Presente en 500Hz	Ausentes	Curva A	Presentes	Ausentes
3	Curva A	Ausentes	Ausentes	Curva A	Ausentes	Ausentes
4	Curva A	Presente en 500Hz	Ausentes	Curva A	Presente en 500Hz y 1khz	Ausentes
5	Curva A	Presente en 500Hz y 1khz	Presente en 500Hz y 1khz	Curva A	Presente en 500Hz y 1khz	Ausentes
6	Curva A	Presentes	Ausente en 4khz	Curva A	Presentes	Ausente en 4khz
7	Curva A	Ausentes	Ausentes	Curva As	Ausentes	Ausentes
8	Curva A	Presente en 500Hz	Presente en 500Hz y 1khz	Curva A	Presente en 500Hz y 1khz	Ausentes
9	Curva A	Presente en 500Hz y 1khz	Ausente en 4Khz	Curva A	Ausente en 4Khz	Presente en 500Hz y 1khz
10	Curva As	Ausente en 2khz	Presente en 1khz	Curva A	Ausente en 4Khz	Ausente en 4Khz
11	Curva A	Presentes	Presente en 500hz y 1khz	Curva As	Ausentes	Ausentes
12	Curva A	Ausentes	Ausentes	Curva As	Ausentes	Ausentes
13	Curva A	Presentes	Presente en 2khz	Curva A	Ausentes	Ausentes
14	Curva A	Presentes	Presentes	Curva Ad	Presentes	Presente en 500hz y 1khz
15	Curva Ad	Presente en 500Hz y 1khz	Presentes	Curva A	Presentes	Presente en 500hz y 1khz
16	Curva A	Presentes	Presentes	Curva As	Presentes	Presentes
17	Curva A	Ausentes	Ausentes	Curva A	Ausentes	Ausentes
18	Curva As	Ausentes	Ausentes	Curva As	Ausentes	Ausentes
19	Curva A	Ausentes	Ausentes	Curva A	Presente en 500Hz y 1khz	Ausentes
20	Curva Ad	Ausentes	Ausentes	Curva A	Presente en 500Hz y 1khz	Presente en 1khz
21	Curva A	Presente en 500Hz y 1khz	Presentes	Curva A	Ausente en 2khz	Presente en 500Hz y 1khz
22	Curva A	Ausentes	Ausentes	Curva A	Ausentes	Ausentes
23	Curva A	Ausentes	Ausentes	Curva A	Presente en 500Hz y 1khz	Ausentes
24	Curva A	Ausentes	Ausentes	Curva A	Ausentes	Ausentes
25	Curva Ad	Ausentes	Ausentes	Curva A	Ausentes	Ausentes
26	Curva Ad	Presentes	Presentes	Curva Ad	Presentes	Presentes
27	Curva A	Ausentes	Ausentes	Curva A	Ausentes	Ausentes

8.4 Calificadores según la Clasificación Internacional de Funcionamiento

Tomando en cuenta el cuadro de calibración de calificadores de CIF para evaluar las funciones auditivas según los hallazgos encontrados por audiometría de los 27 pacientes evaluados, el 18.5% no presentaron deficiencia, 44.4% deficiencia auditiva ligera, 29.6% deficiencia auditiva moderada, 3.7% deficiencia auditiva grave y 3.7% deficiencia auditiva completa (tabla 16). Mostrando como línea de corte de normalidad hasta deficiencia ligera.

Tabla 16. Cuadro de calibración según CIF por audiometría

Clasificador CIF	Número de pacientes
No hay deficiencia	5
Deficiencia ligera	12
Deficiencia moderada	8
Deficiencia grave	1
Deficiencia completa	1

La escala de calificadores para estructuras corporales solo pudo ser aplicada para el oído externo, mediante examen físico, donde ningún paciente mostro deficiencia en los tres calificadores (extensión de la deficiencia, naturaleza de la deficiencia y localización de la deficiencia); debido a la integridad de ambos pabellones auriculares. Para calificar las estructuras del oído medio, todos los pacientes presentaron integridad de la membrana timpánica; el resto de las estructuras del oído medio que se consideran en CIF (huesecillos y trompa de Eustaquio) y de oído interno (cóclea, laberinto vestibular, conductos semicirculares y conducto auditivo interno) obtienen una calificación de 8 (no especificada) ya que no se cuentan con los métodos de evaluación correspondientes (TAC y/o RM).

