

Clasificación y evaluación diagnóstica de las malformaciones congénitas del oído

Classification and diagnostic evaluation of congenital malformations of the ear

María del Carmen Hernández Cordero^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-3409-4338>

Sandra Bermejo Guerra² <https://orcid.org/0000-0002-5915-9185>

¹Centro de Neurociencias. La Habana, Cuba.

²Hospital Pediátrico Universitario Borrás-Marfán. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: marich@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: En las últimas décadas se ha producido modificaciones en la clasificación y el diagnóstico de las malformaciones del oído considerando aspectos como la epidemiología, la etiología y, en particular, el desarrollo del oído. La incidencia de las malformaciones del oído es aproximadamente 1 de cada 3800 recién nacidos.

Objetivo: Describir las características de las malformaciones congénitas del oído externo y medio, la epidemiología, la clasificación y los métodos diagnósticos.

Métodos: Se utilizó Google Académico como buscador de información científica. Se evaluaron artículos de revisión y de investigación provenientes de diferentes bases de datos: PubMed, LILACS, Cochrane, SciELO y páginas web en idioma español, portugués e inglés.

Conclusiones: El estudio de pacientes con malformaciones congénitas requiere de un abordaje multidisciplinario que integre las evaluaciones funcionales y anatómicas. En los niños pequeños es fundamental el uso de los potenciales evocados para la caracterización objetiva de los umbrales auditivos, lo que permite

clasificar el tipo de hipoacusia. Sus resultados se integran para lograr un diagnóstico de certeza y así determinar la mejor opción terapéutica en cada caso.

Palabras clave: malformaciones congénitas; epidemiología; sistema auditivo.

ABSTRACT

Introduction: In recent decades there have been changes in the classification and diagnosis of ear malformations considering aspects such as epidemiology, etiology and, in particular, ear development. The incidence of ear malformations is approximately 1 in 3,800 newborns.

Objective: To describe the characteristics of congenital malformations of the external and middle ear, the epidemiology, classification and diagnostic methods.

Methods: Google Scholar was used as a scientific information search engine. Review and research articles from different databases were evaluated: PubMed, LILACS, Cochrane, SciELO and web pages in Spanish, Portuguese and English.

Conclusions: The study of patients with congenital malformations requires a multidisciplinary approach, where functional and anatomical evaluations are integrated. In young children, the use of evoked potentials is essential for the objective characterization of auditory thresholds, allowing the type of hearing loss to be classified. Their results are integrated to achieve a diagnosis of certainty and thus determine the best therapeutic option in each case.

Keywords: congenital malformations; epidemiology; auditory system.

Recibido: 14/05/2023

Aprobado: 16/06/2023

Introducción

En las últimas décadas se realizan modificaciones en la clasificación y el diagnóstico de las malformaciones del oído. Un estudio de *Weerda*⁽¹⁾ establece la probabilidad que se produzcan malformaciones del oído con mayor frecuencia en comparación con la nariz y la garganta por su compleja embriología.

Las diferentes partes del oído humano se desarrollan por separado, por lo que una combinación de deformidades del oído externo, medio e interno no es frecuente. Un amplio espectro de anomalías puede involucrar al sistema auditivo.^(2,3)

El pabellón auricular puede estar malformado en términos de orientación, tamaño y posición. El canal auditivo externo puede ser aplásico o hipoplásico.⁽⁴⁾ Las estructuras del oído medio, incluidos los huesecillos, la ventana redonda y menos probable, y la ventana oval pueden encontrarse afectadas. La malformación osicular congénita se describe en referencia a la afectación del tamaño, el número y la configuración de los huesecillos.^(5,6,7)

El oído medio ocasionalmente tiene malformaciones. Las anomalías menores del oído medio no involucran la membrana timpánica o el oído externo y se clasifican por *Teunissen y Cremers*⁽⁸⁾ (citado por *Kil* y otros) en cuatro grupos principales:

1. anquilosis del estribo aislada,
2. anquilosis del estribo asociada con otras malformaciones osiculares,
3. deformidad de la cadena osicular con plataforma móvil del estribo, y
4. aplasia o displasia severa de ventanas oval o redonda.

En particular, el oído medio y externo tienen un origen embriológico separado del oído interno. Esto explica la baja frecuencia (alrededor del 10 %) de asociación entre las anomalías del oído medio o externo con la displasia del oído interno. Debido a lo interesante de este conocimiento se define como objetivo de este trabajo describir las características de las malformaciones congénitas del oído externo y medio, la epidemiología, la clasificación y los métodos diagnósticos.

Métodos

Se utilizó Google Académico como buscador de información científica. Se emplearon como palabras clave: microtia, malformaciones congénitas del oído e hipoacusia. Fueron evaluados artículos de revisión y de investigación provenientes de diferentes bases de datos como PubMed, LILACS, Cochrane, SciELO, en los idiomas español, portugués o inglés, que tuviesen una adecuada calidad científica y metodológica.

Análisis de la información

Epidemiología

Las malformaciones del oído externo y medio afectan principalmente el lado derecho (58-61 %) y la mayoría (aproximadamente 70-90 %) son unilaterales. La incidencia de malformaciones del oído externo se ha informado entre 1: 6000 recién nacidos, aunque según Schloss,^(9,10) (citado por Romand) la prevalencia de la microtia es mayor 3: 10 000

De acuerdo con los hallazgos de *Ishimoto*,⁽³⁾ las malformaciones del pabellón auricular de clase 1 mostraron alteraciones adicionales de grado y frecuencia variables, que afectan los huesecillos (6-33 %), la ventana redonda y oval (6-15 %), la pneumatización mastoidea (15 %), el trayecto del nervio facial (36 %) y el conducto auditivo externo (CAE) (42 %).

