

HIPOACUSIAS INFANTILES

SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Dr. Alberto Fidel Muñoz
Prof. María Teresa C. de Peralta
Fga. Paula Daniela Campodónico

Definición

Descrito por Cornelia de Lange, en Amsterdam, en el año 1933. No existen signos patognomónicos de este Síndrome y su diagnóstico requiere la presencia de una asociación de rasgos clínicos, siendo los más frecuentes:

- 1) Peso de nacimiento inferior a los 2.500 grs.
- 2) Retraso mental
- 3) Retardo en el crecimiento
- 4) Llanto grave
- 5) Hirsutismo
- 6) A nivel craneofacial:
 - Sinofris (hiperplasia de la porción interna de las cejas o su conjunción)
 - Pestañas largas
 - Microbraquicefalia
 - Nariz pequeña, ventanas nasales en anteversión
 - Labios delgados con un "pico" en labio superior y una escotadura en el labio inferior, curvado hacia abajo de la comisura bucal.
 - Micrognatia
- 7) A nivel de los miembros:
 - Manos y pies pequeños
 - Implantación proximal de pulgares
 - Pliegues simiescos
 - Sindactilia del 2º y 3º dedo del pie
 - Contractura en flexión de los codos
- 8) Anomalías ocasionales:
 - Miopía. Astigmatismo
 - Atrofia del nervio óptico
 - Atresia de coanas
 - Pabellones auriculares de baja implantación
 - Fisura palatina
 - Cardiopatía
 - Hernia hiatal
 - Duplicación intestinal
 - Braquiesófago
 - Acortamiento radial
 - Otros

Hasta el año 1944 no se mencionó la posibilidad de hipoacusia en este Síndrome, probablemente debido a la importancia del retardo mental y a su evolución fatal. Pueden existir hipoacusias de transmisión consecutivas a procesos crónicos de oído medio (fisura palatina) y también hipoacusias de percepción bilaterales de grado variable.

Etiología

Es incierta, presumiéndose que pueden intervenir diversas causas, una de las cuales puede deberse a una mutación genética; en algunos casos se han hallado aberraciones cromosómicas, pero éstas no son constantes.

Estos pacientes rara vez llegan a una edad adulta, ya que la cardiopatía congénita, la aspiración y las infecciones, son las causas más frecuentes de la muerte.

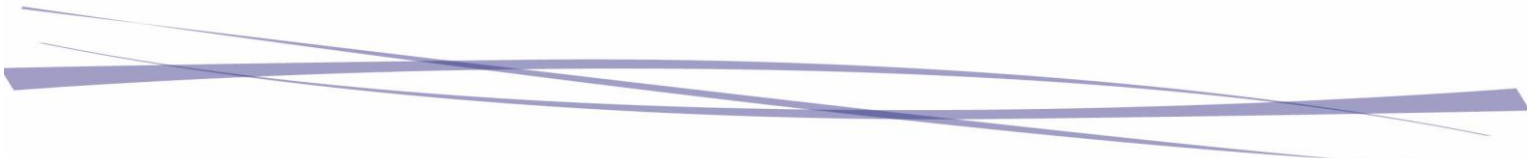
En nuestra Institución observamos dos casos con este Síndrome que se presentan a continuación:

Casuística

CASO N°1

- C.C.: sexo femenino
- Edad en el momento de la consulta: 4 años
- Antecedentes heredo-familiares: s/p
- Peso al nacer: 2.200 grs.
- Embarazo y parto: s/p
- Dificultades en la deglución en las primeras 48 hs
- Motivo de la Consulta: HIPOACUSIA BILATERAL

Al examen físico presenta:

- Retraso madurativo
 - Retraso de crecimiento
 - Hipertonía
 - Llanto grave
 - Hirsutismo generalizado
 - Sinofris
 - Cianosis facial
 - Microbraquicefalia
 - Micrognatia
 - Nariz pequeña, anteversión de narinas
 - Labios finos y filtrum largo
 - Pestañas largas y rizadas
 - Sindactilia del 1º y 2º dedo del pie
 - Pliegue palmar horizontal único
 - Implantación proximal de pulgares
 - Clinodactilia del 5º dedo de ambas manos
- 

- Contractura en flexión de los codos
- Manos pequeñas, uñas hipotróficas



ESTUDIO CROMOSÓMICO: no se hallaron anomalías numéricas ni estructurales.
Cariotipo 46 , XX

