

Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva



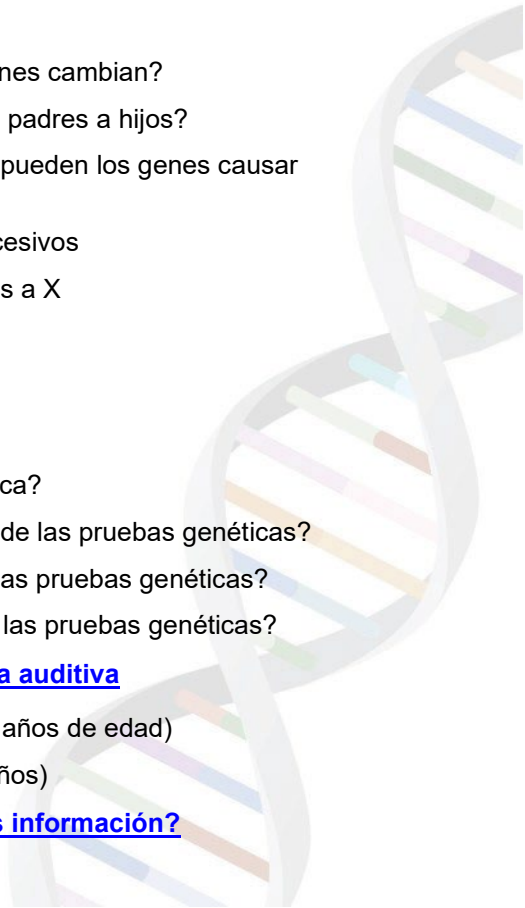
**Centers for Disease
Control and Prevention**
National Center on Birth Defects
and Developmental Disabilities



Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva

Actualizada en mayo del 2022

Índice

- [Información general](#)
 - [Sobre los tipos de pérdida auditiva](#)
 - ¿Cómo se identifica la pérdida auditiva?
 - ¿Cómo determinan los proveedores de atención médica qué causó la pérdida auditiva en una persona?
 - ¿Qué causa la pérdida auditiva?
 - [Sobre la genética y la pérdida auditiva](#)
 - ¿Qué son los genes?
 - ¿Qué ocurre cuando los genes cambian?
 - ¿Cómo pasan los genes de padres a hijos?
 - ¿De qué distintas maneras pueden los genes causar afecciones en los niños?
 - Trastornos autosómicos recesivos
 - Trastornos recesivos ligados a X
 - Trastornos multifactoriales
 - Trastornos mitocondriales
 - [Sobre las pruebas genéticas](#)
 - ¿Qué es una prueba genética?
 - ¿Cuáles son los beneficios de las pruebas genéticas?
 - ¿Cuáles son los límites de las pruebas genéticas?
 - ¿Cuáles son los riesgos de las pruebas genéticas?
 - [Intervenciones para la pérdida auditiva](#)
 - Intervención temprana (0-3 años de edad)
 - Educación especial (3-22 años)
 - [¿Dónde puedo encontrar más información?](#)
- 

Información general

Aproximadamente 1 de cada 500 bebés nace con pérdida auditiva o pierde la audición durante la primera infancia. Las pruebas de detección de pérdida auditiva se consideran parte de la atención médica estándar en los Estados Unidos. En el 2019, se hicieron estas pruebas a más del 98 % de los niños generalmente antes de salir del hospital. La pérdida auditiva tiene muchas causas, incluidas causas genéticas (esto es, causada por las instrucciones en las células del bebé) y no genéticas (como ciertas infecciones de la madre durante el embarazo o infecciones en el recién nacido). La pérdida auditiva también puede ser el resultado de una combinación de factores genéticos y no genéticos. En general, en 4 de cada 5 bebés la pérdida auditiva tiene una causa genética, mientras que el resto tiene una causa no genética o una combinación de factores.

El objetivo de este recurso es ayudar a responder muchas de las preguntas que puedan tener las familias sobre las causas de la pérdida auditiva. Algunos temas se explican con más detalle en los recuadros sombreados en verde.