La malformación combinada del oído conocida como atresia auris congénita, que implica una afectación del oído externo y medio (raramente del oído interno), según *Swartz y Faerber*⁽²⁾ con el hallazgo característico de un CAE atrésico, mostró una incidencia entre 1: 10 000 recién nacidos y 1: 15 000 recién nacidos respectivamente; en el 15-20 % de los casos hubo malformaciones bilaterales.^(9,10)

Las malformaciones del oído externo pueden involucrar la orientación, la posición, el tamaño y el patrón de relieve del pabellón auricular y también puede ocurrir anotia.

El conducto auditivo externo puede ser atrésico, aplásico o hipoplásico. Las malformaciones del oído medio pueden afectar la configuración y el tamaño de sus espacios y el número, el tamaño y la configuración de los huesecillos. Puede haber anomalías de la ventana oval y, raramente, de la ventana redonda.⁽¹¹⁾

Etiología

Las malformaciones del oído pueden tener antecedentes genéticos o adquiridos. Entre las malformaciones congénitas un 30 % se asocia a síndromes que implican alteraciones adicionales y/o pérdida funcional de órganos y sistemas de órganos. Algunos ejemplos son:

- la disostosis otofacial (por ejemplo, Síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Goldenhar),
- disostosis craneofacial (por ejemplo, Síndrome de Crouzon, síndrome de Apert),
- disostosis otocervical (por ejemplo, Síndrome de Klippel-Feil, síndrome de Wildervanck),
- disostosis otoesquelética (por ejemplo, Síndrome de Kleyn, síndrome de Albers-Schönberg), y
- síndromes cromosómicos como trisomía 13 (síndrome de Paetau), trisomía 18 (síndrome de Edwards), trisomía 21 (síndrome de Down) y síndrome 18q.

Las malformaciones del oído no sindrómicas muestran solo anomalías del oído sin otras malformaciones.^(12,13,14)

En todas las malformaciones determinadas genéticamente (sindrómicas y no sindrómicas) se puede suponer una alta frecuencia de mutaciones genéticas espontáneas.⁽¹⁵⁾ En numerosas investigaciones, especialmente dedicadas al estudio del desarrollo del oído interno, se han identificado varios genes, factores de transcripción, factores de secreción, factores de crecimiento, receptores, proteínas de adhesión celular y otras moléculas como responsables de las malformaciones del oído.^(16,17)

Las malformaciones congénitas del oído con antecedentes familiares evidentes muestran una herencia autosómica dominante en un 9 % de los casos, herencia autosómica recesiva en 90 %, y herencia ligada al cromosoma X en el 1 %.⁽¹⁾

Los trastornos auditivos congénitos no sindrómicos muestran una distribución bastante diferente: herencia autosómica dominante en un 30 % de los casos, autosómico recesivo en 70 %, ligado al cromosoma X aproximadamente entre 2-3 %, y ocasionalmente una herencia ligada a mitocondrias.⁽¹⁸⁾

Las malformaciones del oído por lesiones exógenas durante el embarazo comprenden infecciones (sobre todo virales: confirmadas por rubéola, citomegalovirus y virus del herpes simple, posible por sarampión, paperas, hepatitis, poliomielitis, varicela, infecciones por virus Cocksackie, toxoplasmosis,

entre otros), agentes químicos, desnutrición, irradiación, incompatibilidad Rh, hipoxia y cambios de presión atmosférica.⁽¹⁹⁾

Entre los teratógenos químicos, los medicamentos desempeñan un papel predominante. Un ejemplo notorio es la talidomida, que provocó un aumento considerable de la frecuencia de malformaciones a principios de la década de 1960.⁽²⁾ Los antibióticos como la quinina y aminoglucósidos también dan lugar a malformaciones. Los citostáticos y los medicamentos utilizados en el tratamiento de la epilepsia (por ejemplo, difenilhidantoína, trimetadiona y ácido valproico) también pueden incidir. Tanto las dosis excesivamente altas de ácido retinoico (embriopatía por ácido retinoico) como la deficiencia de vitamina A durante el embarazo pueden producir malformaciones del oído.

En estudios con animales, se ha descubierto que la falta de ciertos receptores nucleares de vitamina A conduce a malformaciones graves del oído interno.⁽¹⁾

Los agentes ambientales como los herbicidas y fungicidas, que contienen mercurio y plomo, pueden ejercer efectos teratogénicos.

La deficiencia o el mal funcionamiento de ciertas hormonas (por ejemplo, la tiroidea) pueden estar asociadas con malformaciones del oído.

Embriología

Dependiendo del momento de detención en el desarrollo o diferenciación en partes de la oreja o del sistema del arco branquial, las malformaciones de grado variable pueden involucrar el pabellón auricular, el CAE y otras anomalías del oído medio.