DERMATOGLIFOS: crestas digitales inmaduras, trirradio palmar en t, bilateral

FONDO de OJO y EXAMEN OFTALMOLÓGICO: normal

EXAMEN OTOLÓGICO: s/p

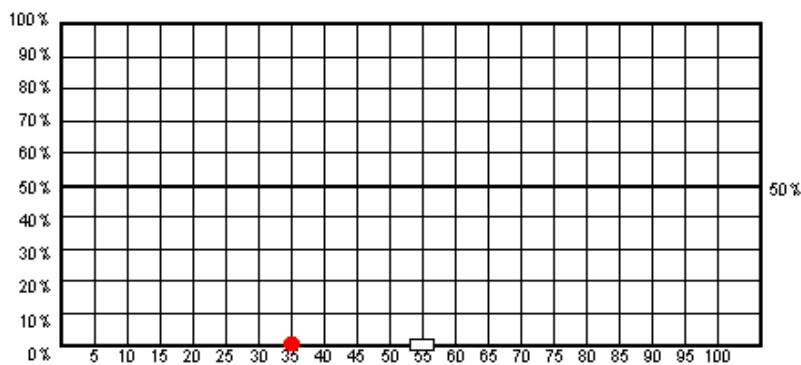
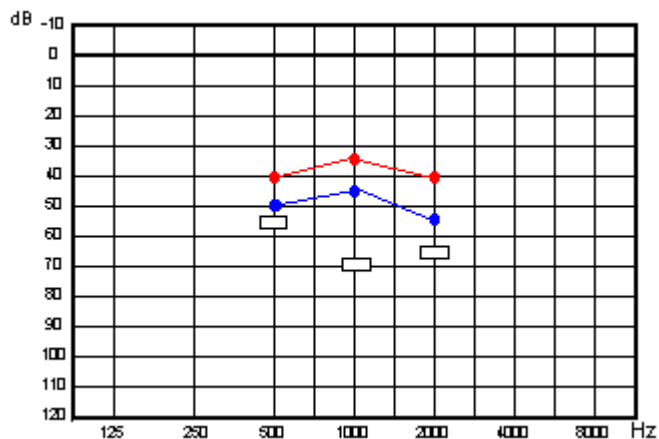
BERA NEUROLOGICO (clicks): O.D.=65 dB
O.I. =45 dB

ESTUDIOS AUDIOLÓGICOS:

Edad: 4 años

Técnica aplicada: observación del comportamiento (ROC)

Observación de la conducta auditiva: localiza hacia el lado derecho
Test de sonidos complejos: bombo (+), pandereta (+), flauta (+), campanillas (-)

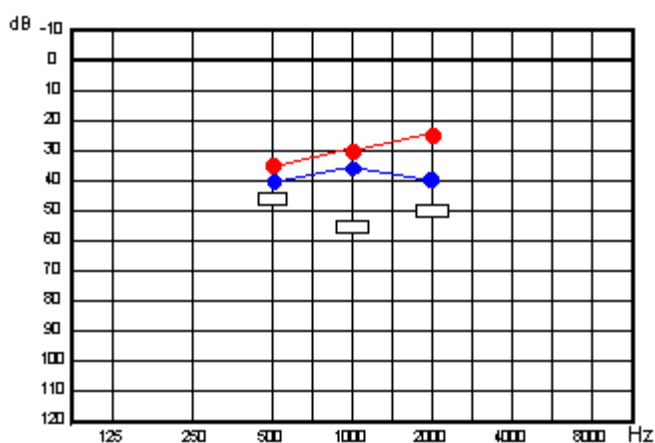


● audífono en O.D.
 ● audífono en O.I.

□ u. de voz sin audífono
 ● u. de voz con audífono en O. D.

Se aconseja el uso alternado en ambos oídos, volumen 1/4

Control a los 2 ½ años del equipamiento:



● audífono A en O.D.
 ● su audífono en O.I.

Se sugiere continuar con su audífono en oído izquierdo y equipar el oído derecho con el audífono A.