En lo que respecta a los atributos de actividad y participación; solo 6 pacientes (22.2%) refirieron dificultades en la comunicación, principalmente con la recepción de mensajes hablados, mostrando una dificultad ligera o escasa, obteniendo una calificación de 1 según la escala correspondiente; sin alteración en ninguna otra categoría atribuible de CIF a las funciones auditivas.

La discapacidad auditiva se correlacionó con respecto a la expresión anormal de r número de repetidos de CAG (Figura 6); con un valor de $r=-0.333$, lo que determina que no existe una relación entre el número de repetidos del triplete y la presencia de hipoacusia en estos pacientes. Por lo que no existe una correlación con la gravedad de la enfermedad y el grado de discapacidad auditiva.

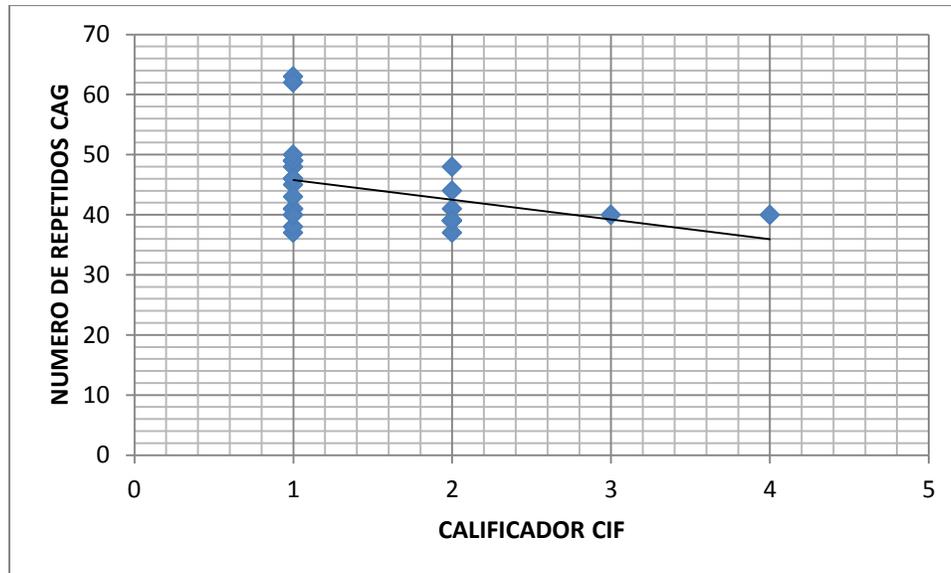


FIGURA 6. Correlación de puntaje CIF de discapacidad auditiva según las funciones auditivas y la expresión anormal de repetidos de triplete CAG en pacientes con diagnóstico de SCA7.

Peculiarmente, los individuos afectados, presentaron un número de repetidos más bajo, sin embargo son los de mayor edad (Figura 7), de acuerdo a los resultados los individuos con discapacidad auditiva moderada, grave y completa son mayores de 60 años. Se realizó una correlación con el grado de discapacidad auditiva y la edad de los pacientes ($r= 0.71$), lo que demuestra que la edad es un factor determinante para la presencia de las alteraciones auditivas reportadas en los pacientes.