El pabellón auricular y el CAE surgen del primer surco branquial. La invaginación comienza alrededor de la sexta semana, y en este momento, el tercio lateral del CAE (la parte cartilaginosa posterior) asume la forma de un tubo. Un núcleo sólido de células epiteliales se desarrolla a partir de la novena semana y persiste hasta aproximadamente la veintiséis semana fetal. Entre los cinco y siete meses, el núcleo epitelial se divide y forma un canal, convirtiendo su parte más media en la superficie exterior de la membrana timpánica y unido lateralmente a la parte cartilaginosa del canal. Por lo tanto, se desarrollan los dos tercios óseos medianos

del CAE. El fracaso de la canalización de este núcleo da como resultado malformaciones del CAE o “incluso” atresia.^(4,20)

Clasificación

Numerosas clasificaciones se han propuesto para las malformaciones del oído, las que deberían contribuir a la descripción clínica estandarizada de los hallazgos y tomarse como base de pronóstico para las medidas de tratamiento (especialmente las reconstrucciones quirúrgicas del oído medio para mejorar la audición o los implantes cocleares). Los sistemas de clasificación se han vuelto cada vez más detallados con el tiempo, particularmente por las modernas peculiaridades de las imágenes como la tomografía computarizada(TC) y la resonancia magnética nuclear (RMN). Por tanto, una clasificación para todas las malformaciones del oído parece inapropiada.

A grandes rasgos, se puede afirmar que normalmente existe una correlación entre el grado de malformación del pabellón auricular y el del oído medio con la correspondiente hipoacusia conductiva. Sin embargo, es posible que pueda existir el pabellón auricular normal con atresia del CAE y también, aunque raramente, microtia combinada con CAE normal y cavidad timpánica normal. *Ishimoto* y otros⁽³⁾ encontraron solo correlaciones muy limitadas entre las deformidades del pabellón auricular y las malformaciones del oído medio.

Quistes en los oídos

Los quistes, a menudos bilaterales o múltiples corresponden a retenciones epiteliales. Los hoyos y quistes, revestidos por epitelio escamoso o respiratorio, se encuentran principalmente en la ubicación preauricular y alrededor de la crus helicis. Además, se ha reportado orificios en la parte superior del cuello o en las orejas que corresponden a duplicaciones del CAE resultantes de alteraciones del primer surco branquial.

Microtia

La microtia es una anomalía congénita en la que el pabellón auricular está subdesarrollado. Varía desde una anomalía estructural leve hasta la ausencia de

la oreja (anotia). Puede ocurrir como una anomalía anatómica aislada o como parte de un síndrome.

La microtia es unilateral en el 77 a 93 % de los casos con 60 % de afectación del oído derecho. La incidencia es de 0,8 a 2,4 por 10 000 nacidos vivos. Los hispanos y los asiáticos tienen una prevalencia más alta que los afroamericanos y los europeos. La incidencia más alta de 8,3 por 10 000 nacidos vivos se ha informado en los indios navajos.

Pueden ocurrir varias deformidades resultantes de la participación de montículos únicos o múltiples.

- Displasia grado I (leve malformación) la mayoría de las estructuras del pabellón auricular normal son reconocibles. La reconstrucción solo ocasionalmente requiere el uso de piel o cartílago adicional.
- Displasia grado II (también denominada microtia grado II) algunas estructuras de la oreja son reconocibles. La reconstrucción parcial del pabellón auricular requiere el uso de piel y cartílago adicionales.
- Displasia grado III hay malformaciones severas, también descritas como microtia grado III con anotia. Ninguna de las estructuras normales del pabellón auricular son reconocibles. La reconstrucción total requiere el uso de piel y grandes cantidades de cartílago.

Además de una amplia gama de hallazgos dentro de cada grado de displasia, se ha observado formas de transición adicionales, especialmente entre el grado II y el grado III.

- Tipo I (deformidad leve, correspondiente a displasia grado I afecta solo la hélice). En este caso el eje longitudinal del pabellón auricular se acorta ligeramente. A menudo hay una prominencia concomitante de la oreja.
- Tipo II. El hélix y el antihélix con su pilar se ven afectados.
- Tipo IIa (deformidad leve a moderada, displasia grado I). Muestra un saliente del hélix en forma de capucha acompañado de aplanamiento o ausencia del

crus superius antihélix y un crus inferior antihélix pronunciado. El acortamiento del eje longitudinal del pabellón auricular es mayor. La oreja suele ser prominente.

- Tipo IIb (deformidad moderada a severa, la oreja está disminuida de ancho, particularmente en la parte superior). Los pilares del antihélix y el antihélix mismo están aplanados o ausentes. El pabellón auricular es prominente y el alisado suele revelar una piel insuficiente.
- Tipo III (deformidad grave, displasia grado II). Se muestra un marcado subdesarrollo del pabellón auricular superior, sobresaliente extremo de los componentes auriculares superiores y déficits considerables en la altura y el ancho de la oreja. A menudo hay distopía, que muestra una posición anterior y baja, y es frecuente la presencia de estenosis del CAE, en ocasiones con atresia de este.

Malformaciones del conducto auditivo externo y el oído medio

La clasificación de malformaciones del CAE según *Weerda*⁽¹⁾ describe tres tipos:

1. Estenosis del CAE tipo A: es un estrechamiento marcado del mismo junto con una capa de piel intacta.
2. Estenosis del CAE tipo B: muestra un desarrollo parcial con una placa de atresia en la parte medial.
3. Estenosis del CAE tipo C, implica atresia ósea completa: a menudo es aconsejable implementar un tratamiento con prótesis auditivas en vista de las malformaciones del oído medio frecuentemente concomitantes con hipoacusia conductiva.

