



ARTÍCULO ORIGINAL

Caracterización del examen otológico, acumetría, timpanometría y reflejo estapedial en personas con Síndrome de Waardenburg

Characterization of otological examination, acumetry, tympanometry and stapedial reflex in people with Waardenburg syndrome

Fidel Castro-Pérez¹✉, Ileana Pacheco-Valdés¹, Angélica Maria Otaño-Lima¹,
Modesto Luis Cordoves-Jeres¹, Daniel Amador-Miranda¹

¹Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Facultad Ernesto Guevara de la Serna. Hospital General Docente Augusto Cesar Sandino. Sandino. Pinar del Río.

Recibido: 01 de diciembre de 2024

Aceptado: 20 de junio de 2025

Publicado: 27 de junio de 2025

Citar como: Castro-Pérez F, Pacheco-Valdés I, Otaño-Lima AM, Cordoves-Jeres ML, Amador-Miranda D. Caracterización del examen otológico, acumetría, timpanometría y reflejo estapedial en personas con Síndrome de Waardenburg. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2025 [citado: fecha de acceso]; 29(2025): e6594. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/6594>

RESUMEN

Introducción: el Síndrome de Waardenburg es definido como una entidad genética de gran variación en su expresividad, con un efecto pleiotrópico caracterizado por hipoacusia neurosensorial congénita y rasgos dismórficos craneofaciales

Objetivo: caracterizar los resultados del examen físico, la acumetría y el reflejo estapedial para el diagnóstico topográfico de la hipoacusia en las personas afectadas por síndrome de Waardenburg.

Métodos: se realizó un estudio longitudinal, descriptivo, observacional, con un enfoque clínico, epidemiológico. Para el análisis de los resultados se utilizó la estadística descriptiva.

Resultados: Como resultados más relevantes se encontró la normalidad de la membrana timpánica y la triada de Lucae, curvas tipo A en la timpanometría y ausencia del reflejo estapedial en los oídos hipoacúsicos.

Conclusiones: Se concluye que estos resultados permitieron descartar las hipoacusias conductivas, aspecto vital en el estudio topográfico de la hipoacusia en el Síndrome de Waardenburg.

Palabras Clave: Síndrome de Waardenburg; Pérdida Auditiva; Examen Físico.

ABSTRACT

Introduction: waardenburg syndrome is defined as a genetic entity with highly variable expression, with a pleiotropic effect characterized by congenital sensorineural hearing loss and craniofacial dysmorphic features.

Objective: to characterize the results of physical examination, tympanometry, and the stapedial reflex for the topographic diagnosis of hearing loss in individuals affected by Waardenburg syndrome.

Methods: a longitudinal, descriptive, observational study was conducted with a clinical and epidemiological approach. Descriptive statistics were used to analyze the results.

Results: the most relevant results were a normal tympanic membrane and Lucae triad, type A curves in tympanometry, and an absence of the stapedial reflex in the hearing-impaired ears.

Conclusions: these results allowed us to rule out conductive hearing loss, a vital aspect in the topographic study of hearing loss in Waardenburg syndrome.

Keywords: Waardenburg Syndrome; Hearing Loss; Physical Examination.

INTRODUCCIÓN

Las hipoacusias hereditarias infantiles bilaterales impiden la adquisición normal del lenguaje y de la palabra. Estas enfermedades genéticas se corresponden con variaciones hereditarias del desarrollo que precisan ayuda médica, educativa, social o combinaciones de estas. Son de gran heterogeneidad en su expresión clínica por la complejidad y diversidad de órganos o sistemas involucrados.^(1,2)

El Síndrome de Waardenburg (SW) se incluye en estas enfermedades genéticas. Este síndrome presenta gran variación en su expresividad y existen varios tipos relacionados con la mutación de determinados genes.^(3,4,5) La pérdida auditiva es su expresión más severa y ocurre en aproximadamente el 60 % de los niños con Tipo I y en el 90 % con Tipo II y está delineada como de tipo neurosensorial profunda independiente del tipo de SW y puede ser unilateral o bilateral.^(6,7)

Plantean varios autores^(8,9,10) que el factor genético tiene gran importancia en la disminución de la agudeza auditiva, la cual se comprueba mediante la realización de la audiometría. Pero también se considera muy importante el estudio de cada parte del sistema auditivo, al detallar los resultados obtenidos en el examen físico por neumotoscopia, las pruebas acúsmicas, la timpanometría y el reflejo estapedial, que son muy útiles para determinar las características del oído medio, pues aportan información complementaria para establecer la localización topográfica de la hipoacusia en los casos con Síndrome de Waardenburg.⁽¹¹⁾