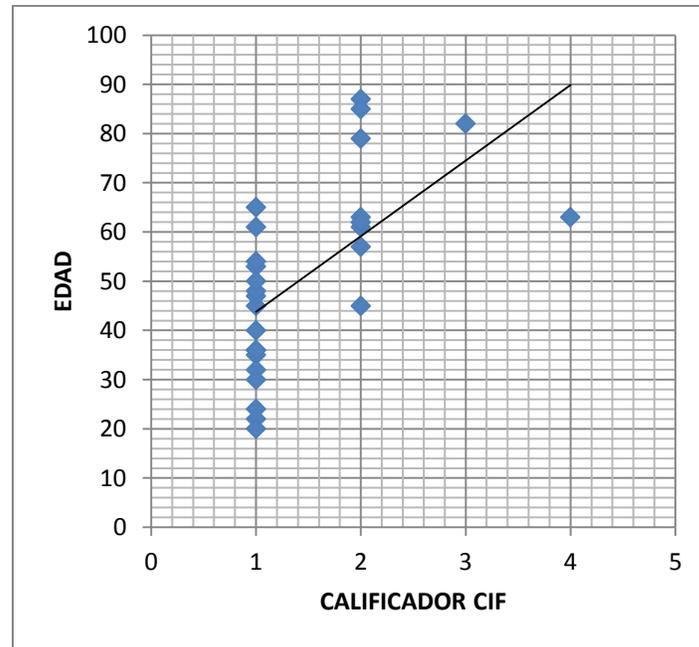


Figura 7. Correlación del grado de discapacidad auditiva según CIF con la edad de los pacientes.

9. DISCUSION

La SCA7 es una enfermedad neurodegenerativa considerada dentro de los 5 tipos de SCA más comunes a nivel mundial, sin embargo se le ha considerado como una patología poco común en el mundo. Debido al bajo número de pacientes, actualmente existe información limitada con respecto a la caracterización clínica de SCA7, la relación entre la severidad de la enfermedad y su progresión, edad de inicio y el número de tripletes repetidos. Es una enfermedad que se caracteriza por distrofia retineal pigmentaria, ataxia de la marcha, alteración en los movimientos oculares, oftalmoplejia, disartria, disfagia, y en algunos casos con demencia y se asocia con otros signos extrapiramidales lo que hace de esta enfermedad un cuadro altamente incapacitante ya que afecta el sistema motor, la propiocepción y la visión, lo tanto es necesario identificar alteraciones a nivel auditivo que agravarían la situación de discapacidad de estos pacientes.

En un estudio anterior se distinguen hallazgos audiológicos en pacientes con diferentes tipos de SCA, sin embargo por ser patologías con una prevalencia baja o subdiagnosticadas el tamaño de muestra es un factor importante para estos estudios. Zeigelboim et al. solo reportan los hallazgos audiológicos en un paciente

femenino de 43 años con diagnóstico de SCA7, mismos que se reportan como alterados; pero por el tamaño de la muestra no es posible realizar una correlación con la enfermedad de base y la hipoacusia; ya que el número de casos en nuestro país es elevado, un análisis específico de las funciones auditivas en estos pacientes lo hace más representativo.

En el presente estudio, la anamnesis revela predominancia de los desórdenes de la marcha lo cual es esperado en pacientes con diagnóstico de SCA, así como las alteraciones en el habla y del equilibrio como esta descrito en otros estudios.

Con los reportes anteriores de valoración audiológicas en pacientes con SCA7 no es posible hacer una comparación, aunque se comporta de manera similar que en SCA2, con pocas alteraciones en el patrón audiométrico, reportándose la mayoría como normoyentes, y los pacientes que mostraron alteraciones en la función auditiva son atribuibles a otras causas diferentes (edad, alteración vascular o metabólica, inclusive viral).

Generalmente las alteraciones reportadas en pacientes con enfermedades neurodegenerativas son detectadas por potenciales auditivos evocados de tallo cerebral lo que podría revelar alteraciones en la vía auditiva a nivel de los núcleos cocleares o del lemnisco lateral al ser cuantificadas las latencias de aparición de las ondas de los generadores anatómicos de los potenciales, lo podría revelar un deterioro de la función auditiva a nivel central; por lo que se considera importante realizar posteriormente estudios neurofisiológicos en estos pacientes.