El desarrollo estrechamente interrelacionado del CAE y el oído medio llevó a la clasificación de la malformación combinada denominada atresia auris congénita. Se describen tres grados de gravedad:⁽⁷⁾

1. Malformaciones de primer grado: hay deformidades leves del CAE, cavidad timpánica normal o ligeramente hipoplásica, huesecillos deformados y mastoides bien aireada.
2. Malformaciones de segundo grado: son deformidades intermedias. Incluyen CAE con terminación ciega o ausente, cavidad timpánica estrecha, deformaciones y fijaciones de los huesecillos y disminución de la pneumatización de las células mastoideas.
3. Malformaciones de tercer grado: son deformidades severas. El CAE está ausente, el oído medio es hipoplásico y los huesecillos están gravemente deformados. Además, hay inhibición de la pneumatización.

Las malformaciones osiculares, en los casos de atresia auris congénita se caracterizan por la fusión del martillo y el yunque, incluida la fijación en el receso epitimpánico; anquilosis ósea del cuello del martillo a la placa de atresia; e hipoplasia del manubrio del martillo. El martillo y el yunque también pueden estar ausentes. Además, se puede encontrar una amplia variedad de malformaciones del yunque y del estribo. Por lo general, el estribo es pequeño y delicado con pilares deformados, pero la fijación del estribo es poco común.

La articulación incudo-estapedial también puede parecer frágil y, en ocasiones, puede existir solo como una conexión fibrosa. El nervio facial puede invadir el estribo, oscureciendo parcialmente la placa de base. La visualización completa del estribo puede verse afectada por la masa osicular suprayacente.

Las anomalías comunes del nervio facial incluyen dehiscencia completa del segmento timpánico, con su desplazamiento inferior y desplazamiento anterior y lateral.

En las malformaciones del CAE/oído medio o malformaciones aisladas del oído medio, se describen aquellas de mayor grado según la clasificación de *Altmann* o *Kösling*. Pueden mostrar afectaciones concomitantes del oído interno entre un 10-47 % de los casos, especialmente en los asociados con microtia.^(9,17)

Las anomalías congénitas del oído medio se pueden clasificar en mayores, cuando se asocian con afectación de la membrana timpánica y el oído externo, o menores, cuando existe afectación exclusiva del oído medio.

En 1993, *Teunissen* y *Cremers* crearon una clasificación para las malformaciones menores, con base en el abordaje quirúrgico, dividiéndolas en cuatro grupos principales:

1. anquilosis del estribo aislada,
2. anquilosis del estribo asociada a otras malformaciones osiculares,
3. deformidad de la cadena osicular con placa móvil del estribo y
4. severa aplasia o displasia de ventanas ovales o redondas.⁽⁶⁾

El martillo tiende a estar poco involucrado en malformaciones aisladas del oído medio. Los hallazgos más frecuentes son deformidades e hipoplasia de la cabeza y del manubrio, fijaciones en el receso epitimpánico y anomalía articular malleolo-incudal.

Existen malformaciones que están dominadas por la ausencia o hipoplasia del proceso largo del yunque coexistiendo con la separación de la articulación incudo-estapedial. Con menor frecuencia, el proceso largo puede variar en la posición (porejemplo; rotación horizontal y fijación en la dirección del segmento timpánico que discurre horizontalmente al canal del nervio facial) o se puede encontrar una aplasia completa del yunque. Además, con frecuencia se han encontrado anomalías de la articulación incudo-maleolar sinostótica o sincondrótica y fijación del receso epitimpánico. El martillo y el yunque aparecen como un conglomerado óseo fusionado.

Las malformaciones del estribo ocurren con frecuencia en deformidades "menores" aisladas del oído medio. El tipo más común de malformación aislada de la cadena osicular es la deformidad combinada de la supraestructura del estribo y del yunque, especialmente de la apófisis larga del yunque y la apófisis lenticular. Con frecuencia, hay fusiones de la articulación incudo-estapedial y aplasia o hipoplasia de las supraestructuras del estribo, como la cabeza del estribo

desprendida, engrosamiento, adelgazamiento y fusión de los pilares del estribo y masas de tejido óseo o fibrótico entre los pilares. Además, la fijación del estribo puede resultar de placas óseas o de aplasia o displasia del ligamento anular. El estribo puede estar completamente ausente.

Con frecuencia se encuentran nervios faciales aberrantes. Los hallazgos más comunes incluyen dehiscencia o desplazamiento inferior del segmento timpánico. En varios pacientes, se ha observado un nervio facial que recorre la porción media del promontorio, muy por debajo de la ventana oval.^(6,9)

La arteria estapedial sufre atrofia alrededor de la décima semana. Si es persistente, tiene su origen en la arteria carótida interna. Generalmente, esta persistencia no genera síntomas, pero raramente puede estar asociada a un tinnitus pulsátil. Esto se puede observar en el examen otoscópico, aunque en la mayoría de los casos la arteria solo se detecta en estudios de imagen o durante una cirugía exploratoria. Los procesos evolutivos del estribo, la ventana oval y el nervio facial están claramente relacionados, tanto temporal como espacialmente, lo que explica las anomalías concomitantes de estas estructuras.

Estas deformidades en el complejo estribo/ventana oval pueden variar desde cambios menores en la estructura del estribo hasta la ausencia total de la ventana oval. En este último caso, invariablemente hay malformación o ausencia del estribo, lo que sugiere que la inducción de la ventana oval puede depender de la presencia de ese huesecillo. La fijación del estribo, especialmente a nivel de su platina, es la anomalía congénita más frecuente del oído medio.

