



Informe de similitud

Metadatos

Título
6589-35094-1-CE

Autor Promotor
Fidel Castro Pérez Lic. Nieves Maria Arencibia Parada

Unidades organizativas
INFOMED

Alertas

En esta sección, puede encontrar información sobre modificaciones de texto que pueden tener como objetivo moderar los resultados del análisis. Invisible para la persona que evalúa el contenido del documento en una copia impresa o en un archivo, influyen en las frases comparadas durante el análisis de texto (al causar errores ortográficos intencionados) para ocultar préstamos y falsificar valores en el Informe de similitud. Debe evaluarse si las modificaciones son intencionales o no.

Caracteres de otro alfabeto		0
Extensiones		0
Micro espacios		2
Caracteres ocultos		0
Parafrases		49

Registro de similitudes

Ten en cuenta que los valores altos de coeficientes no significan automáticamente el plagio.



25
La longitud de frase para el CS 2

3056
Longitud en palabras

20079
Longitud en caracteres

Listas activas de similitudes

En particular, los fragmentos requieren atención, que se han incluido en el CS 2 (marcado en negrita). Use el enlace "Marcar fragmento" y vea si son frases cortas dispersas en el documento (similitudes casuales), numerosas frases cortas cerca de otras (plagio mosaico) o fragmentos extensos sin indicar la fuente (plagio directo).

Los 10 fragmentos más largos

Color en el texto

NO	TÍTULO O FUENTE URL (BASE DE DATOS)	NÚMERO DE PALABRAS IDÉNTICAS (FRAGMENTOS)	
1	http://tesis.sld.cu/index.php?P=DownloadFile&Id=35	129	4.22 %
2	http://tesis.sld.cu/index.php?P=DownloadFile&Id=35	89	2.91 %
3	http://tesis.sld.cu/index.php?P=DownloadFile&Id=35	85	2.78 %
4	http://tesis.sld.cu/index.php?P=DownloadFile&Id=35	66	2.16 %
5	http://tesis.sld.cu/index.php?P=DownloadFile&Id=35	54	1.77 %
6	https://paperity.org/p/187344062/caracterizacion-de-la-hipoacusia-en-casos-con-sindrome-de-waardenburg	52	1.70 %

7	Piebaldismo: un desorden de la pigmentación. Presentación de un caso Deysi Licourt Otero Hernán Pereda Chávez Yesenia Pérez Expósito Ledys Mabel Fernández Hernández;	51	1.67 %
8	http://tesis.sld.cu/index.php?P=DownloadFile&Id=35	51	1.67 %
9	Universal newborn hearing screening in the neonatal population. Cuba, 2018 Osmara Delgado Sánchez;	43	1.41 %
10	https://journals.plos.org/plosone/article/file?id=10.1371/journal.pone.0246607&type=printable	42	1.37 %

de la base de datos de RefBooks (4.16 %)

NO	TITULO	NÚMERO DE PALABRAS IDÉNTICAS (FRAGMENTOS)	
Fuente: Paperity			
1	Piebaldismo: un desorden de la pigmentación. Presentación de un caso Deysi Licourt Otero Hernán Pereda Chávez Yesenia Pérez Expósito Ledys Mabel Fernández Hernández;	51 (1)	1.67 %
2	Universal newborn hearing screening in the neonatal population. Cuba, 2018 Osmara Delgado Sánchez;	43 (1)	1.41 %
3	Neurological Waardenburg-Shah syndrome: a diagnostic challenge in a child with skin hypopigmentation and neurological manifestation. B. Ng, J. Lee, T. Toh, L. Ngu;	16 (1)	0.52 %
4	Waardenburg syndrome type 4 coexisting with open-angle glaucoma: a case report Wan, Yue,Zhang, Li, Wang, Ningli;	12 (1)	0.39 %
5	The value of the digital identity of scientific journals Benjamín Barón-Velandia,Benjamín Barón-Velandia;	5 (1)	0.16 %

de la base de datos local (0.00 %)

NO	TITULO	NÚMERO DE PALABRAS IDÉNTICAS (FRAGMENTOS)	
----	--------	---	--

de la base de Programa de Intercambio de Bases (0.00 %)

NO	TITULO	NÚMERO DE PALABRAS IDÉNTICAS (FRAGMENTOS)	
----	--------	---	--

desde Internet (41.30 %)