MÉTODOS

Mediante la aplicación del método clínico epidemiológico se realizó un estudio descriptivo, longitudinal y prospectivo de enero de 2009 a diciembre de 2016 a personas con Síndrome de Waardenburg tipo I en el municipio Sandino, fueron realizados el examen físico, la otoscopia, acumetría y timpanometría para comprobar la localización topográfica de la hipoacusia. Fueron utilizados los métodos empíricos de la encuesta y el cuestionario en combinación con métodos teóricos como el análisis y la síntesis, para analizar los resultados fue utilizada la evidencia gráfica de los estudios realizados y la estadística descriptiva.

RESULTADOS

Fue necesario establecer las características de la membrana timpánica, la permeabilidad de la trompa de Eustaquio y los resultados de las pruebas acumétricas obtenidos durante el examen físico de los casos para comprobar la localización topográfica de la hipoacusia como se observa a continuación.

Tabla 1. Relación entre la hipoacusia con las características de la membrana timpánica y los resultados de la otoscopia y las pruebas audiométricas.

Datos del examen físico. (n = 26)	Audición normal	%	Casos con hipoacusia	%
Características morfológicas normales de la membrana timpánica	10	38,5	16	61,5
Movilidad normal de la membrana timpánica	10	38,5	16	61,5
Permeabilidad normal de la trompa de Eustaquio	10	38,5	16	61,5
Prueba de Weber	10*	38,5	16**	61,5
Prueba de Rinne	10*	38,5	16**	61,5
Prueba de Schwabach	10*	38,5	16**	61,5

*Resultado normal ** Resultado en la hipoacusia sensorial

Al analizar los resultados de la tabla 1 obtenidos mediante la estadística descriptiva se comprobó que las características de la membrana timpánica obtenida mediante la otoscopia y la neumotoscopia fue normal en el 100 % de los casos; al igual que la permeabilidad de la trompa de Eustaquio, lo cual se corresponde con los resultados esperados en casos de hipoacusia perceptiva o normoacúsicos.

Los resultados la acumetría fueron importantes en el diagnóstico topográfico de la hipoacusia en el 100 % de los casos y se corresponden con los esperados en la hipoacusia de percepción y en personas con audición normal.

En el estudio de la impedancia en todos los casos se obtuvo un timpanograma normal con curvas tipo A, como se muestran en la tabla dos.

Tabla2. Resultados de la timpanometría y el reflejo estapedial.

Casos con SW n= 26	No	%	Curvas Normales Tipo A	%	Reflejo estapedial	%
Casos sin hipoacusia	10	38,4	10	100	10	100
Total de casos con hipoacusia	16	61,5	16	100	5	31,2
Total	26	100	26	100	15	57,6

En el análisis descriptivo de la tabla 2; el reflejo estapedial estuvo presente en el 100 % de los casos con audición normal y en casos con hipoacusia unilateral, en el 100 % de los afectados por hipoacusia severa o profunda estuvo ausente lo que es característico en las hipoacusias de localización coclear, resultados muy importantes para determinar topográficamente el sitio de la lesión.

DISCUSIÓN

Para comprobar el diagnóstico topográfico de la hipoacusia se analizaron las características morfológicas y funcionales del complejo integrado por la membrana timpánica, cadena de huesecillos y trompa de Eustaquio, investigadas mediante el examen físico, la otoscopia neumática, y las pruebas acumétricas. Los resultados mostrados en las tablas 1 y 2, se corresponden con un oído medio normal en las personas normo acúscas.

En las personas con hipoacusia las pruebas acumétricas muestran la triada de Lucae, es decir el Weber lateraliza al lado sano, el Rinne es positivo acortado y el Swabach es acortado lo cual se corresponde con una afectación genética de la región coclear del Oído interno, lo que afirma la localización coclear en este tipo de hipoacusia.⁽¹¹⁾

Se ha referido la importancia de la evaluación de la membrana timpánica por medio de la otoscopia y la neumotoscopia, para descartar causas de hipoacusia de transmisión como la otitis media aguda purulenta o serosa, enfermedades muy frecuentes en nuestro medio.⁽¹¹⁾

Se consideró por los autores que las características de la membrana timpánica fueron normales en cuanto a estructura y movilidad al igual que la permeabilidad de la trompa de Eustaquio, se corresponden con los resultados esperados en casos con audición normal o presencia de hipoacusia perceptiva, descartando así enfermedades inflamatorias de oído medio.