Diagnóstico

Para clasificar a los pacientes con malformaciones del oído y tratarlos de manera eficaz, es necesario tener un conocimiento preciso y una descripción uniforme de las anomalías.

Se deben emplear procedimientos de investigación clínica, electrofisiología de la audición, audiometría tonal y exámenes radiológicos. Es indispensable una descripción anatómica precisa de las malformaciones mediante procedimientos

de imagen, especialmente en lo que respecta a la planificación y la selección del tratamiento adecuado para cada paciente.⁽²¹⁾

Estudios clínicos

Un niño con malformación auricular debe ser sometido a una investigación detallada de las estructuras craneofaciales. Todos estos pacientes requieren un examen minucioso del cráneo, la cara y el cuello con respecto a la configuración, simetría, proporciones faciales, aparato masticatorio, oclusión, estado del cabello y de la piel.

La función del oído medio debe investigarse con especial detenimiento, porque el desarrollo del oído externo suele correlacionarse estrechamente con el del oído medio. Las fosas o marcas preauriculares, así como la parálisis parcial o completa del nervio facial, pueden acompañar a las anomalías del oído.

Además del examen básico de los oídos (inspección, palpación, documentación fotográfica) se debe prestar atención a cualquier característica anatómica que puede complicar el estado funcional, dichos hallazgos incluyen trastornos de la función de la trompa de Eustaquio que resultan de hiperplasia de las adenoides, desviación septal pronunciada o hiperplasia de los cornetes nasales, así como la presencia de paladar hendido (incluso cuando es meramente submucoso).

Las malformaciones del oído pueden ocurrir en asociación con síndromes; por lo tanto, los cambios en los órganos internos (corazón, riñones), el sistema nervioso y el esqueleto (columna cervical) deben excluirse por un equipo interdisciplinario (pediatra, neurólogo y ortopedista).⁽²²⁾

Exploración funcional de la audición

La audiometría tonal es la investigación funcional más importante en pacientes con malformaciones del oído. Las alteraciones graves del oído externo, como la atresia auris congénita, se combinan con frecuencia con deformidades extensas del oído medio que pueden afectar a todas las estructuras. En tales casos, hay una pérdida auditiva conductiva de 45 a 60 dB. Es fundamental realizar el estudio de

conducción aérea y ósea con el objetivo de calcular la brecha aéreo-ósea, cuyo resultado permite la clasificación del tipo de hipoacusia.

En los casos de atresia auris congénita unilateral, el examen temprano de la audición en el oído contralateral aparentemente normal es importante para detectar o excluir la pérdida auditiva bilateral.

En los niños pequeños se realiza la exploración funcional de la audición a través de los potenciales evocados auditivos de tallo cerebral (PEATC), siendo la evaluación de la vía ósea un aspecto fundamental en aquellos con malformaciones congénitas del oído. En este caso, su estudio con los PEATC ha sido un tema con muy poca difusión en la práctica clínica porque el estímulo breve sufre modificaciones al pasar por el transductor óseo, lo cual hace difícil la identificación de las respuestas, siendo necesaria una gran experticia del examinador para ello, además con esta técnica no se puede realizar un estudio explorando múltiples frecuencias de la audición.

Durante los últimos años se han desarrollado los Potenciales evocados auditivos de estado estable (PEAee), que constituye una técnica objetiva que utiliza como estímulos los tonos modulados, representando la respuesta como un único componente o pico espectral a la frecuencia de modulación. Esto a su vez, facilita el empleo de diferentes estadígrafos para la detección automática de la respuesta. En los niños con malformaciones congénitas se evalúa la vía aérea y ósea con los PEAee, ya que en estos casos es fundamental la determinación objetiva del Gap aéreo-óseo (diferencia entre la vía aérea y ósea) para clasificar la hipoacusia y determinar el tratamiento correcto según los resultados (fig. 1).

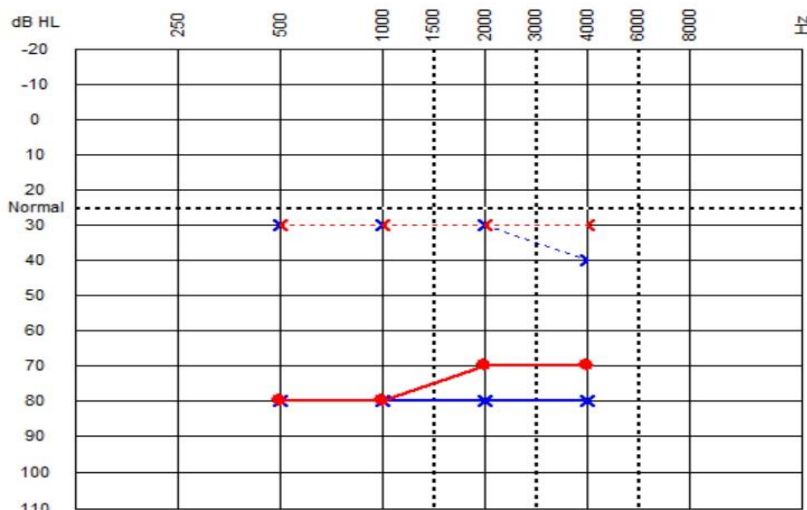


Fig. 1 -Brecha aéreo-ósea en un niño con microtia bilateral con los PEAAe.

