

Implante coclear en síndrome de Waardenburg: nuestra experiencia

Cochlear implant in Waardenburg syndrome: our experience

Implante coclear em síndrome de Waardenburg: nossa experiência

Dr. Eduardo Hocsman (1), Dra. Micaela Clara (1), Méd. María Jesús Intaschi (1),
Méd. Silvana Saldaña (1)

Resumen

Introducción: El síndrome de Waardenburg hace referencia a un grupo de enfermedades hereditarias que aparecen como consecuencia de una alteración de la migración de células derivadas de la cresta neural entre la octava y décima semana de gestación. De ellas derivan melanocitos que migran a la estría vascular del órgano de Corti. Estos pacientes se caracterizan por presentar hipoacusia neurosensorial congénita de grado variable y alteraciones pigmentarias en piel, cabello y ojos. Su incidencia es de 1/42.000 habitantes y corresponde al 5% de hipoacusia neurosensorial sindrómica, siendo la causa más frecuente con patrón de herencia dominante.

Método: Revisión de 4 pacientes menores de 18 años, con síndrome de Waardenburg asociado a hipoacusia neurosensorial severa a profunda, uni o bilateral, implantados en nuestro servicio. Se estudiaron todos los pacientes con audiometría tonal, logaudiometría, potenciales evocados auditivos de tronco, tomografía computada y resonancia magnética. Además todos los pacientes contaban con estudio genético, psicodiagnóstico y seguimiento por pediatría, dermatología y oftalmología.

Resultados: Todos nuestros pacientes presentaron telemetrías de impedancia normales, sus implantes fueron encendidos al mes postquirúrgico y en todos los casos se registraron buenos resultados audiológicos y mejoría en su calidad de vida.

Conclusiones: Creemos importante conocer los aspectos básicos de esta patología para poder rea-

lizar una derivación pertinente y una atención en forma interdisciplinaria del paciente. La colocación de implantes cocleares en este grupo de pacientes con hipoacusia neurosensorial severa a profunda es satisfactorio.

Palabras clave: Síndrome de Waardenburg, implante coclear.

Abstract

Background: Waardenburg syndrome refers to a group of inherited diseases that occur due to altered migration of cells derived from neural crest between the eighth and tenth week of pregnancy. Of those derived melanocytes that migrate to the groove vascular organ of Corti. These patients are characterized by congenital sensorineural hearing loss of variable degree and pigmentary changes in skin, hair and eyes. Its incidence is 1/42000 inhabitants and corresponds to 5% of syndromic sensorineural hearing loss being the most common cause with dominant inheritance pattern.

Method: Review of 4 patients under 18 years with Waardenburg syndrome associated with severe to profound sensorineural hearing loss, unilateral or bilateral, implanted in our service. All patients were studied with audiometry, speech perception test, brain stem auditory evoked responses, CT and MRI. Additionally, all patients had genetic testing, pedagogic evaluation and follow-up by pediatrics, dermatology and ophthalmology.

Servicio de Otorrinolaringología, Hospital de Clínicas José de San Martín. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. Av Córdoba 2350. 0115950-8000.

Dr. Eduardo Hocsman: eduardohocsman@gmail.com; Dra. Micaela Clara: micaelara@hotmail.com; Dra. María Jesús Intaschi: maju912@hotmail.com; Dra. Silvana Saldaña: sasaldana@hotmail.com

Autor para correspondencia: Dra. Silvana Saldaña. José Bonifacio 3478. C.P. 1407. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. 1531437911. sasaldana@hotmail.com

Presentado para su publicación: 25/5/2015.

Results: All our patients had normal impedance telemetry, their implants were fired at postoperative month and in all cases good audiological results and improvement occurred in their quality of life.

Conclusions: We believe that it's important to know the basics of this disease to make an appropriate referral and interdisciplinary approach of the patient. Cochlear implants in this group of patients with severe to profound sensorineural hearing loss is satisfactory.

Keys words: Waardenburg Syndrome, cochlear implant.