NO	FUENTE URL	NÚMERO DE PALABRAS IDÉNTICAS (FRAGMENTOS)	
1	http://tesis.sld.cu/index.php?P=DownloadFile&Id=35	853 (26)	27.91 %
2	https://paperity.org/p/187344062/caracterizacion-de-la-hipoacusia-en-casos-con-sindrome-de-waardenburg	223 (12)	7.30 %
3	https://journals.plos.org/plosone/article/file?id=10.1371/journal.pone.0246607&type=printable	42 (1)	1.37 %
4	https://www.nature.com/articles/s41434-021-00240-2	40 (2)	1.31 %
5	https://n.neurology.org/content/neurology/early/2022/01/10/WNL.000000000013278.full.pdf	30 (2)	0.98 %
6	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33472302/	24 (2)	0.79 %
7	https://revtecnologia.sld.cu/index.php/tec/article/view/4104/1816	15 (1)	0.49 %
8	http://revspimed.sld.cu/index.php/spimed/article/download/48/pdf	13 (1)	0.43 %

9	https://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/2517/html	12 (1)	0.39 %
10	https://www.medigraphic.com/pdfs/salcietec/sct-2021/sct211g.pdf	10 (1)	0.33 %

Lista de fragmentos aceptados (no fragmentos aceptados)

NO	CONTENIDO	NÚMERO DE PALABRAS IDÉNTICAS (FRAGMENTOS)
----	-----------	---

Caracterización de los trastornos de pigmentación y la hipoacusia en casos con síndrome de Waardenburg

Fidel Castro Pérez. <https://orcid.org/0000-0003-2138-5061>

Universidad **de Ciencias Médicas de Pinar del Río**. Hospital General Docente Augusto Cesar Sandino. **Sandino. Pinar del Río. Cuba**
Dr.

RESUMEN

Introducción: Los trastornos de la pigmentación y la hipoacusia son dos de los síntomas principales del síndrome de Waardenburg. Se ha detectado en el municipio Sandino en Pinar del Río una familia con 26 individuos vivos portadores de esta entidad genética algunos los cuales presentan trastornos de pigmentación e hipoacusia.

Objetivo: caracterizar los trastornos de la pigmentación y la hipoacusia en personas afectadas por síndrome de Waardenburg.

Método: se desarrolló una investigación longitudinal, prospectiva y descriptiva en el municipio Sandino de enero de 2009 a enero de 2017, mediante la utilización del método clínico epidemiológico. La población objeto de estudio fueron las 221 personas de una familia del municipio Sandino, la muestra quedó definida por los 26 personas diagnosticados con Síndrome de Waardenburg. Para el análisis de los resultados se utilizó la estadística descriptiva.

Resultados: las 16 personas con hipoacusia presentaron trastornos de la pigmentación del cabello, y en menor proporción de la piel.

Conclusiones: la investigación incorpora aspectos importantes de la hipoacusia asociados a trastornos de la pigmentación en la piel y el cabello en los casos afectados por síndrome de Waardenburg no descritos anteriormente, que ofrece la posibilidad de mostrarlos de manera novedosa para enriquecer y actualizar el conocimiento de esta entidad. **DeCS:** Síndrome de Waardenburg/epidemiología; Trastornos de pigmentación; Pérdida auditiva Comment by usuario: Se inician con mayúscula , quitar el punto final

ABSTRAC

Introduction: Pigmentation disorders and hearing loss are two of the main symptoms of Waardenburg syndrome. A family with 26 living individuals carrying this genetic entity has been detected in the Sandino municipality in Pinar del Río, some of whom present pigmentation disorders and hearing loss.

Objective: to characterize pigmentation disorders and hearing loss in people affected by Waardenburg syndrome.

Method: a longitudinal, prospective and descriptive investigation was developed in the Sandino municipality from January 2009 to January 2017, using the clinical epidemiological method. The population under study was 221 people from a family in the Sandino municipality, the sample was defined by the 26 people diagnosed with Waardenburg Syndrome. Descriptive statistics were used to analyze the results.

Results: the 16 people with hearing loss presented disorders of hair pigmentation, and to a lesser extent of the skin.

Conclusions: the research incorporates important aspects of hearing loss associated with pigmentation disorders in the skin and hair in cases affected by Waardenburg syndrome not previously described, which offers the possibility of showing them in a novel way to enrich and update the knowledge of this entity.