En los niños mayores, se puede realizar exploraciones audiológicas utilizando técnicas de juego o audiometría tonal convencional. Sin embargo, los PEAAe permiten una evaluación objetiva de la audición que se debe correlacionar con la exploración conductual.

Un estudio importante desde el punto de vista funcional es que una vez que se haya adaptado la prótesis auditiva se debe realizar la exploración de la audición en campo libre, el cual consiste en la presentación de estímulos de tonos modulados con prótesis y sin prótesis, determinando el resultado de la ganancia funcional.

En el caso de las malformaciones aisladas del oído medio, además de la audiometría, la impedanciometría es útil para demostrar una posible reducción de la distensibilidad por la fijación de la cadena osicular con un umbral auditivo medio de 50 dB HL con una brecha aéreo-ósea de unos 35 dB HL.

Estudios por imágenes

La radiografía convencional (según Schüller, Stenvers y Maier) citado por Weerda,⁽¹⁾ tiene poco valor en el diagnóstico de malformaciones del oído. Sus ventajas consisten en la baja dosis de radiación, la facilidad de aplicación, la amplia disponibilidad y el bajo costo. Sin embargo, proporciona información insuficientemente detallada sobre las estructuras del oído medio e interno.⁽¹⁾

La tomografía computarizada de alta resolución (TCAR), con su buena representación de las estructuras óseas, es más adecuada para mostrar los cambios del oído externo, el CAE, el oído medio y la mastoides, y para las enfermedades osteogénicas. La RMN se indica para mostrar el laberinto membranoso, las estructuras nerviosas del conducto auditivo interno y el ángulo pontocerebeloso. La TCAR y la RMN se deben utilizar en combinación.

Tomografía computarizada

La tomografía computarizada de alta resolución del hueso temporal al utilizar un algoritmo óseo con cortes de 0,5 a 1 mm de grosor es la técnica adecuada para evaluar las malformaciones del oído con los cortes en el plano axial. Muestra ambos huesos temporales y permite la comparación entre los dos lados. Las exploraciones coronales son una adición importante y útil. La técnica de escaneo helicoidal proporciona una alta resolución espacial sin pérdida de calidad y permite la documentación de la estructura anatómica normal.

Los conjuntos de datos de alta resolución permiten el procesamiento de cortes secundarios en cualquier nivel deseado en varios planos con las reconstrucciones de superficies tridimensionales 3D (fig. 2).

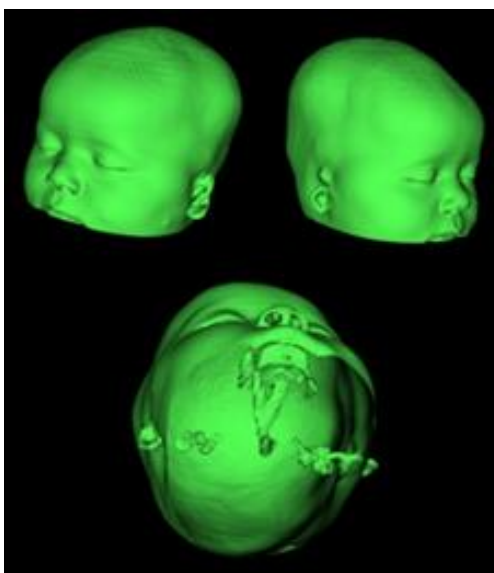


Fig. 2 - Reconstrucción 3D con el procesamiento de la tomografía axial computarizada en un niño con microtia bilateral.

La tomografía computarizada de alta resolución visualiza la extensión del sistema celular neumático y la ubicación del bulbo de la vena yugular, el seno sigmoide y la arteria carótida interna (el curso de los vasos de la base del cráneo se puede discernir en la TC simple sobre la base de las estructuras óseas que contienen ellos). Además, la TCAR muestra la cadena osicular, el curso de los segmentos timpánico y mastoideo del nervio facial y la anchura del conducto auditivo interno. El marcado contraste entre el hueso, el aire y la alta resolución espacial lo convierten en un excelente procedimiento para la evaluación de la anatomía del oído.

Las fijaciones de la cadena osicular no siempre son detectables con la TCAR. En ocasiones, esto puede explicar las tomografías computarizadas normales en pacientes con hipoacusia conductiva.

El estribo no siempre es detectable debido a su pequeño tamaño. Solo los cortes con un grosor que no supere los 0,5 mm pueden mostrar el estribo en su totalidad. El grosor óseo del hueso se puede medir, particularmente en la región temporal y parietal en pacientes programados para la inserción de un audífono anclado al hueso (BAHA, por sus siglas en inglés).

Clasificación radiológica

Los hallazgos radiológicos son fundamentales para una clasificación precisa de la enfermedad y la toma de decisiones terapéuticas. Las imágenes deben evaluarse de acuerdo al sistema de calificación propuesto por *Jahrsdorfer*,⁽¹⁸⁾ quien analizó ocho áreas críticas del hueso temporal, cada una recibe 1 punto en la escala de calificación, con la excepción de la presencia de un estribo, que recibió 2 puntos.

Es frecuente que la malformación involucre los huesecillos y el oído medio en diversos grados. El oído interno, en estos casos de malformación de oído externo y medio es con frecuencia de característica normal.⁽⁸⁾

Las anomalías frecuentes que se observan en los trastornos del desarrollo del oído medio son: cavidad hipoplásica del oído medio, huesecillos deformados, atresia de ventana oval, curso aberrante del nervio facial, ausente o hipoplásico hueso timpánico.