Resumo

Introdução: A síndrome de Waardenburg faz referência a um grupo de doenças hereditárias que aparecem como consequência de uma alteração da migração de células derivadas da crista neural entre a oitava e a décima semana de gestação. Delas derivam melanócitos que migram para a estria vascular do órgão de Corti. Estes pacientes se caracterizam por apresentar hipoacusia neurossensorial congênita de grau variável e alterações pigmentares na pele, cabelo e olhos. A incidência é de 1/42000 habitantes e corresponde a 5% de hipoacusia neurossensorial sindrômica sendo a causa mais frequente com padrão de herança dominante.

Método: Revisão de 4 pacientes menores de 18 anos, com síndrome de Waardenburg associada à hipoacusia neurossensorial severa a profunda, uni ou bilateral, implantados no nosso serviço. Foram estudados todos os pacientes com audiometria tonal, logaudiometria, potenciais evocados auditivos de tronco, tomografia computadorizada e ressonância magnética. Além disso, todos os pacientes contavam com estudo genético, psicodiagnóstico e acompanhamento por pediatria, dermatologia e oftalmologia.

Resultados: Todos os nossos pacientes apresentaram telemetrias de impedância normais, os seus implantes foram ligados um mês após a cirurgia e em todos os casos foram registrados bons resultados audiológicos e melhoria na sua qualidade de vida.

Conclusões: Acreditamos que seja importante conhecer os aspectos básicos desta patologia para poder realizar uma derivação pertinente e um atendimento interdisciplinar do paciente. A colocação de implantes cocleares neste grupo de pacientes com hipoacusia neurossensorial severa a profunda é satisfatória.

Palavras-chaves: Síndrome de Waardenburg, implante coclear.

Introducción

El síndrome de Waardenburg (SW) es una genodermatosis poco frecuente, que presenta un cuadro clínico heterogéneo constituido por hipoacusia y trastornos pigmentarios como consecuencia de la alteración en la migración de células derivadas de la cresta neural entre la 8va. y 10ma. semana de gestación. De ellas derivan melanocitos que migran a la estria vascular y órgano de Corti. El síndrome fue descrito por primera vez por Waardenburg en 1951, y su incidencia es aproximadamente 1 de cada 42.000 personas. Tiene un patrón de herencia autosómica dominante, lo que significa que es suficiente con el gen de sólo uno de los padres para que el niño resulte afectado. Es la causa más frecuente de hipoacusia neurossensorial sindrómica con patrón de herencia dominante (5 – 6%).

Los criterios diagnósticos son clínicos. Para hacer el diagnóstico debe hallarse dos criterios mayores o uno mayor y dos menores (Tabla 1).

Como métodos auxiliares de diagnóstico se plantean la audiometría, las pruebas genéticas, el tiempo tránsito intestinal y la biopsia de colon.

Existen cuatro tipos principales de SW y los más comunes son el tipo 1 y el tipo 2 (Tabla 2). Los tipos

Tabla 1: Criterios Diagnósticos.

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
Hipoacusia neurossensorial	Puente nasal ancho (75%)
Anomalía en la pigmentación del iris (25% de los casos)	Hipertelorismo (10%)
Alteración pigmentaria del pelo (20-40% de los casos)	Conjunción de las cejas (50%)
Distopía cantorum	Canicie prematura (20-40%)
Familiar de 1er. grado afectado	Leucodermia

Tabla 2: Características distintivas de los 4 principales tipos de síndrome de Waardenburg.

CLÍNICA	TIPO I	TIPO II	TIPO III	TIPO IV
Distopía cantorum	+	AUSENTE	-	-
Defectos en extremidades superiores	Ausente	Ausente	+	Ausente
Frecuencia	Muy frec.	Muy frec.	+/-	+/-
Hipoacusia	+ 25%	+ 50%	+/-	+/-
Enf. Hirshprung	Ausente	Ausente	Ausente	+
Heterocromía del iris	+ 10%	+ 77%	+	+
Desórdenes en la pigmentación	+/-	++	+/-	+/-
Albinismo parcial	+	+	+	+
Genética	PAX3	MITF	PAX3	SOX10, EDN3, EDNRB



Figura 1: poliosis

3 y 4 son denominados síndrome de Klein- Waardenburg o Pseudo Waardenburg y Shah-Waardenburg respectivamente¹. Todos los tipos comparten dos características dominantes: hipoacusia y cambios en la pigmentación de la piel, cabellos y ojos. Pueden presentar un mechón de pelo blanco (poliosis) y los ojos pueden ser de un azul muy claro o de color diferente (heterocromía) como se muestra en la Figura 1. En las personas afectadas con el tipo 1 el rasgo que las distingue es la distopía cantorum (desplazamiento lateral del canto interno sin verdadero hipertelorismo). La hipoacusia ocurre con más frecuencia en personas de tipo II que con el tipo I de la enfermedad. Hay diferentes formas y grados de hipoacusia, uni o bilateral, total o parcial y si bien solo el 5% de los casos de hipoacusia congénita corresponden a SW, de estos el 25% corresponde al tipo 1 y el 50% al tipo 2².