Sobre los tipos de pérdida auditiva

¿Cuáles son los tipos de pérdida auditiva? Podemos hablar de varias maneras sobre los distintos tipos de pérdida auditiva.

- Una manera depende de si el bebé nace o no con pérdida auditiva. Si el bebé nace con pérdida auditiva, se le llama **congénita**. Si la pérdida auditiva ocurre después del nacimiento del bebé, se le llama **adquirida**.
- Otra manera depende de si la pérdida auditiva empeora o no con el pasar del tiempo. La pérdida auditiva que empeora con el tiempo se llama **progresiva**. La pérdida auditiva que no cambia se llama **no progresiva**.
- Una tercera manera depende de si hay o no otras afecciones. Si las hay, la pérdida auditiva es **sindrómica**. De lo contrario, se le llama **no sindrómica**.
- Una cuarta manera depende de si la pérdida auditiva es o no común en la familia. Si lo es, se le llama **familiar**; si no lo es, se dice que es **esporádica o de nueva aparición**.
- Una quinta manera depende del área del oído donde ocurre la pérdida auditiva. Si la pérdida ocurre en el oído externo o en el oído medio, es **conductiva**. Si ocurre en el oído interno, es **neurosensorial**. Si la pérdida ocurre en ambas áreas, es **mixta**.

Congénita o adquirida

- **Congénita:** significa que la persona nació con la pérdida auditiva. Los bebés que nacen con pérdida auditiva se pueden identificar a través de la prueba de audición en recién nacidos. Esta prueba se suele realizar antes de que los bebés salgan del hospital donde nacieron. La prueba de audición no indica la causa de la pérdida auditiva del bebé. Solo indica si el bebé pudiera tener una pérdida auditiva.
- **Adquirida:** significa que una persona podía oír cuando nació, pero perdió la audición más adelante en la vida. La pérdida auditiva adquirida también se puede describir según la edad cuando comienza. Si comienza antes de la edad cuando usualmente el niño aprende a hablar, se llama “prelocutiva”, que significa “antes de hablar”. Si comienza después de la edad cuando usualmente un niño aprende a hablar, se llama “poslocutiva”, que significa “después de hablar”.

Progresiva o no progresiva

- **Progresiva:** si la pérdida auditiva empeora con el tiempo, se llama “progresiva”.
- **No progresiva:** si la pérdida auditiva no cambia con el tiempo, es “no progresiva” o estable.

Sindrómica o no sindrómica

- **Sindrómica:** significa que una persona presenta otras afecciones además de la pérdida auditiva. Por ejemplo, algunas personas que tienen pérdida auditiva también son ciegas. Existen muchos síndromes distintos en los cuales la pérdida auditiva es una de las afecciones.
- **No sindrómica:** significa que la persona no tiene ninguna otra afección.

Familiar o esporádica

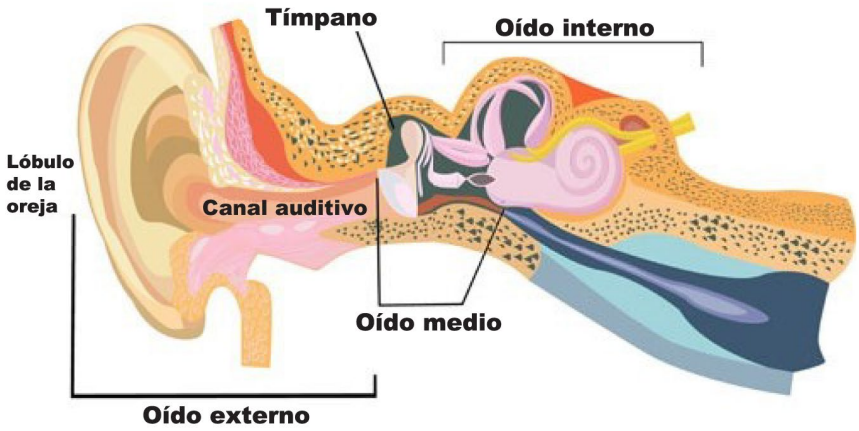
- **Familiar:** si más de una persona en la familia presentan pérdida auditiva, se dice que es “familiar”. Es decir, es común en la familia.
- **Esporádica:** si solamente una persona en la familia presenta pérdida auditiva, se le llama “esporádica”. Es decir, no es común en la familia.