DeCS: Waardenburg syndrome/epidemiology; Pigmentation disorders; hearing loss **INTRODUCCIÓN** Comment by usuario: No lleva punto, los títulos y subtítulos nunca llevan punto al final

El Síndrome de Waardenburg es una entidad genética caracterizada por rasgos dismórficos craneofaciales, como la distopia cantorum, sinofridia, puente y raíz nasal anchos con hipoplasia de las alas nasales, además presenta hipoacusia neurosensorial congénita, heterocromía del iris, tanto completa como segmentaria o un iris azul intenso y alteraciones en la pigmentación de la piel y el cabello. 1-3 Comment by usuario: No usar abreviatura, no está dicha antes

Revise espacios entre párrafos, no están unánimes

El color de la piel es el resultado de una sutil mezcla de pigmentos melánicos producidos por células especializadas, y otros pigmentos no melánicos. El análisis histológico de las estructuras afectadas en la piel, iris, cabello y órgano de Corti en los casos con Síndrome de Waardenburg muestra ausencia de melanocitos. 4-6

Bondurand y colaboradores han mostrado una interacción entre PAX3, SOX10, y MITF en la regulación del desarrollo de melanocitos, que afecta a la vía molecular entre la octava y la décima semanas de gestación y conduce a las anomalías pigmentarias y auditivas vistas en el Síndrome de Waardenburg. 7 Comment by usuario: Debe ser et al.

La pérdida auditiva, expresión más severa, ocurre en aproximadamente el 60% de los niños con Tipo I y en el 90 % con Tipo II. Está delineada como de tipo neurosensorial profunda independiente del tipo de SW y puede ser unilateral e bilateral 8-14 Comment by usuario: A qué refieren los tipo I y II, sugiero dejar más claro lo q quiere referir en ese párrafo Comment by usuario: En la introducción se finaliza con el objetivo, revise

La presente investigación se realiza con el objetivo de caracterizar los trastornos de la pigmentación y la hipoacusia en personas afectadas por síndrome de Waardenburg.

MATERIAL Y MÉTODO Comment by usuario: Explícite universo o muestra como lo hizo en el resumen y forma de selección de los sujetos, por ejemplo si fue intencional
Revise qué métodos usó, no se aprecia

Se desarrolló una investigación longitudinal, prospectiva y descriptiva en el municipio Sandino de enero de 2009 a enero de 2017, mediante la utilización del método clínico epidemiológico. La población objeto de estudio fueron las 221 personas de una familia del municipio Sandino, la muestra quedó definida por los 26 personas diagnosticados con Síndrome de Waardenburg. **Para el análisis de los resultados se utilizó la estadística descriptiva. Todas estas variables se resumieron mediante frecuencias absolutas y relativas porcentuales, se** analizó en el tiempo la estabilidad de los trastornos de la pigmentación, se estableció una asociación entre los trastornos de pigmentación de los mismos con la presencia de hipoacusia.

RESULTADOS. Comment by usuario: Quitar punto

En cuanto a los resultados están muy breves, si el objetivo es caracterizar, considero buscar otras cuestiones que lo permitan, sólo con una tabla, revise para q pueda hacer otras valoraciones de los resultados

Se realizó el análisis de los trastornos de la pigmentación de la piel, el cabello, cejas y bigote con la hipoacusia. En la tabla 1 se muestra el predominio del mechón blanco del cabello en los trastorno de la pigmentación.

Tabla 1. Relación entre los trastornos de la pigmentación y la hipoacusia en personas con Síndrome de Waardenburg´.

SW n=26	No	%	Hipoacusia de intensidad variable entre los dos oídos	%	Severa o profunda	%
Hipoacúsicos	16	61,5	3	18,5	13	81,2
Mechón blanco del cabello	19	73,0	3	15,7	13	68,4
Hipo pigmentación cutánea	2	7,7	-	-	2	100
Cejas blancas	3	11,5	-	-	3	100
Bigote con mechón blanco	2	7,7	-	-	2	100

Fuente. Planilla de datos y encuestas

Resalta que la totalidad de los casos con hipoacusia presentaron trastornos de la pigmentación los que evidenció una fuerte asociación entre estas variables, dentro de los trastornos predominó el mechón blanco del cabello y en menor proporción el resto de los trastornos hipo pigmentario.