Objetivo

Revisar la experiencia de nuestro servicio en la colocación de implantes cocleares uni o bilaterales, en pacientes menores de 18 años, con SW e hipoacusia neurosensorial (HNS) severa a profunda.

Materiales y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo observacional de corte transversal donde se revisaron 4 historias clínicas de pacientes menores de 18 años que fue-

ron implantados por HNS severa a profunda con diagnóstico de SW desde febrero de 2010 a marzo de 2015 del sector de Otología.

Se analizaron:

1. Síntomas y signos asociados a la HNS y antecedentes familiares.
2. Implante coclear: tipo de implante, hallazgos intraoperatorios, telemetrías de impedancia y de respuesta neural, encendido.
3. Resultados del tratamiento: auditivos, comunicación y lenguaje, escolarización.

Como estudios preoperatorios se les solicitó a todos nuestros pacientes:

- Tomografía Computada (TC) de alta resolución de ambos peñascos.
- Resonancia Nuclear Magnética (RNM).
- Audiometría tonal, Potenciales Evocados Auditivos de Tronco (BERA), Otoemisiones Acústicas (OEA).
- Selección y rendimiento con otoamplifonos.
- Psicodiagnóstico.
- Valoración interdisciplinaria: pediatría, dermatología, oftalmología y genética.

Resultados

En un período comprendido entre 2010 y 2014 se implantaron 4 pacientes en nuestro servicio, siendo 2 mujeres y 2 hombres, con una edad promedio de 9 años (2 a 17 años). El seguimiento promedio 35 meses (de 3 a 56 meses). El 75% (3/4) correspondían al tipo 2 de SW y el 25% (1/4) al tipo 1. Con respecto a los criterios clínicos de diagnóstico, el 100% presentaba poliosis, el 75% heterocromía del iris, el 25% distopía cantorum y en todos los casos había antecedentes familiares de primer grado con este síndrome. En la Tabla 3 se detallan las características de nuestros pacientes.

Tabla 3: Características de nuestros pacientes y resultado de estudios prequirúrgicos

N	SEXO	TIPO	SINTOMAS ASOCIADOS	ANT. FLIARES.	OÍDO IMPLANTADO	EDAD (años)	OEA PRE	BERA	AT	RENDIMIENTO CON AUDÍFONOS
1	M	2	Poliosis Heterocromía	Madre	Biaural	OD: 3 OI: 6	Ausentes ambos oídos	HNS profunda bilateral	HNS profunda bilateral	Ambos oídos sin respuesta
2	F	2	Poliosis Heterocromía	Madre y hermano	OI	17	OD: respuesta normal OI: No respuesta.	HNS severa OI.	HNS severa OI y moderada OD	OI sin respuesta
3	M	2	Poliosis Heterocromía	Padre	OD	2	Ausentes ambos oídos	HNS profunda bilateral	HNS profunda bilateral	Ambos oídos sin respuesta
4	F	1	Poliosis Distopía	Madre	OD	17	Ausentes ambos oídos.	HNS profunda bilateral.	HNS profunda bilateral.	Ambos oídos sin respuesta.

Referencias: OI Oído Izquierdo, OD Oído Derecho, HNS Hipoacusia Neurosensorial, ANT Antecedentes, OEA PRE Otoemisiones Acústicas Preoperatorias, BERA Potenciales Evocados Auditivos de Tronco, AT Audiometría Tonal.

Tabla 4: Características del implante coclear y resultados obtenidos.