Las pruebas de impedancia acústica no revelaron alteraciones, ni datos de reclutamiento, sin embargo, en las enfermedades neurodegenerativas, los núcleos cocleares anteriores se ven afectados, lo que interfiere con comunicación para la aparición del reflejo estapedial contralateral.

La alteración que más apareció en la evaluación audiológica la hipoacusia superficial principalmente por caída en las frecuencias agudas con una configuración descendente en la audiometría, de predominio bilateral con ausencia de los reflejos estapediales de forma bilateral. Lo que condiciona una deficiencia ligera de la función auditiva de los pacientes, que se considera según los lineamientos de corte de CIF como normales.

Se considera que el modelo de CIF es un abordaje que nos obliga a cambiar la mirada sobre la discapacidad y el criterio de evaluación de los pacientes. Genera la necesidad de incorporar nuevos elementos en el proceso; esta necesidad surge de entender que la discapacidad no es sinónimo de enfermedad, sino de la interrelación de un complejo conjunto de los elementos psicosociales que solo pueden ser captados de una forma interdisciplinaria. También debemos tomar en cuenta que la deficiencia, la discapacidad y la minusvalía auditiva son significados diferentes lo que es un punto clave para la rehabilitación adecuada de los pacientes.

La discapacidad auditiva hace referencia al ámbito social de la persona que se encuentra en desventaja a causa de los problemas funcionales en el ámbito corporal y personal.

La minusvalía auditiva, hace referencia a la pérdida de habilidades para el trabajo diario así como en sus relaciones comunicativas. Es un problema de actuación o comportamiento (por ejemplo al no poder entender las conversaciones en un ambiente ruidoso) y una vez que se define debe ser orientado a la compensación del mismo impedimento auditivo.

La sensibilidad auditiva y la pérdida auditiva son relativamente fáciles de cuantificar utilizando procedimiento y formulas preestablecidas. La discapacidad auditiva es mucho más difícil de determinar, debido a los factores que influyen y caracterizan el deterioro o defecto auditivo así como los factores psicológicos y sociales relacionados con el estilo de vida de cada paciente; por lo que una descripción de las situaciones relacionadas con el funcionamiento humano y sus restricciones en estos ambientes nos brinda mucha mayor información y un marco de referencia para poder organizarla; con el fin de proporcionar un mayor bienestar y elevar la calidad de vida de los pacientes con este tipo de padecimientos.

10. CONCLUSIONES

- No existe una correlación entre las alteraciones auditivas en pacientes con SCA7 con el número de repeticiones del triplete CAG.
- La mayoría de los pacientes evaluados tienen audición normal.
- La alteración audiométrica más común fue caída en frecuencias agudas, con un patrón descendente.
- Los pacientes que presentaron discapacidad auditiva moderada, grave o completa fueron atribuidos a causas diferentes al diagnóstico de SCA7.
- Es de suma importancia realizar una evaluación electrofisiológica de los pacientes con diagnóstico de SCA7 y de otras enfermedades neurodegenerativas.

11. Anexos

Anexo 1. Consentimiento informado



INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN

CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

FECHA _____

El presente consentimiento informado, tiene por objetivo solicitar la autorización de usted para que participe en un proyecto de investigación para Médicos Residentes de la Especialidad de Audiología, Otoneurología, Foniatría y Neuropsicología, del Instituto Nacional de Rehabilitación.

El cual consta de valoración otovestibular, foniatría y aplicación de prueba neuropsicológica.

La información obtenida en este estudio será confidencial y los resultados de la evaluación solo se darán a conocer a usted y a sus médicos tratantes.

Yo _____
afirmo que:

- Se me informó de la naturaleza de la prueba, de sus objetivos y beneficios.
- He entendido toda la información que se me han proporcionado
- He tenido la oportunidad de realizar las preguntas que me han parecido pertinentes al tema, las cuales me han sido respondidas de manera adecuada.