La prueba de Weber fue indiferente en el 100 % de los casos normoacúscos y en el 100 % de los afectados por hipoacusia bilateral profunda, en el caso de los hipoacúsicos unilaterales lateralizó al lado sano y en los de diferente intensidad de pérdida auditiva bilateral lo hizo al lado menos afectado. La prueba de Rinne fue positiva en el 100 % de los normoacúscos y en los oídos normoacúscos de las hipoacusias unilaterales y positiva acortada en el 100 % de los casos hipoacúsicos bilaterales y en el oído afectado de los unilaterales resultados idénticos a los obtenidos en la prueba de Schwabach, siendo esta prueba acortada en todos los oídos hipoacúsicos.

En la hipoacusia perceptiva se alteran los tonos agudos, con resultados típicos de este tipo de hipoacusia en el estudio con diapasones donde el Weber lateraliza al oído sano o al menos afectado, el Rinne es positivo acortado y el Schwabach es acortado, es decir, aparece la tríada de Lucae, descartando de esta forma las hipoacusias de conducción donde ocurre lo contrario y afirmando a la hipoacusia sensorial típica del SW tipo I.⁽¹²⁾

La impedanciometría es una prueba complementaria de importancia ya que permite evaluar el estado del oído medio, la funcionalidad de la trompa de Eustaquio y valora umbrales de reflejo acústico.⁽¹²⁾

Los resultados de la timpanometría descartan enfermedades de oído medio y evidencian que se trata de una hipoacusia neurosensorial característica del SW tipo I en los casos investigados al obtenerse en el 100 % curvas tipo A, típica de los oídos medios sin patología inflamatoria y con buena permeabilidad de la trompa de Eustaquio. Esto permitió descartar las enfermedades de oído externo y medio. El reflejo estapedial, por su parte, estuvo presente en el 100 % de los casos con audición normal y en el oído normoacústico de las hipoacusias unilaterales, pero estuvo ausente en el 100 % de los oídos afectados con hipoacusia severa o profunda, como es típico de las hipoacusias con esa elevación tan grande del umbral auditivo. Todos los resultados discutidos ayudan a evidenciar la localización coclear de la hipoacusia en el Síndrome de Waardenburg, al descartar las alteraciones del oído medio.

Estos aspectos son muy importantes y nos ayudan a realizar la detección temprana de la hipoacusia, teniendo en cuenta los factores de riesgo en las enfermedades genéticas, cumplir las orientaciones de organización mundial de la salud para la prevención de la pérdida auditiva y a la prevención la discapacidad por esta causa realizando las atenciones médicas y de salud necesarias en cada caso. El diagnóstico topográfico de la hipoacusia a cualquier edad nos orienta a tomar la conducta terapéutica adecuada en dependencia del tipo e intensidad de la pérdida auditiva. En el estudio de la hipoacusias generar conciencia del problema, fomentar la educación, desarrollar estrategias terapéuticas e implementar intervenciones tempranas son algunas de las tareas que tenemos como profesionales de la salud.⁽¹³⁾

Teniendo en cuenta las importantes repercusiones de la hipoacusia en la infancia y las posibilidades terapéuticas que ofrece la intervención temprana, se ha establecido la evaluación audiológica precoz de los niños que tuvieran determinados factores de riesgo la cual también es útil para el estudio de la hipoacusia a cualquier edad y de diferentes etiologías.^(14,15,16)

CONCLUSIONES

Los autores consideran que los resultados permitieron descartar las hipoacusias conductivas, aspecto vital en el estudio topográfico de la hipoacusia en el Síndrome de Waardenburg, lo que es de gran valor diagnóstico y pronóstico para el manejo de la hipoacusia en casos

Conflicto de Intereses

El autor declara que no existen conflictos de intereses

Contribución de Autoría

FCP: El autor realizó la conceptualización de ideas; investigación; curación de datos; visualización; análisis formal; redacción borrador original; redacción y edición final.

