

Aspectos audiológicos de la Sordera Monge

Juan Carlos Olmo
Audiólogo
Clínicas de la Audición
2007

Introducción

La hipoacusia hereditaria de la familia Monge de Cartago es un trastorno genético que afecta a varias familias en nuestro país, la mayoría de los miembros reside en la provincia de Cartago, Taras, Quircot, El Molino y otros vecindarios, sin embargo, el autor cuenta con registros de varios pacientes que residen en otras zonas como Pavas o Guápiles.

Es el momento de que la comunidad audiológica nacional tome medidas correctivas en cuanto al tratamiento y rehabilitación de los pacientes portadores de este trastorno, ya que las tecnologías permiten hoy ofrecer mejores soluciones a los individuos que sufren este flagelo.

Historia

Se cuenta con registros sobre la hipoacusia hereditaria conocida como Sordera Monge desde hace aproximadamente dos siglos. Por tradición oral se conoce que médicos cartagineses como el Dr. Jesús Guzmán estudiaron este trastorno desde principios del siglo XX.

En 1977, Investigadores de la Universidad de Costa Rica iniciaron el estudio y caracterización de esta hipoacusia, estos estudios primeramente permitieron la construcción del árbol genealógico y conectarlos con un antepasado común llamado Félix Monge, quien nació en Cartago en 1740, aparentemente acaudalado y prolífico, consta en su testamento que era sordo.

En 1991, se identifica que en la familia Monge, el daño genético se ubica en el brazo largo del cromosoma 5. Este daño fue designado por la comisión internacional de nomenclatura genética como DFNA1 (DFN es una abreviación de la palabra deafness, sordera en inglés y A1, que significa el primer gen autónomico dominante). Hoy existen más de 100 individuos portadores de este trastorno.

Genética

La hipoacusia de los Monge, es una alteración genética que se hereda de padres a hijos. Es autonómica dominante. Autonómica significa que se hereda a hijos de ambos sexos sin diferencia, o sea no está ligada al sexo. Dominante significa que con solo una copia del gen alterado o mutado se da la pérdida auditiva.

Los afectados tienen una copia del gen mutado y una copia intacta. Esto significa que cuando un individuo afectado tiene hijos con un individuo oyente puede heredar la copia mutada o la copia intacta. Los hijos que heredan la copia mutada del progenitor sordo tendrán pérdida auditiva en algún momento de la vida.

Cuando un individuo afectado tiene hijos, hay un 50 % de posibilidades de heredar la copia mutada y 50 % de que herede la copia intacta. Si hereda la copia intacta el hijo será oyente y no transmite más la hipoacusia. Una copia mutada del gen basta para presentar la alteración ya que esta hipoacusia es dominante.

No se conocen casos de hijos oyentes que transmitan la hipoacusia a su descendencia (León et al, 1981a). La sordera Monge es no sindrómica pues no se le conocen anomalías asociadas.

Los investigadores proponen que la mutación afecta la reparación del citoesqueleto de las células sensoriales del oído, incluyendo los cilios de actina de las células ciliadas del órgano de Corti, dentro de la cóclea. Al dañarse estas estructuras, no se abren compuertas que permiten el paso de sales (especialmente potasio) y a su vez esto provoca que no se produzcan las corrientes neuroeléctricas que llevan la información al cerebro.

Estudios Audiológicos

Las pruebas auditivas realizadas a lo largo de los años desde el inicio del estudio hasta hoy día permiten enumerar ciertas características:

- a. Hipoacusia Neurosensorial
- b. Progresiva
- c. Hereditaria
- d. No sindrómica
- e. Inicia en la infancia, aproximadamente entre los 4 y 6 años
- f. Afecta primeramente las frecuencias graves y conforme avanza, todas las frecuencias del rango auditivo
- g. La lesión es coclear
- h. La hipoacusia es post lingual
- i. El uso de prótesis auditivas acelera la degeneración de los estereocilios de las células ciliadas cocleares.

Las pruebas auditivas realizadas por el autor han permitido demostrar que el uso de audífonos en un solo oído, provoca el deterioro más rápido en el lado adaptado, no siendo esto una causa para contraindicar su uso, dado que la no utilización de prótesis provoca una privación auditiva que finalmente genera un problema de procesamiento auditivo y en el momento en que el paciente decide utilizar las prótesis se le hace muy difícil por este trastorno.

Otro mito descartado hoy día es la evolución más acelerada con los embarazos, dado que en el seguimiento a portadoras embarazadas

no ha demostrado una evolución de la hipoacusia.