De tal manera que AUTORIZO al equipo investigador para que realice los estudios antes mencionados.

Nombre y firma del paciente o tutor

Erika Liliana Cruz Lozano
Médico Residente

Nombre y firma del testigo

Anexo 2. Hoja de recolección de datos



HOJA DE RECOLECCION DE DATOS HISTORIA CLINICA

SIGNOS VITALES			
FC:	x'	T/A:	mm/Hg
FR:	x'	Temperatura:	°C
Peso:	Kg	Talla:	m

FICHA DE IDENTIFICACIÓN:

Nombre: _____ Edad: _____
 Sexo: _____ Estado civil: _____
 Ocupación: _____ Escolaridad: _____
 Comunidad: _____ Religión: _____
 Fecha de nacimiento: _____ Fecha de aplicación: _____
 No.de paciente: _____

ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES

HIPOACUSIA
LENGUAJE
EVENTO VASCULAR CEREBRAL
CRISIS CONVULSIVAS
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA
DEBILIDAD VISUAL
MALFORMACIONES
HIPERTENSION ARTERIAL SISTEMICA
DIABETES MELLITUS
OTROS

ANTECEDENTES PERSONALES NO PATOLÓGICOS:

TABAQUISMO
ALCOHOLISMO
TOXICOMANIAS
CIRUGIAS (CABEZA, CUELLO Y EXTREMIDADES)
ALERGICOS
TRANSFUSIONALES

ANTECEDENTES PERSONALES PATOLÓGICOS

CARDIOPATÍAS
HIPERTENSIÓN ARTERIAL SISTÉMICA
DIABETES MELLITUS
EVENTO VASCULAR CEREBRAL
CRISIS CONVULSIVAS
PARALISIS FACIAL
CEFALEAS
DISLIPIDEMIA
INFECCIONES DE VIAS RESPIRATORIAS ALTAS
OTORREAS / OTORRAGIAS
EXANTEMÁTICAS
EXPOSICIÓN A RUIDO
OTOTÓXICOS
PROBLEMAS VISUALES
USO DE LENTES
OBESIDAD
PARESIAS, PARESTESIAS, DEBILIDAD MUSCULAR
PSIQUIATRICOS
OTROS

SI () NO ()

Anexo 3. Formato de audiometría convencional. Sociedad Británica de Audiología, 2011. ⁽⁴⁰⁾