IPV: investigación; curación de datos

AMOL: análisis formal; visualización

MLCJ: redacción borrador original; redacción

DAM: revisión y edición final

Fuentes de Financiación

El autor no recibió financiación para el desarrollo de la presente investigación

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rojas Bárcenas R, et al. Caracterización de pacientes con enfermedades genéticas. Rev Cubana Med Gen[Internet]. 2021[citado 28/03/2025]; 37(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252021000200010
2. Castro Pérez G, et al. Evolución de un caso con hipoacusia asociada al síndrome de Goldenhar. Rev Ciencias Médicas[Internet]. 2022[citado 28/03/2025]; 26(1) Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942022000100021
3. Zhang L, Wan Y, Wang N. Waardenburg syndrome type 4 coexisting with open-angle glaucoma: a case report. J Med Case Rep[Internet]. 2022 [citado 28/03/2025]; 16(1): 264. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35790984/>
4. Albarry MA, Latif M, Alreheli AQ, Awadh MA, Almatrafi AM, Albalawi AM, et al. Frameshift variant in MITF gene in a large family with Waardenburg syndrome type II and a co-segregation of a C2orf74 variant. PLoSOne[Internet]. 2021 [citado 28/03/2025]; 16(2): e02466-7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33571247/>
5. Ma J, Ming C, Lin K, Zhao LP, Bi XY, Li G, et al. Analysis of genetic characteristics in two Chinese children of type II Waardenburg syndrome. Zhonghua Er Bi Yan Hou Tou Jing Wai Ke ZaZhi[Internet]. 2021 [citado 28/03/2025]; 56(1): 47-54. Disponible en: <https://doi.org/10.3760/cma.j.cn115330-20200121-00041>
6. AbdelRahman AM, Amin RH. Juvenile Open-angle Glaucoma With Waardenburg Syndrome: A Case Report. J Glaucoma[Internet]. 2021 [citado 28/03/2025]; 30(1): e1-e4. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32969914/>
7. Ayala Méndez DP. Evaluación de la rehabilitación audiológica y logopédica en los niños con hipoacusia neonatal severa o profunda tratados con implante coclear [Tesis]. España: Universidade da Coruña; 2021 [citado 28/03/2025]. Disponible en: https://ruc.udc.es/dspace/bitstream/handle/2183/29810/AyalaMendez_DianaPatricia_TFM_2021.pdf?sequence=2&isAllowed=y
8. García Ortiz MJ, Torres Núñez MM, Torres Fortuny A, Roig Álvarez T, Cruz Sánchez F. Audiometría de altas frecuencias en adolescentes expuestos a ruidos. Rev Cubana Pediatría[Internet]. 2021[citado 28/03/2025];93(1). Disponible en: <https://revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/1468>
9. Mrázková E, Kovalová M, Čada Z, Gottfriedová N, Rychlý T, Škerková M. High-Frequency Audiometry in Women with and without Exposure to Workplace Noise. Int J Environ Res Public Health[Internet]. 2021[citado 28/03/2025];18(12):6463. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/ijerph18126463>

10. Škerková M, Kovalová M, Mrázková E. High -Frequency Audiometry for Early Detection of Hearing Loss: A Narrative Review. *Int J Environ Res Public Health*[internet]. 2021[citado 28/03/2025]; 18(9): 4702. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/ijerph18094702>
11. Benito Orejas JI, Velasco Vicente JV, Mata Jorge M, Bachiller Luque R, Garrido Redondo M, RamirezCano B. Uso de la timpanometría en la Atención Primaria. *Rev Pediatr Aten Primaria*[internet]. 2016[citado 28/03/2025]; 18(69): e37-e46. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322016000100018
12. Cardemil F, Mena P, Herrera JM, Fuentes E, Sanhueza D, Rahal M. Prevalencia y causas de hipoacusia en una muestra de escolares de la zona sur de Santiago. *Rev Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello* [internet]. 2016 [citado 28/03/2025]; 76(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0718-48162016000100003>
13. Sofía Waissbluth A. Hipoacusia: Tamizaje, Rehabilitar, Comunicar. *Rev. Otorrinolaringol. Cir. Cabeza Cuello*[internet]. 2021[citado 28/03/2025]; 81(1): 7-8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0718-48162021000100007>
14. Benito-Orejas JI, et al. Análisis de los factores de riesgo y del seguimiento de la hipoacusia de inicio tardío durante 25 años de cribado auditivo. *Rev. ORL*[internet]. 2021[citado 28/03/2025], 12(3): 197-216. Disponible en: <https://doi.org/10.14201/orl.24408>
15. Benito Orejas Ji, et al. Sordera súbita idiopática: factores pronósticos y resultados del tratamiento de rescate con dexametasona intratimpánica. *Rev. ORL*[internet]. 2023[citado 28/03/2025]; 14(1):9-24. Disponible en: <https://doi.org/10.14201/orl.29939>
16. Perez Ferreira Neto A, et al. Clinical Profile of Patients With Unilateral Sudden Sensorineural Hearing Loss: Correlation With Hearing Prognosis. *Otolaryngol-Head and Neck Surg*[internet]. 2021[citado 28/03/2025]; 165(4): 563-570. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/0194599820986571>