Para evaluar las malformaciones del hueso temporal (basado en TC) *Siebert* y otros⁽²³⁾ ampliaron la clasificación propuesta por *Jahrsdoerfer*⁽¹⁸⁾ y utilizaron su propio sistema de puntos semicuantitativos (tabla). Una puntuación alta significa estructuras normales o bien desarrolladas.

Tabla - Clasificación de las malformaciones según la puntuación de *Siebert-Mayer-Weerdena* basado en la TC

Estructuras	Configuración	Puntos
CAE	Normal/fibrótico-atresia/atresia ósea	2/1/0
Aeración de la mastoides	Distintiva/moderada/ausente	2/1/0
Tamaño de la cavidad timpánica	Grande/moderada/ebúrnea	2/1/0
Aeración de la cavidad timpánica	Distintiva/moderada/ausente	2/1/0
Nervio Facial	Normal/ligeramente aberrante/fuertemente aberrante	4/2/0
Curso de arterias y venas	Normal/ligeramente aberrante/fuertemente aberrante	2/1/0
Martillo y yunque	Normal/displasia/ausente	2/1/0
Estribo	Normal/displasia/ausente	4/2/0
Ventana Oval	Abierta/cerrada	4/0
Ventana redonda	Abierta/cerrada	4/0
Máxima puntuación		28

La aireación de la mastoides y de la cavidad timpánica permite sacar conclusiones sobre el estado funcional de la trompa de Eustaquio. Además de la exploración con la TC con cortes axiales para una evaluación precisa, algunos casos requieren el uso de exploraciones sagitales y coronales o la reconstrucción posterior de estas secciones.

Un pabellón auricular normal frecuentemente acompaña a las estructuras normales del oído medio. Así, estos oídos casi siempre alcanzan puntuaciones cercanas al máximo (28 puntos). En las malformaciones del pabellón auricular de grado superior, la puntuación suele reducirse considerablemente (tabla).

Imágenes por resonancia magnética

La resonancia magnética ofrece un mayor contraste tisular que la TCAR. Con la administración de gadolinio-DTPA y mediante diferentes secuencias se pueden caracterizar de forma excelente las estructuras de los tejidos blandos.

La resonancia magnética es insuperable para mostrar detalles finos de la región del hueso temporal. El tiempo de investigación (inevitablemente largo) constituye una desventaja. Las imágenes de alta resolución con buena visualización de las estructuras se pueden obtener mejor utilizando equipos de alto campo con una densidad de flujo magnético. Las secciones deben ser muy delgadas (entre 0,7 y 0,8 mm). Las imágenes de eco de gradiente fuertemente ponderadas en T2 (secuencia 3D CISS) son adecuadas para obtener detalles del laberinto y del conducto auditivo interno. Por ejemplo, el líquido cefalorraquídeo y el endolinfático exponen una señal muy alta, mientras que las estructuras neurales (nervio facial, nervio vestibulococlear) muestran una señal muy baja.

En la resonancia magnética de la región temporal, la supresión de la señal de grasa (FatSat), por ejemplo, utilizando la técnica de saturación de grasa (SPIR) en secuencias individuales, es necesaria para lograr un contraste óptimo.

En el caso de las malformaciones del oído externo y medio la tomografía axial computarizada es el método de elección por la necesidad de visualizar las estructuras óseas.

Conclusiones

Se concluye que el estudio de los pacientes con malformaciones congénitas requiere de un abordaje multidisciplinario, que integre las evaluaciones funcionales y anatómicas. En los niños pequeños es fundamental el uso de los potenciales evocados para la caracterización objetiva de los umbrales auditivos, permitiendo clasificar el tipo de hipoacusia. Sus resultados se integran para lograr un diagnóstico certero y así determinar la mejor opción terapéutica en cada caso.

Referencias bibliográficas

1. Weerda H. Chirurgie der Ohrmuschel. Verletzungen, Defekte und Anomalien. 1^{ra} edición. Alemania. Editorial: Weerda H. 2004;105-226. DOI: <https://doi.org/10.1055/b-002-8313>