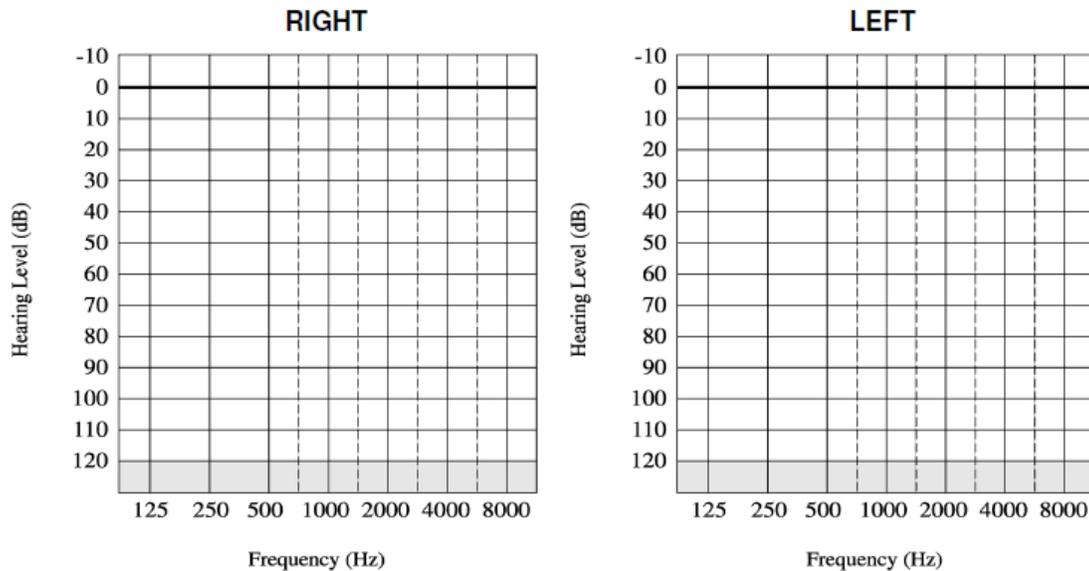
Pure-tone audiogram

Name: _____

Date: _____

Date of birth: _____

Case No: _____



	Right	Left
Air conduction, masked if necessary	○	×
Bone conduction, not masked	△	
Bone conduction, masked	[]
Uncomfortable loudness level	L	J