Conductiva o neurosensorial

- El oído medio tiene unos huesecillos que ayudan a transmitir el sonido del aire al oído interno. El oído interno transforma esos sonidos en señales nerviosas que van al cerebro. Ver la figura 1.
- **Conductiva:** esta pérdida auditiva es causada por cambios en el oído externo o en el oído medio.
- **Neurosensorial:** esta pérdida auditiva es causada por cambios en el oído interno, el nervio auditivo o en ambos.
- **Mixta:** esta pérdida auditiva es tanto conductiva como neurosensorial.

Figura 1

Diagrama del oído externo, el oído medio y el oído interno



¿Cómo se identifica la pérdida auditiva?

El primer paso en el proceso de identificación es una prueba de audición. Esta puede indicar si un niño pequeño podría tener una pérdida auditiva. Las pruebas de audición son fáciles y no son dolorosas. De hecho, los bebés suelen estar dormidos cuando se les hacen. Toman poco tiempo, por lo general solo unos minutos. A todos los bebés se les debe hacer una prueba de audición a más tardar cuando cumplen 1 mes de edad. En los Estados Unidos, se les hace la prueba a cerca del 98 % de los recién nacidos antes de salir del hospital.

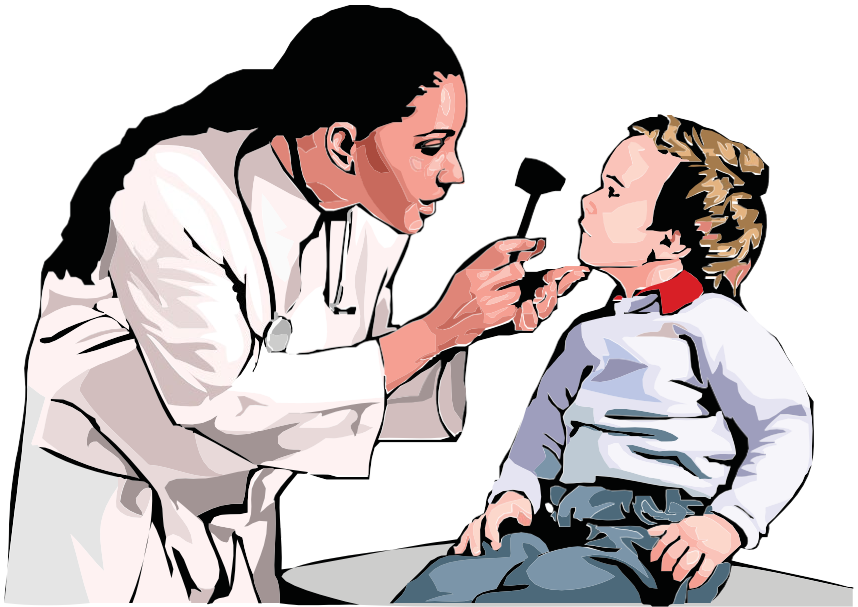
Se usan dos tipos de tecnología para detectar la pérdida auditiva en un recién nacido. La primera es la prueba de emisiones otoacústicas (EOA) y la segunda es la respuesta auditiva del tronco encefálico (RATE o ABR, por sus siglas en inglés). Las EOA evalúan la respuesta del oído interno al sonido. Como esta prueba no depende del comportamiento de respuesta de una persona, el niño puede estar dormido mientras se realiza. La prueba RATE evalúa la respuesta del cerebro al sonido y, al igual que para las EOA, el niño puede estar dormido porque no depende de su comportamiento de respuesta.