2. Swartz JD, Faerber EN. Congenital malformations of the external and middle ear: high-resolution CT findings of surgical import. *AJR*. 1985;144:501-6. DOI: <https://doi.org/10.2214/ajr.144.3.501>
3. Ishimoto S, Ito K, Yamasoba T, Kondo K, Karino S, Takegoshi H, Kaga K. Correlation between microtia and temporal bone malformation evaluated using grading system. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2005;131:326-9. DOI: <https://doi.org/10.1001/archotol.131.4.326>
4. Brent B. The pediatrician's role in caring for patients with congenital microtia and atresia. *Pediatr Ann*. 1999;28:374 DOI: <https://doi.org/10.3928/0090-4481-19990601-09>
5. Fekete DM, Wu DK. Revisiting cell fate specification in the inner ear. *Curr Opin Neurobiol*. 2002;12:35-42. DOI: [https://doi.org/10.1016/s0959-4388\(02\)00287-8](https://doi.org/10.1016/s0959-4388(02)00287-8)
6. Arnold JS, Braunstein EM, Ohyama T, Groves AK, Adams JC, Brown MC, Morrow BE. Tissue-specific roles of Tbx1 in the development of the outer, middle and inner ear, defective in 22q11DS patients. *Hum Mol Genet*. 2006;15(10):1629-39. DOI: <https://doi.org/10.1093/hmg/ddl084>
7. Karis A, Pata I, van Doorninck JH, Grosveld F, de Zeeuw CI, de Caprona D, Fritsch B. Transcription factor GATA-3 alters pathway selection of olivocochlear neurons and affects morphogenesis of the ear. *Comp Neurol*. 2001;429(4):615-30. DOI: [https://doi.org/10.1002/1096-9861\(20010122\)429:4<615](https://doi.org/10.1002/1096-9861(20010122)429:4<615)
8. Kil SH, Streit A, Brown ST, Agrawal N, Collazo A, Zile MH, Groves AK. Distinct roles for hindbrain and paraxial mesoderm in the induction and patterning of the inner ear revealed by a study of vitamin-A-deficient quail. *Dev Biol*. 2005;285(1):252-71. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ydbio.2005.05.044>
9. Romand R, Dollé P, Hashino E. Retinoid signalling in inner ear development. *J Neurobiol*. 2006;66(7):687-704. DOI: <https://doi.org/10.1002/neu.20244>
10. Romand R, Hashino E, Dollé P, Vonesch JL, Chambon P, Chysselinck NB. The retinoic acid receptors RARalpha and RARgamma are required for inner ear development. *Mech Dev*. 2002;119:213-23. DOI: [https://doi.org/10.1016/s0925-4773\(02\)00385-4](https://doi.org/10.1016/s0925-4773(02)00385-4)

11. Eavey RD. Microtia and significant auricular malformation. Arch Otolaryngol. 1995;121:57-62. DOI: <https://doi.org/10.1001/archotol.1995.01890010045008>
12. Otto HD. Pathogenese der Aurikularanhänge, Melotie und Polyotie. Arch Otorhinolaryngol. 1979;225(1):45-56
13. Lefebvre P, Leprince P. Neuronotropic effects of developing otic vesicle on cochleo-vestibular neurons: evidence for nerve growth factor involvement. Brain Research. 1990;507:254-60. DOI: [https://doi.org/10.1016/0006-8993\(90\)90279-k](https://doi.org/10.1016/0006-8993(90)90279-k)
14. Nagata S. Modification of the stages in total reconstruction of the auricle. Part I. Grafting the three-dimensional costal cartilage framework for lobule-type microtia. Plast Reconstr Surg. 1994 [acceso 12/01/2023];93(2):221-30. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8310014/>
15. Izquierdo JC, Muñetón N, Jiménez AP, Zea M, Muñoz ZJ, León DA, Beltrán ML. Prevalencia de alteraciones auditivas detectadas mediante tamizaje en recién nacidos con factores de riesgo en la Unidad Neonatal del Hospital de San José. Colombia. Acta de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello. 2013 [acceso 12/01/2023];41(2):111-6. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-702237>
16. Pont E, Mazón M, Montesinos P, Sánchez MÁ, Más F. Diagnóstico por imagen: malformaciones congénitas y lesiones adquiridas del oído interno. Acta Otorrinolaringol Esp. 2015;66(4):224-33. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.otorri.2014.07.002>
17. Cianfrone F, Mammarella F, Ralli M, Evetovic V, Pianura CM, Bellocchi G. Universal newborn hearing screening using A-TEOAE and A-ABR: The experience of a large public hospital. J Neonatal Perinatal Med. 2018;11(1):87-92. DOI: <https://doi.org/10.3233/NPM-181744>
18. Jahrsdoerfer RA. Congenital atresia of the ear. Laryngoscope. 1978. [acceso 14/01/2023];88(Suppl13):1-48 Disponible en: <https://jamanetwork.com/journals/jamaotolaryngology/article-abstract/610780>
19. Kosling S, Omenzetter M, Bartel S. Congenital malformations of the external and middle ear. Eur J Radiol. 2009;69(2):269-79. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ejrad.2007.10.019>

20. Torres C. Síndrome de Goldenhar. Manifestaciones clínicas y revisión de literatura. *Pediátr Panamá*. 2020 [acceso 14/01/2023];49(1):17-20. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2020/12/1123255/1591-pdf-2101-1-10-20201015>
21. Quantin P, Bernáldez G, Morales ME, González Macchi S, Draghi P, Sommerfleck M. Malformaciones del oído externo y medio en Pediatría: Características clínico audiológicas y tratamiento. *Revista Medicina Infantil*. 2018 [acceso 14/01/2023];XXV(2):e078. Disponible en: https://www.medicinainfantil.org.ar/images/stories/volumen/2018/xxv_2_078.pdf
22. Villamayor W, Ruiz-Díaz O, Zárate K, Saucedo M, Tandi L, Sánchez P, et al. Malformaciones congénitas del oído externo y medio en pacientes de la Cátedra de Otorrinolaringología, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. *Medicina Clínica y Social*. 2017 [acceso 14/01/2023];1(2):105-13. Disponible en: <https://medicinaclinicaysocial.org/index.php/MCS/article/view/14/21>
23. Siegert R, Weerda H, Mayer T, Brückmann H. Hochauflösende Computertomographie fehlgebildeter Mittelohren. *Laryngo-Rhino-Otol*. 1996;75:187-94 [acceso 14/01/2023]. Disponible en: <http://www.egms.de/de/journals/cto/2008-6/cto000039.shtml>

Conflicto de intereses

Las autoras declaran que no existe conflicto de intereses.