N	TIPO DE IC	FECHA DE IC	ENCENDIDO	COCLEOSTOMÍA	TELEMETRÍAS DE IMPEDANCIA	TELEMETRÍAS DE RESPUESTA NEURAL	TEST DE PERCEPCIÓN GEERS & MOOGS	COMUNICACIÓN Y LENGUAJE	USO
1	Nucleus Freedom Contour Advance	OD: 23/6/2010 OI: 21/7/2010	OI: 2/10/2013 OI: 30/10/2013	Promontorial	+	+		Satisfactorio Escolarizado	Diario
2	Nucleus Freedom Contour Advance	3/12/14	30/12/14	Promontorial	+	+		Satisfactorio Escolarizado (universitario)	Diario
3	Nucleus Freedom Contour Advance	18/8/12	18/9/12	Promontorial	+	+		Satisfactorio	Diario
4	Nucleus Freedom Contour Advance	15/12/10	17/1/11	Promontorial	+	+		Satisfactorio Escolarizado (secundaria)	Diario

Referencias: IC Implante Coclear, OD Oído Derecho, OI Oído Izquierdo.

Los pacientes más pequeños de nuestra serie (pacientes 1 y 3) se comunicaban mediante gestos y vocalizaciones, mientras que nuestros pacientes adolescentes (pacientes 2 y 4) lo hacían a través del lenguaje oral y labio lectura. Todos los pacientes y/o familiares tenían expectativas reales del resultado con el implante coclear evaluado mediante psicodiagnóstico.

En ningún caso se observaron malformaciones del oído interno en las imágenes y se constató permeabilidad de los líquidos endococleares en la RNM.

El paciente número 1 se implantó ambos oídos de forma secuencial, el resto recibió un solo implante. En todos los casos se introdujeron la totalidad de los electrodos de Implantes Nucleus Freedom Contour Advance por cocleostomía promontorial anterior ligeramente inferior con telemetrías de impedancia y de respuesta neural presentes en todos los electrodos testeados, como se muestra en la Tabla 4.

Los resultados del implante coclear se evaluaron objetivamente mediante test de percepción del habla de Geers and Moogs (Tabla 5), y subjetivamente

Tabla 5: Categorías de test de percepción del habla (GEERS AND MOOGS).

0	No pattern of speech perception
1	Some pattern of speech perception
2	Some word identification (duration pattern)
3	Consistent word identification (significant spectral differences)
4	Identification of words that differ for one vowel
5	Identification of words that differ for one consonant
6	Open set recognition of words

por medio de un cuestionario administrado a los padres, dirigido a evaluar aspectos de la conducta adaptativa y comunicativa de su hijo y cambios en la vida diaria luego del implante.

Después de la operación, el 75% de nuestros pacientes alcanzaron las categorías más altas de Geers and Moogs (categorías 6 y 5), y sólo la paciente número 4 fue clasificada en una categoría 4. Este resultado puede justificarse debido a la prolongada privación auditiva con incumplimiento en la utilización de sus audífonos. No obstante, si bien estamos de acuerdo que no es un resultado óptimo, creemos que el implante fue exitoso.

Todos los niños de este estudio son usuarios "full time" del implante coclear, ya que lo utilizan más del 75% del tiempo de un día típico.

El 100% de las familias indicó una mejoría en la percepción de sonidos ambientales, en el desarrollo de las habilidades lingüísticas y en la interacción con hermanos y compañeros de la escuela o trabajos. Todos los pacientes pudieron escolarizarse y la paciente número 2 que presentaba HNS severa sólo del oído izquierdo actualmente se encuentra en la universidad.

Discusión

La HNS severa a profunda se produce en aproximadamente en 1 de cada 1.000 nacidos vivos, y más del 50% de los casos son de causa genética. Hasta el 30% de estos casos genéticos tendrá un patrón reconocible de anomalías adicionales y será clasificado dentro de un síndrome. El SW puede explicar 5-6%

de los casos de hipoacusia congénita; por eso es de interés conocer los rasgos distintivos de esta patología. Como sabemos presenta una serie de criterios diagnósticos clínicos, siendo uno de sus criterios mayores la hipoacusia neurosensorial. Este síndrome presenta un patrón de herencia dominante, por lo que a la anamnesis siempre encontraremos un familiar de primer grado. Como pudimos observar todos nuestros pacientes tenían antecedentes familiares de SW.

Hay 4 tipos, siendo el de mayor incidencia el tipo I, pero la hipoacusia ocurre con más frecuencia en el tipo II. En nuestra serie observamos que el 75% (3/4) presentaban trastorno en el gen MITF y correspondían al tipo II.