Si un niño no pasa la prueba, es muy importante que se le haga una evaluación completa de la audición (llamada también evaluación audiológica) lo antes posible, a más tardar a los 3 meses de edad. Los padres que necesitan ayuda para encontrar servicios de audiología para sus hijos, pueden visitar la página de Detección e intervención temprana de la audición - Enlace a servicios de audiología pediátrica ([EHDI PALS](#)). Este recurso gratuito incluye un directorio nacional en línea de todos los centros que ofrecen servicios de audiología pediátrica a niños menores de cinco años.

¿Cómo determinan los proveedores de atención médica qué causó la pérdida auditiva en una persona?

Los proveedores de atención médica comienzan por analizar las características físicas de una persona, sus antecedentes médicos y antecedentes familiares. A partir de esta información, clasifican la pérdida auditiva según los tipos descritos anteriormente (congénita o adquirida durante el periodo prelocutivo o poslocutivo, progresiva o no progresiva, conductiva o neurosensorial, sindrómica o no sindrómica, familiar o esporádica). Las clasificaciones por lo general apuntan a ciertas causas. Es posible que los proveedores de

atención médica ordenen la realización de otros exámenes médicos a fin de identificar signos de pérdida auditiva sindrómica, y podrían hacer arreglos para que se realicen pruebas genéticas.



¿Qué causa la pérdida auditiva?

La pérdida auditiva puede ser causada por cambios en los genes (que son las instrucciones en las células del cuerpo) o en sus alrededores, o por eventos externos (como lesiones, enfermedades y ciertos medicamentos), o por ambas cosas.

La audición depende de la biología del oído y cómo el cerebro interpreta los sonidos. Los genes pueden influir en ambas. Hay muchos genes involucrados en la audición. Los genes pasan de los padres biológicos a los hijos. Si un niño tiene pérdida auditiva, es posible que la causa sea uno o más cambios genéticos. Estos genes pueden influir ya sea en la estructura del oído, en la manera en que el cerebro interpreta los sonidos o en ambas. El niño podría haber recibido los genes alterados de uno de sus padres o de ambos (familiar) o es posible que el niño sea el único en la familia con el gen alterado (esporádico).

También existen causas no genéticas para la pérdida auditiva. Por ejemplo, los bebés que nacen antes de tiempo o que necesitan ayuda para respirar (como un ventilador) tienen más probabilidad de perder la audición que otros niños. Algunas infecciones (tales como el citomegalovirus) en la madre durante el embarazo pueden provocar pérdida auditiva en el bebé. También, algunas infecciones (por ejemplo, meningitis) que a veces tienen los bebés y niños pueden causar pérdida auditiva.

A veces, la pérdida auditiva es causada por una combinación de eventos genéticos y externos (esto es, no genéticos). Por ejemplo, algunas medicinas (conocidas como medicamentos ototóxicos) pueden causar pérdida auditiva, pero solo entre las personas que tienen alteraciones de genes específicos.

Sobre la genética y la pérdida auditiva

¿Qué son los genes?

Los genes son unidades básicas de información que todas las células del cuerpo usan para realizar lo que se supone que hagan. Por ejemplo, los genes les dicen a las células del corazón cómo latir, a las células del estómago, cómo digerir los alimentos y a las células de los músculos, cómo moverse. Los genes también contienen la información para el crecimiento y desarrollo normales, y ayudan a determinar los rasgos físicos de cada persona, tales como la estatura, el color de los ojos y el color del cabello.

Los genes están compuestos por una sustancia química llamada ácido desoxirribonucleico (ADN). El ADN tiene dos cadenas químicas unidas entre sí como los escalones de una escalera. En cada escalón a lo largo de la cadena de ADN, hay una parte del ADN que se llama base. El ADN está formado por cuatro bases diferentes, que se conocen como A, C, T y G, para abreviar. El orden específico o secuencia de estas bases A, C, T y G en el ADN determina la información exacta que porta cada gen, así como el patrón específico de las letras forma las palabras en una oración. Vea la relación entre bases, genes, ADN, cromosomas y células en la figura 2 en la página 11.

¿Qué ocurre cuando los genes cambian?