Audiometer type & serial number: _____

Earphone type: _____

Date of last objective calibration: _____

Tester: _____ Signature: _____

Comments: _____

12. BIBLIOGRAFIA

1. Degardin A, Dobbelaere D, Vuillaume I, Defoort-Dhellemmes S, Huertevent J. Spinocerebellar Ataxia: A Rational Approach to a etiological Diagnosis Cerebellum. Science+Business Media, LLC 2011
2. Bannach L, Silveria I, Pereira M, Ferro A, Alonso I. A survey of spinocerebellar ataxia in South Brazil – 66 new cases with Machado-Joseph disease, SCA7, SCA8, or unidentified disease—causing mutations. J Neuro; 2001. 248 : 870–876
3. O’Sullivan C, Michelson S, Bennett R, Bird T. Spinocerebellar Ataxia: Making an Informed Choice About Genetic Testing. November 2004
4. Hélio A.G. Teive. Spinocerebellar ataxias. Arq Neuropsiquiatr 2009;67(4):1133-1142
5. Garcia-Martinez R, Hernández E, Toledo R, Hernández, O, Hernandez M, García L et al. Neurodegenerative diseases: The spinocerebellar ataxia type 7 in Mexico. Neurobiología, revista electrónica. <http://www.uv.mx/eneurobiologia/vols/2013/8/8.html>
6. Ruggieri VL, Arbera CL. Hereditary ataxias. Rev Neurol 2000; 31(3):288-296
7. Palencia R, Galicia R, Alonso M. Ataxias hereditarias. BOL PEDIATR 2004; 44: 120-12
8. Bird TD. Hereditary Ataxia Overview. GeneReviews. updated 2012 May 31
9. Alonso E, Martínez-Ruano L, De Biase I, Mader C, Ochoa A, Yescas P, Gutiérrez R, White M, Ruano L, Fragoso-Benítez M, Ashizawa T, Bidichandani SI, Rasmussen A. Distinct distribution of autosomal dominant spinocerebellar ataxia in the Mexican population. Mov Disord. 2007 May 15;22(7):1050- 1053
10. Magaña-Aguirre JJ, Vergara MD, Sierra-Martínez M, García-Jiménez E, Rodríguez-Antonio F, Gómez MR, et al. Molecular analysis of the CAG repeat among patients with type-2 spinocerebellar ataxia in the Mexican population. Gaceta Médica de México 2008; 144(5):413-418
11. Magaña-Aguirre JJ. Estudio de las ataxias espinocerebelosas autosómico dominantes (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6 y SCA7) en una población del sureste de México: evidencia de un efecto fundador para SCA7. En: XVII encuentro nacional de Investigadores, México; 2011
12. Magaña-Aguirre JJ, Tapia-Guerrero Y, Velázquez-Pérez L. Analysis of CAG repeats in five SCA loci in Mexican population: epidemiological evidence of a SCA7 founder effect. Clinical Genetics 2013; 1-7. doi: 10.1111/cge.12114
13. Magaña JJ, Gómez R, Maldonado-Rodríguez M, Velázquez-Pérez L, Tapia-Guerrero YS, Cortés H, Leyva-García N, Hernández-Hernández O, Cisneros B. Origin of the spinocerebellar ataxia type 7 gene mutation in mexican population. Cerebellum. 2013 Dec; 12(6):902-5
14. Manto MU. The wide spectrum of spinocerebellar ataxias (SCAs). Cerebellum. 2005;4(1):2-6
15. Michalik A, Martin JJ, Van Broeckhoven C. Spinocerebellar ataxia type 7 associated with pigmentary retinal dystrophy. Eur J Hum Genet. 2004 Jan;12(1):2-15
16. Matilla-Dueñas A. Asociación de ataxina-7 con la ATPasa S4 del complejo regulatorio 19s del proteasoma. En: Primeras jornadas científicas sobre Ataxia; España 2002
17. Anheim M, Tranchant C, Koenig M. The Autosomal Recessive Cerebellar Ataxias. The New England Journal of Medicine 2012; 366: 636-646
18. Yvert G, Lindenberg KS, Devys D, Helmlinger D, Landwehrmeyer GB, Mandel JL. SCA7 mouse models show selective stabilization of mutant ataxin-7 and similar cellular responses in different neuronal cell types. Human Molecular Genetics 2001; 10:1679–92
19. Garden G. Spinocerebellar Ataxia Type 7. Seattle (WA): University of Washington, Seattle: GeneReviews; 1998 Aug 27 [Updated 2012 Dec 20]. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1256/> (accessed 17 Julio 2013)
20. Camhi-Benveniste S, Cerda-Mendoza, M, López-Argoytia M.E.Syntactic Alterations in Patients with Spinocerebellar Ataxia type 7, Residents of the Communit. Tlaltetela, Veracruz. A pilot study
21. Furrer S, Mohanachandran M, Waldherr S, Chang C, Damian V, Sopher B, Garden V. SCA7 cerebellar disease requires the coordinated action of mutant ataxin-7 in neurons and glia, and displays non-cell autonomous Bergmann glia degeneration. J Neurosci. 2011 November 9; 31(45): 16269–16278. doi:10.1523/JNEUROSCI.4000-11.2011
22. Rojas J, Romano M, Prattrucco L, Zurru M, Igarreta P, Cristiano E. Ataxia espinocerebelosa 7 investigación clínica y genética en una familia argentina. MEDICINA (Buenos Aires) 2007; 67: 147-150
23. Dillon C, Gu Q, Hoffman H. Vision, Hearing, Balance, and Sensory Impairment in Americans Aged 70 Years and over. NCHS Data Brief No. 31 April 2010
24. Duthey B. Background Paper 6.21 Hearing Loss. 20 February 2013. http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_21Hearing.pdf
25. Organización mundial de la salud. Aparición de la pérdida de audición en adultos causa un enorme impacto en la calidad de vida. Informe sobre salud en Europa. 2005
26. Zeiglboim B, Teive H, Arruda W, Jurkeiwicz A, Mengelberg H. Audiological evaluation in spinocerebellar ataxia. CoDAS 2013;25(4):351-7 <http://dx.doi.org/10.1590/S2317-17822013005000001>
27. Martin JJ. Spinocerebellar ataxia type 7. Handb Clin Neurol. 2012; 103:475-91