DISCUSIÓN. Comment by usuario: Quitar punto

En el análisis **de los trastornos de la pigmentación de la piel y el cabello** (tabla 1), se puede observar que todos los casos con hipoacusia se presentó trastornos de la pigmentación predominando **el mechón blanco del cabello.**

Todos los tipos del Síndrome de Waardenburg comparten dos características dominantes: pérdida de la audición y cambios en la pigmentación (color) en la piel, el cabello y los ojos. 1,15,16

El color de la piel es controlado genéticamente por el sistema pigmentario, o sea, la melanina y los melanocitos. Los cambios anormales en la coloración de la piel son observados en un número diverso de desórdenes con diferentes mecanismos de origen genético, que involucran el desarrollo en la migración de los melanoblastos. 5,6

El color de la piel es el resultado de una sutil mezcla de pigmentos melánicos producidos por células especializadas, y otros pigmentos no melánicos. El análisis histológico de las estructuras afectadas en la piel, iris, cabello y órgano de Corti en los casos con SW muestra ausencia de melanocitos. 4-8

Bondurand y colaboradores han mostrado una interacción entre PAX3, SOX10, y MITF en la regulación del desarrollo de melanocitos, que afecta a la vía molecular entre la octava y la décima semanas de gestación y conduce a las anomalías pigmentarias y auditivas vistas en el SW. Dada la marcada variabilidad en la expresión de las características fenotípicas entre los miembros de la familia que tienen la misma mutación, el papel potencial de los genes modificadores puede ser significativo. 7

El autor considera que las diferentes formas de presentación de los trastornos de la pigmentación encontrados en los casos investigados se han mantenido estables en el tiempo y **se corresponden con la expresividad variable del SW,** como efecto pleiotrópico del gen mutado a nivel somático.

La pérdida auditiva, signo más común del SW, ocurre en aproximadamente el 60% de los casos con Tipo I y en el 90 % con Tipo II. La pérdida auditiva es neurosensorial congénita, unilateral o bilateral con diferentes grados de intensidad, 5-7 Comment by usuario: Sugiero revise están ya expresadas en la introducción, acá otros aspectos resaltando , sin embargo ,qué es lo quiere resaltar acá realmente

En los casos con hipoacusia profunda se han encontrado anomalías en las medidas del oído interno del hueso temporal. La ausencia de melanocitos en el oído interno contribuye en la fisiopatología de la hipoacusia en el SW. Estudios histopatológicos del hueso temporal en pacientes con SW muestran atrofia del órgano de Corti y de la estría vascular. Se ha observado una disminución, de grado variable, del número de células ganglionares de la cóclea. 4,16-18

Se consideró que la relación entre hipoacusia y trastornos de la pigmentación **de la piel y el cabello,** encontrados en la investigación, se deben al mecanismo común alterado durante el desarrollo embrionario que involucra el desarrollo en la migración de los melanoblastos. 5,6,19,20

Es muy importante el diagnóstico del Síndrome de Waardenburg basado en el reconocimiento de sus dismorfas pigmentarias y en la comprobación de la hipoacusia para tomar las medidas necesarias para lograr la rehabilitación auditiva verbal, lograr la no exposición al efecto nocivo de ruido en estos casos para evitar la presencia de discapacidad en estas personas al realizar las atenciones médicas y de salud necesarias. 12-15,21,,22 Comment by usuario: Pensar de q no es la única, aunque quizás no es interés de esta investigación pero a lo mejor hay casos severos y profundos que no utilizan la comunicación verbal, sino extra verbal, en fin una lengua de señas cubana

Aunque esté referenciado Sugiero quitar verbal, por lo q explicaba Comment by usuario: Respeto los criterios asumidos , pero ya hay una discapacidad auditiva, ya que limita la realización de determinadas funciones comunicativas ya sea oral o gestual, y más cuando se ha expresado que el SG tiene asociado una hipoacusia bilateral y congénita.

Muy interesante el artículo, me ha gustado mucho

Disculpe mi aseveración , no soy Doctora en Ciencias Médicas , soy Doctora en Ciencias de la Educación con experiencia académica e investigativa en la Educación Especial, en términos de discapacidad auditiva, sensorial e inclusión

El gen PAX 3 se expresa en la cresta neural en desarrollo y sus mutaciones producen una disminución o deficiencia en los melanocitos del pelo, los ojos, el oído interno, con albinismo parcial, heterocromía del iris y sordera neurosensorial. Es importante conocer que las anomalías de la pigmentación se deban a la ausencia funcional del gen MITF, que se expresa en las células pigmentarias, pero su expresión está controlada por PAX 3. De esta manera al faltar PAX 3 también se produce una deficiencia de la acción del MITF. 23

La investigación incorpora aspectos importantes de la hipoacusia asociados a trastornos de la pigmentación en la piel y el cabello en los casos afectados por síndrome de Waardenburg, no descritos anteriormente, que ofrece la posibilidad de mostrarlos de manera novedosa para enriquecer y actualizar el conocimiento de esta entidad.