En caso de que falten bases del ADN o tengan cambios o estén fuera de orden, las instrucciones a los genes se alteran y no pueden proporcionar la información que necesitan las células. Estos cambios pueden causar diversas afecciones, dependiendo del tipo de cambio y los genes involucrados. Algunos cambios en el ADN pueden causar la pérdida auditiva con otras afecciones (sindrómica) o la pérdida auditiva únicamente (no sindrómica). Incluso entre las familias que tienen varios miembros con pérdida auditiva, no siempre se encuentran cambios en el ADN. Los científicos trabajan para encontrar todas las causas de la pérdida auditiva relacionadas con el ADN.

Este es un ejemplo de un cambio en un gen. Supongamos que parte del gen por lo general tiene la secuencia *GTAC*. Sin embargo, en algunas personas, la secuencia ha cambiado a *G TTC*. Este cambio puede alterar la manera como funciona el gen, por lo que las personas que tienen ese cambio presentarán una afección particular. Recuerde que no todos los cambios en el ADN producen un cambio perceptible en la persona.

¿Cómo pasan los genes de padres a hijos?

Aproximadamente la mitad del ADN de un niño proviene de cada uno de los padres a través del óvulo de la madre y el espermatozoide del padre. Por lo tanto, un niño tendrá rasgos similares a los de cada padre.

Dentro de cada célula del cuerpo de una persona, las instrucciones genéticas (ADN) están contenidas en unidades más grandes llamadas cromosomas. Cada persona generalmente tiene 23 pares de cromosomas. Un cromosoma de cada par proviene de la madre y el otro cromosoma de cada par, del padre.

Generalmente, las células humanas tienen 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. Los primeros 22 pares de cromosomas, que se llaman según su número del 1 al 22, son iguales en hombres y mujeres. Los cromosomas que forman el par número 23 se llaman cromosomas del sexo. Estos ayudan a determinar si la persona nace hombre o mujer. Las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Una madre le dará uno de sus dos cromosomas X a cada uno de sus hijos. Un padre le dará su cromosoma X o su cromosoma Y. Si el niño recibe el cromosoma Y del padre, será hombre. Si recibe el cromosoma X del padre, será mujer.