CASO N° 2

- R.E. : sexo femenino
- Edad en el momento de la consulta: 4 años
- Antecedentes heredo-familiares s/p
- Peso al nacer: 2.120 grs.
- Antecedentes del embarazo y parto: s/p
- Motivo de la Consulta: HIPOACUSIA BILATERAL

Al examen físico presenta:

- Retraso madurativo
- Retraso del crecimiento
- Miembros acortados
- Manos y pies pequeños
- Nariz pequeña, anteversión de narinas
- Labios finos y filtrum largo



ESTUDIO CROMOSÓMICO: Cariotipo 46 XX, normal
ECOGRAFÍA CEREBRAL TRANSFONTANELAR: normal (a los 6 meses de edad)
EXAMEN OTOLÓGICO: s/p

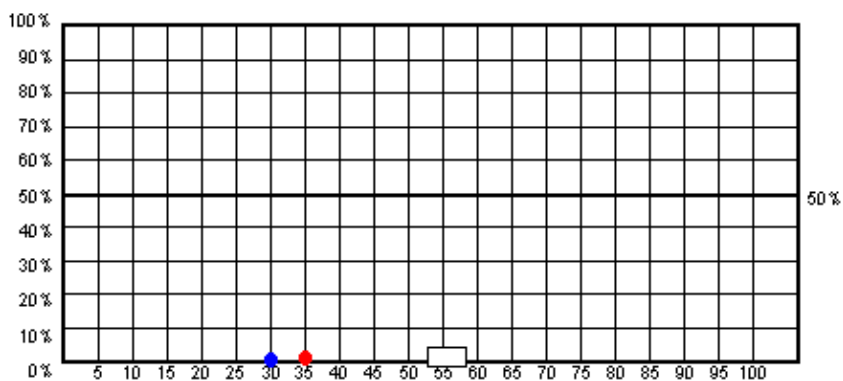
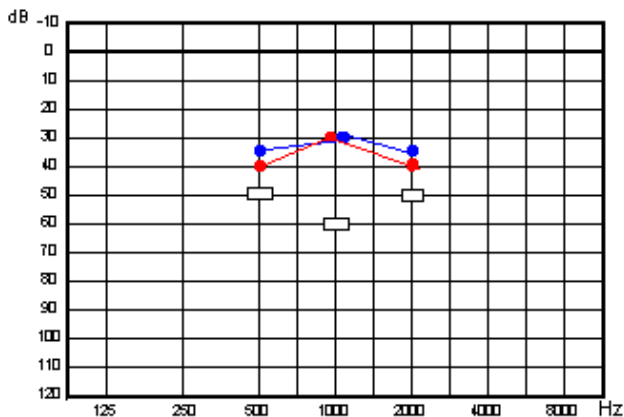
BERA NEUROLÓGICO (clicks): A los 6 meses de edad: O.D. = 90 dB
 O.I. = 90 dB
 A los 4 años de edad: O.D. = 65 dB
 O.I. = 25 dB

ESTUDIOS AUDIOLÓGICOS;

Edad: 4 años

Técnica aplicada: observación del comportamiento (ROC)

Observación de la conducta auditiva: ante la estimulación se observa apertura de ojos, cambio de postura y

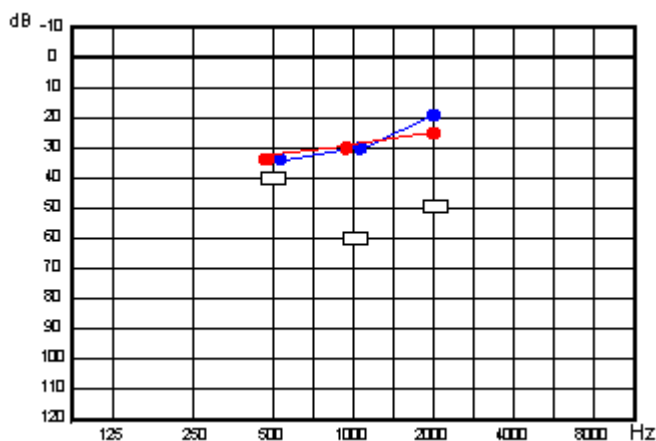


búsqueda de la fuente sonora

- audífono en O.D.
- audífono en O. I.
- u. de voz sin audífono
- u. de voz con audífono en O.I.
- u. de voz con audífono en O.D.

Se sugiere el uso de audífonos en ambos oídos en forma alternada

Control del equipamiento audioprotésico a los 8 años de edad:



- audífono en O.D.
- audífono en O.I.