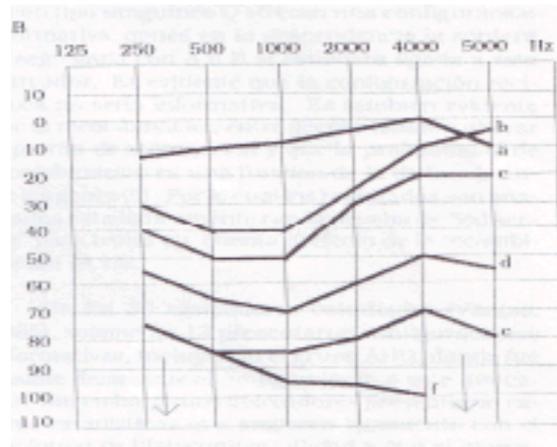


Figura 1. Evolución audiométrica de la hipoacusia de la familia Monge (Según Sánchez)

Rehabilitación auditiva protésica

Cabe destacar que para paliar los devastadores efectos psicológicos, sociológicos y fisiológicos de la hipoacusia hereditaria, es de vital importancia la identificación temprana de la sordera Monge. Esto es fácil de conseguir si se les realizan pruebas auditivas desde la infancia a todos los hijos de los pacientes portadores de la hipoacusia.

Lamentablemente hoy no existe un programa para dar seguimiento a todas las familias que tienen miembros portadores del daño.

El autor propone que en etapas tempranas, cuando la hipoacusia se expresa con caída neurosensorial bilateral de grado leve a moderado en frecuencias graves, los pacientes deberán ser dotados de equipos de comunicación inalámbrica para uso escolar, esto mejorará la relación señal ruido dentro del aula y evitará el trastorno del procesamiento auditivo secundario a la mala discriminación en ambiente ruidoso y la falta de energía acústica en la percepción de los sonidos del habla. Esto mejoraría el rendimiento escolar en los niños portadores en fase inicial.

Una vez la hipoacusia llegue a afectar las frecuencias de 1000 y 2000 Hertz, se propone la adaptación de prótesis auditivas digitales, programables de al menos 2 canales con el fin de manejar la disparidad en la percepción frecuencial.

Para obviar los aspectos estéticos alegados por los pacientes portadores de la hipoacusia, se sugiere la adaptación de prótesis de tipo peritimpánico, siempre y cuando la edad y el tamaño del canal auditivo externo lo permitan.

Cuando el paciente alcanza la edad adulta y la hipoacusia progresa al nivel de hipoacusia profunda, se propone la realización de implante coclear, técnica disponible a través de la seguridad social, que sustituye la función de las células ciliadas de la cóclea (lugar donde se presenta la degeneración). Los portadores de la hipoacusia Monge, son candidatos ideales para este procedimiento dada su condición de haber adquirido la hipoacusia después de la adquisición del lenguaje.

Conclusiones

Se hace imprescindible la implementación de un programa de rehabilitación para los pacientes portadores de la Sordera Monge, con el fin de minimizar los efectos nefastos producidos por este trastorno, los cuales son totalmente prevenibles mediante la identificación oportuna.

Instituciones como la Universidad Santa Paula, la Caja Costarricense de Seguro Social y las empresas distribuidoras de prótesis auditivas tienen la responsabilidad de iniciar un programa de detección y rehabilitación de los problemas auditivos debidos a la sordera Monge.

Mientras tanto audiólogos, otorrinolaringólogos y estudiantes observan impávidos como los compatriotas sacrifican inútilmente sus vidas luchando contra una discapacidad que puede rehabilitarse, el problema continúa avanzando y elevando su costo a nivel social, económico y en la calidad de vida de las personas.

Los Monge tienen derecho y deben tener acceso a las soluciones tecnológicas y quirúrgicas que representan las prótesis auditivas y el implante coclear, para disminuir los efectos negativos de esta patología.

Publicaciones sobre la sordera Monge

León, P. E., Vanegas, R., Sánchez et al (1981) Caracterización de una sordera hereditaria de transmisión dominante, autonómica y de expresión tardía. Acta Médica Costarricense, 24: 51-58.

León, P.E., Bonilla, J.A., Sánchez, J.R. et al (1981) Low frequency hereditary deafness in man with childhood onset. American Journal of Human Genetics. 33: 209-214.

Moulton, C. (1983) Audiological characterization of the Monge family of Costa Rica. Tesis de maestría. Portland State University, Portland, Oregon.

Vargas, C.I. (1983) Un estudio de ligamento génico en una sordera hereditaria autonómica, dominante de expresión tardía. Tesis de maestría, Universidad de Costa Rica, San José, Costa Rica.

León, P.E. y Vargas, C.I. (1988). Gene mapping of dominantly inherited progressive, low tone deafness. American Journal of Human Genetics. 43: A89.

McKusick, V. A. (1986) Mendelian Inheritance in Man. The Johns Hopkins University Press. Baltimore.

Vargas, C.I., Sánchez, J. R. y León. P.E. (1989). La sordera hereditaria de la familia Monge. Acta Médica Costarricense 33: 3-9.

Referencias

León, P.E. y Vargas, C.I. (1991) Estudio sobre la sordera hereditaria en Taras de Cartago. Oficina de Publicaciones UCR.

León, Lynch, Morrow y King. (1991) Investigación sobre la sordera hereditaria en una familia de Cartago, Costa Rica. Oficina de Publicaciones UCR.

León, P.E. y Vargas, C.I., Sánchez J.R. (1989) La sordera hereditaria de la familia monge. Acta Médica Costarricense, vol 33, No. 1: 3-8.