La presencia de los trastornos de la pigmentación en personas con Síndrome de Waardenburg puede ser considerada una fortaleza para sospechar la presencia de hipoacusia en casos con hipomelanosis diagnosticados en las primeras etapas de la vida, por tanto se deberá proceder al estudio de la misma y de ser detectada tomar las medidas correspondientes para evitar la aparición de personas en entorno de discapacidad auditiva. Comment by usuario: **De acuerdo con lo anterior**, enfocarlo a otro aspecto desde las posibilidades **de la inclusión social**

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; visualización; redacción borrador original; redacción, revisión y edición** final.

Fuentes de **Financiación**

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

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS Comment by usuario: SI ES ARTÍCULO ORIGINAL, TREVISAR PORQUE LAS REFRENCIAS DEBEN SER DE 15 a20

Revisar actualización. más del 75 % de actualización (últimos cinco años del estudio) del total referido, donde el 50 % sea de los últimos tres años.

- 1. Santana Hernández E, Tamayo Chang VJ. Síndrome Waardenburg: presentación de una familia afectada. Rev Gaceta Médica Espirituana [internet]. 2015 [citado 21 Junio 2016]; 17 (3): [aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gme/v17n3/GME20315.pdf>**
- 2. Salah S, Meiner V, Abumayaleh A, Asafra A, Al-Sharif T, Al-Fallah O, et al. Biallelic variants in PAX3 cause Klein syndrome. Clin Genet [Internet]. 2022 Sep [citado 2023 Mar 28];102(3):223-7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35607853/>**
- 3. Shin J, Lee EK. Rhegmatogenous Retinal Detachment in Waardenburg Syndrome: A Case Report. Korean J Ophthalmol [Internet]. 2022 Oct [citado 2023 Mar 28];36(5):468-70. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9582499/>**
- 4. Imperato PJ, Imperato GH. Clinical Manifestations of Waardenburg syndrome in a Male Adolescent in Mali, West Africa. J Community Health. 2015 feb; 40(1):103-9. Disponible en: www.biomeddefinition.com/.../publications+mali+geographic+location.html**
- 5. Cabrera Domínguez NB, Breto Rodríguez AG, Castro Márquez M, Milián Casanova RI. Piebaldismo en un recién nacido: leucodermia rara. Rev Ciencias Médicas Pinar del Río [internet]. 2013 ene- feb [citado 3 Octubre 2015]; 17(1): [aprox. 11 p.]. Disponible en: <http://www.revcompinar.sld.cu/index.php/publicaciones>**
- 6. Aviña Fierro JA, Hernández Aviña DA. Piebaldismo, albinismo parcial en cabello y piel. Rev Cubana de Pediatría [internet]. 2014 abr- jun [citado 3 Octubre 2015]; 86 (1): [aprox. 10 p.]. Disponible en: <http://www.revpediatria.sld.cu/index.php/ped>**
- 7. Bondurand N, Dastot Le Moal F, Stanchina L, Collot N, Baral V, Marlin S, et al. Deletions at the SOX10 gene locus cause Waardenburg syndrome types 2 and 4. Am J Hum Genet. 2007 December; 81 (6): 1169 - 85. Disponible en: http://ac.els-cdn.com/S0002929707637677/1-s2.0-S0002929707637677-main.pdf?_tid=5ec8ca58-6eb3-11e7-88e5-00000aab0f6b&acdnat=1500710412_3567cc064fcb9a8695cce00a11ef4eb5**
- 8. Chen L, Wang L, Chen L, Wang F, Ji F, Sun W, et al. Transcript Profiles of Stria Vascularis in Models of Waardenburg Syndrome. Neural Plast [Internet]. 2020 Aug-1 [citado 2023 Mar 28];2020:29081-2. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32802035/>**
- 9. Knebel D, Rudolph G, Herold T, Priglinger S. Waardenburg's Syndrome Type IIA with Partial Albinism. Klin Monbl Augenheilkd [Internet]. 2022 Dec [citado 2023 Mar 28];239(12): 1467-70. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34571549/>**
- 10. Li X, Gao X, Huang S, Han M, Kang D, Yang J, et al. Establishment of an iPSC line (CPGHI005-A) from a patient with Waardenburg syndrome carrying a heterozygous SVA-F retrotransposon insertion into SOX10. Stem Cell Res [Internet]. 2022 Jul [citado 2023 Mar 28];62:1028-31. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35691110/>**
- 11. Wei Liang Ng B, Soon Yit Lee J, Toh TH, Ngu LH. Neurological Waardenburg-Shah syndrome: a diagnostic challenge in a child with skin hypopigmentation and neurological manifestation. BMJ Case Rep [Internet]. 2022 Jun-20 [citado 2023 Mar 28];15(6):e250-360. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35725288/>**
- 12. Zhang L, Wan Y, Wang N. Waardenburg syndrome type 4 coexisting with open-angle glaucoma: a case report. J Med Case Rep [Internet]. 2022 Jul-6 [citado 2023 Mar 28];16(1):264. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35790984/>**
- 13. 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. PLoS One [Internet]. 2021 Feb-11 [citado 2023 Mar 28];16(2):e02466-7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33571247/>**
- 14. 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 Za Zhi [Internet]. 2021 Jan-7 [citado 2023 Mar 28];56(1):47-54. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33472302/>**
- 15. Teixeira Naia MJ. Síndrome de Waardenburg. Trabalho realizado no âmbito da Licenciatura em Ciências Biomédicas na Universidade da Beira Interior. 2012; [internet]. 2015 may [citado 3 Octubre 2015]. Disponible en:**