28. Orr HT. Cell biology of spinocerebellar ataxia. *The Journal of Cell Biology* 2012; 197(2):167-177
29. Berruecos P. Importancia de la audición. *Bol. Med. Hosp. Infant. Mex.*v.63 n.2 México. Mar-Abr.2003
30. Dalton D, Cruickshanks K. The impact of hearing loss on quality of life in older adults. *The Gerontologist*. 2003. Vol 43, No. 5, 661-668
31. Salesa E, Perelló E, Bonavida A. *Tratado de Audiología*. Ed. Masson, Barcelona 2005
32. American National Standards Institute. (1996). ANSI S3.6-1996. Specification for audiometers. New York
33. Rivera Rodríguez T, *Audiología. Técnicas de exploración. Hipoacusias Neurosensoriales*. Ed. Ars Médica 2003; 125-138
34. *Discapacidad auditiva. Guía didáctica para la inclusión en educación inicial y básica*. Consejo Nacional de Fomento Educativo. CONAFE. México 2010
35. Mathers C, Smith A, Concha M. Global burden of hearing loss in the year 2000. http://www.who.int/healthinfo/statistics/bod_hearingloss.pdf
36. De Sebastián G, Badaraco J, Postan D. *Audiología práctica*, 5ª edición, Buenos Aires: Médica Panamericana; 1999
37. Morera C. Programa de detección de hipoacusias en recién nacidos y lactantes Edit. Generalitat Valencia: 2000.p. 11-20
38. Poch M. Causas genéticas y adquiridas de hipoacusia. *Boletín de A.E.L.F.A.* <http://aedaweb.com/publicaciones/jornadas2007/poch.pdf>
39. Normativa para la certificación de personas con discapacidad auditiva. Ministerio de Salud Secretaria de Políticas, Regulación e Institutos Subsecretaría de Gestión de Servicios Asistenciales. Servicio Nacional de Rehabilitación. Argentina 2011. <http://www.snr.gov.ar/uploads/CUD-NORMA-AUDITIVA.pdf>
40. Recommended Procedure Pure-tone air-conduction and bone-conduction threshold audiometry with and without masking. *British Society of Audiology*. 2011. http://www.thebsa.org.uk/docs/Guidelines/BSA_RP_PTA_FINAL_24Sept11.pdf
41. Aras V. *Audiometry techniques, circuits, and systems*. M. Tech. Credit Seminar Report, Electronic Systems Group. Bombay. Nov 2003
42. Hoffmann A, Deuster D, Rosslau K, Knief A, Am Zehnhoff-Dinnesen A, Schmidt CM. Feasibility of 1000 Hz tympanometry in infants: tympanometric trace classification and choice of probe tone in relation to age. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2013 Jul;77(7):1198-203
43. Normalización de las pruebas audiológicas (III): La Impedanciometría. Asociación Española de Audiología. *Revista Electrónica de Audiología*. 2004. Vol. 2. <http://www.auditio.com>
44. Novoa C, Iván Y Torres M. Gradiente y ancho del timpanograma en niños de 4 a 6 años. *Rev. chil. pediatr.* [online]. 2009, vol.80, n.2, pp. 137-143. ISSN 0370-4106
45. Kochkin S. The Impact of Treated Hearing Loss on Quality of Life. July 2013. http://www.betterhearing.org/aural_education_and_counseling/articles_and_guides/hearing_loss_treatment/quality_of_life.pdf
46. Clasificación de la Discapacidad y de la Salud. Internacional del Funcionamiento. Organización Mundial de la Salud, 2001. http://conadis.salud.gob.mx/descargas/pdf/CIF_OMS_abreviada.pdf
47. World health organization. WHO Deafness and hearing loss. Fact sheet N°300. Updated February 2014. <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs300/en/>
48. Santos V, Zenker F, Fernandez R, Barajas J. Deficiencia, discapacidad y minusvalía auditiva. *Auditio: Revista electrónica de Audiología*. Vol. 3. 2006. <http://www.auditio.com>
49. Ley Federal del Trabajo. Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión Secretaría General Secretaría De Servicios Parlamentarios. Última reforma DOF 30-11-2012
50. Clark JG. Uses and abuses of hearing loss classification. *Journal of the American Speech-Language-Hearing Association*. 08/1981; 23(7):493-500. Source: PubMed
51. Ciorba A, Bianchini C, Pelucchi S, Pastore A. The impact of hearing loss on the quality of life of elderly adults. *Clin Interv Aging*. 2012; 7: 159-163
52. Caballero M, Franco A, Navarrete P, Lehrer-Coriat E, Bernal-Sprekelsen M. Impact of Hearing Loss on Quality of Life in Older Adults *Otolaryngol Head Neck Surg*. August 2010, vol. 143, no. 2 suppl, P237