Continúa con su audífono en forma alternada en ambos oídos

Comentario:

El motivo de esta presentación es lo infrecuente de este Síndrome como causa de hipoacusia y el hecho de tener entre nuestros pacientes infantiles dos casos.

Quisimos describir los componentes de este cuadro complejo, para luego hacer hincapié en lo estrictamente audiológico.

En nuestra Institución observamos dos casos. Si tomamos en cuenta la **edad de la detección**, en el caso I se realizó tardíamente; mientras que en el caso II, a pesar de haberse efectuado en forma temprana, el equipamiento ocurrió tres años más tarde.

Las anomalías orgánicas, psíquicas y/o auditivas que este Síndrome puede presentar, permitieron desde el punto vista genético-médico un rápido diagnóstico etiológico. En ambos casos, la atención médico-terapéutica se orientó en primera instancia a la asistencia de los rasgos clínicos que no están vinculados con la comunicación, quedando la audición sin tratar hasta los tres años aproximadamente.

Es importante señalar este aspecto porque la **incidencia de una alteración auditiva** sobre el habla y el lenguaje depende de varios factores, como la fecha de aparición de la hipoacusia, tipo y grado de pérdida auditiva, equipamiento temprano, actitud estimuladora familiar, terapia audiolingüística, posibilidades intelectuales del paciente, carácter, comportamiento, seguimiento médico y psicológico.

El **desnivel intelectual** asociado a la hipoacusia dificultó en ambos casos la determinación de umbrales y por consiguiente demoró el equipamiento, debiéndose realizar la verificación de la amplificación en varias sesiones.

Si bien es sabido que en muchos casos no es aconsejable el equipamiento audiotprotésico en presencia de **retardo mental**, en estos casos en particular los beneficios obtenidos en cuanto al desarrollo del proceso comunicativo, justificaron la realización del mismo.

Debido a la **alteración de los procesos básicos de aprendizaje**, las sesiones de evaluación y equipamiento debieron realizarse en cortos períodos de tiempo.

Los aspectos que se modificaron en el CASO I, luego de la adaptación de los audífonos son:

- **Actitud de alerta**
- **Modificación postural del cuello**
- **Búsqueda y reconocimiento de voces familiares**
- **Localización de sonidos instrumentales y vocálicos**
- **Realimentación auditiva.** Este proceso debería haber estado presente de acuerdo al grado de hipoacusia identificado, pero el negativo aporte del rendimiento intelectual de la niña, influyó modificando la interacción de las respuestas sensoriales auditivo-fonatorias.

En el Caso II el uso de los otoamplifonos fue irregular debido a la actitud poco estimuladora de los padres, quienes además no pudieron respetar la indicación binaural del uso de los audífonos por problemas socio-económicos.

El desarrollo de las funciones de audición, habla y lenguaje quedaron limitadas a pocos elementos:

- **Realimentación auditiva**
- **Actitud de alerta**
- **Reconocimiento de las voces materna y paterna**

En ambos casos, el habla y el lenguaje no se desarrollaron o quedaron limitados a la adquisición de escasas señales primarias de la comunicación.

Es de esperar que la identificación temprana de la hipoacusia, los avances en distintos campos de la genética, el aporte tecnológico de la digitalización de la señal, como así también el avance de los recursos técnico-pedagógicos, modifiquen el futuro de estos pacientes.

Bibliografía

Lyons Jones, K. (1988): Smith's Recognizable Pattern of Human Malformation, Philadelphia (U.S.A.), W.B. Saunders Company, 4th edition.

Nora, J.; Fraser, F.C. (1980): Genética Médica, principios y práctica, México D.F. (México), La Prensa Médica Mexicana, 1^o edición en español.

Shprintzen, R. J. (1.997): Genetics, Syndromes and Communication Disorders, San Diego (U.S.A.), Singular Publishing Group Inc.

Shprintzen, R. J. (2.001): Syndrome Identification for Audiology, Canadá, Singular Thompson Learning.

Smith, G. F.; Berg, J. M.; Mc Creary, B. D. (1969): Birth Defects, Original Article Series, volume V, n^o 2, February.

Smith, D. W. (1972): Atlas de Malformaciones Somáticas en el Niño, Barcelona (España), Editorial Pediátrica.