https://www.researchgate.net/profile/Maria_Naia/publication/277191527_Sindrome_de_Waardenburg/links/55644eb808ae9963a11f245c/Sindrome-de-Waardenburg.pdf

16. Bagheri A, Sadeghi B, Veisi A. Waardenburg Syndrome Associated With Bilateral Nasolacrimal Duct Obstruction. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* [Internet]. 2021 May-Jun [citado 2023 Mar 28];58(3): 204. **Disponible en:** <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34039167/>
17. **Chen K, Zong L, Liu M, Zhan Y, Wu X, Zou W, et al. De novo dominant mutation of SOX10 gene in a Chinese family with Waardenburg syndrome type II. *Rev Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [internet]. 2014 jun [citado 18 Enero 2015]; 78(6). Disponible en: <http://www.ijporonline.com/article/S0165-5876%2814%2900146-3/abstract>**
18. **Lebeko K, Bosch J, Nzeale Noubiap JJ, Dandara D, Wonkam A. Genetics of hearing loss in Africans: use of next generation sequencing is the best way forward. *Rev Pan Afr Med J.* 2015; 20: 383. Disponible en: www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4499266**
19. **Carrascosa Romero MA, De Cabo de la Vega C. Neurocristopathies: role of Glial Cells, Genetic Basis and Relevance of Brain Imaging for Diagnosis. Chapter 5 from the book *Neuroimaging - Clinical Applications* 2012; 109-128. Disponible en: <https://cdn.intechopen.com/pdfs-wm/31408.pdf>**
20. **Raymond EB. Congenital patterned leukodermas differential diagnoses. *Rev Medscape* [internet]. 2014 [citado 12 Agosto 2015]. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/1068803-differential>**
21. Vásconez Vanegas AP. Hipoacusia neurosensorial como enfermedad neurodegenerativa en la infancia. Repositorio de tesis universidad católica de Cuenca. Ecuador. 2020 [acceso 12/01/2021];1:17-60. Disponible en: <https://dspace.ucacue.edu.ec/handle/ucacue/8484>
22. **Bravo C. Detección temprana de la hipoacusia y antecedentes de riesgo auditivo [tesis en Internet]. Buenos Aires, Argentina: Universidad Fausta; 2018 [citado 4 Jun 2019]. Disponible en: Disponible en: http://redi.ufasta.edu.ar:8080/xmlui/bitstream/%20handle/123456789/1642/Bravo_FO_2018.pdf?sequence=3 [Links]**
23. **Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. 2 ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2011.p. 206. Disponible en: https://www.ecured.cu/.../Libro: introducción_a_la_genética_médica**