El 100 % (4/4) presentaba poliosis y el 75% (3/4) heterocromía del iris, siendo los signos más frecuentes asociados a la hipoacusia como lo reporta la literatura.

La frecuencia de malformaciones del oído interno es del 11%, siendo la alteración o ausencia de los conductos semicirculares la anomalía más común, seguida de la hipoplasia coclear descripta hasta en un 8%^{3,4}. A pesar de estos hallazgos, se debe tener en cuenta que la mayoría de estos casos son adecuados para la realización del implante².

En nuestra serie no observamos malformaciones anatómicas. En todos los casos se introdujeron la totalidad de electrodos por cocleostomía promontorial con buenas respuestas telemétricas.

Pau et al.⁵ (2006), en 20 niños con WS, describen 4 casos con resultados pobres tras el implante coclear correspondiendo a pacientes en los que no se registraron potenciales con la estimulación eléctrica del implante, que el autor sugiere que probablemente se trate de una neuropatía auditiva asociada.

Cullen et al.⁶ (2006) encuentran muy buenos resultados postimplante en 7 casos con WS.

Daneshi et al.⁷ (2005) observan una mejoría considerable en la percepción e inteligibilidad del habla en 6 casos implantados de WS tipo I, II y III.

Broomfield et al.⁸, (2013) presentó una serie de 10 ptes. con HNS y SW, de los cuales 9 alcanzaron una categoría 5 ó 6 en los tests de percepción del habla. En todos nuestros pacientes el encendido se llevó a cabo dentro del mes y fueron usuarios habituales

del implante. El 75% (3/4) alcanzaron la categoría 5 y 6 en los tests de percepción del habla (Geers and Moogs) y buenos rendimientos a nivel escolar (secundario y universitario).

Conclusión

Si bien el SW no presenta un impacto importante en el ejercicio de nuestra especialidad, debido a su baja incidencia, existen casos donde la puerta de entrada al diagnóstico de la misma puede ser a partir de nuestra consulta. Creemos importante conocer los aspectos básicos de esta patología para poder realizar una valoración completa y una atención en forma interdisciplinaria del paciente.

El implante coclear en el SW tiene excelentes resultados, ya que se trata de una hipoacusia de origen coclear con integridad del nervio auditivo y en general asociada a un bajo porcentaje de malformaciones del oído interno.

Bibliografía

1. *Worldwide distribution of Waardenburg syndrome*. C.S. Nayak, G. Isaacson *Ann. Otol Rhinol Laryngol* 112 (9) (2003) 817–820.
2. *Cochlear implantation in Waardenburg's syndrome*. L. Migiroy, Y. Henkin, M. Hildesheimer, C. Muchnik, J. Kronenberg, *Acta Otolaryngol* 125 (2005) 713–717.
3. *Temporal bone abnormalities associated with hearing loss in Waardenburg syndrome*. C. Madden, M.J. Halsted, R.J. Hopkin, D.I. Choo, C. Benton, J.H. Greinwald Jr *Laryngoscope*. 113(11):2035–41. 2003.
4. *Temporal bone imaging findings in Waardenburg's syndrome*. Cagatay Oysu. C. Oysu, A. Oysu, I. Aslan, M. Tinaz. *IJPORL* 58 (3) (2001) 215–221. 2001.
5. *Cochlear implantation in children with Waardenburg syndrome: an electrophysiological and psychophysical review*, *Cochlear Implants*. H. Pau, W.P. Gibson, K. Gardner-Berry, H. Sanli, *Int J* 7 (4) (2006) 202–206.
6. *Cochlear implants in Waardenburg syndrome*. R.D. Cullen, C. Zdanski, P. Roush, C. Brown, H. Teagle, H.C. Pillbury III, et al, *Laryngoscope* 116 (2006) 1273–1275.
7. *Cochlear implantation in children with Waardenburg syndrome*. A. Daneshi, S. Hassanzadeh, M. Farhadi, *JLO* 119 (2005) 719–723.
8. *Cochlear implantation in children with syndromic deafness* Stephen J. Broomfield a,*, Iain A. Bruce b, Lise Henderson b, Richard T. Ramsden b, Kevin M.J. Green. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 77 (2013) 1312 – 1316.