Figura 2

**Relación entre las células,
los cromosomas, el ADN,
las bases y los genes**

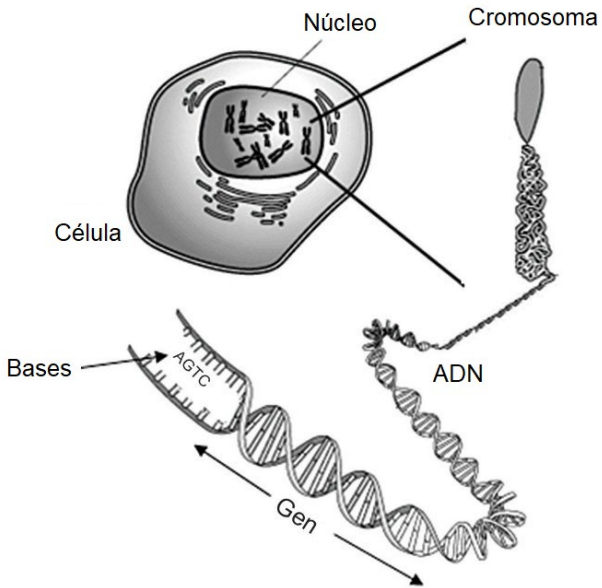
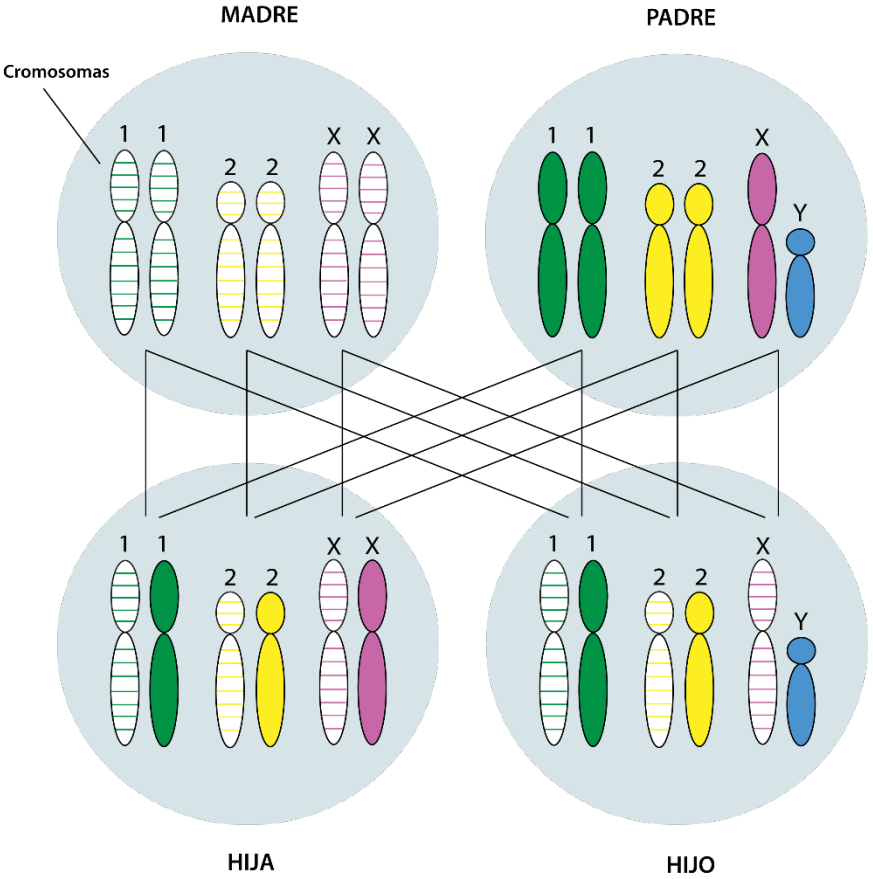


Figura 3

**Ejemplo de cómo los cromosomas
pasan de los padres a los hijos**



La figura 3 muestra la manera como los cromosomas y, por lo tanto, los genes y el ADN, pasan de los padres a los hijos. En esta imagen, se muestran tres de los 23 pares de cromosomas: par #1 (verde), par #2 (amarillo) y los cromosomas del sexo (morado y azul). Los cromosomas del padre se muestran de un solo color, mientras que los de la madre aparecen de rayas. Un hijo recibe, de manera aleatoria, uno de cada par de cromosomas de la madre (de rayas) y uno de cada par del padre (de un solo color). Cada hija (mujer) recibe un cromosoma X de la madre (de rayas) y un cromosoma X del padre (de un solo color). Cada hijo (varón) recibe un cromosoma X de la madre (de rayas) y un cromosoma Y del padre (de un solo color).

¿De qué distintas maneras pueden los genes causar afecciones en los niños?

Las afecciones genéticas se pueden describir por el cromosoma que contiene el cambio en el gen o el ADN. Si el gen es parte de uno de los primeros 22 pares de cromosomas, llamados autosomas, la afección genética se llamará trastorno “autosómico”. Si el cambio en el gen o ADN es parte del cromosoma X, se llamará trastorno “ligado a X” o “ligado al sexo”.

Las afecciones genéticas se pueden agrupar también según a quién afectan en las familias. Los cambios en los genes y en sus alrededores causan trastornos entre miembros de la misma familia que se presentan con ciertos patrones, llamados autosómico “dominante”, autosómico “recesivo” y “recesivo” ligado a X.

Trastornos autosómicos dominantes

Los trastornos “autosómicos” afectan a los hombres y a las mujeres por igual. En los trastornos “dominantes”, el trastorno pasa de padres a hijos. Aun cuando solo uno de los padres tenga el trastorno dominante, este puede pasar a los hijos. Si uno de los padres tiene un trastorno dominante, cada hijo tiene una probabilidad del 50 % (1 de cada 2) de tener el mismo trastorno. Todos los miembros de la familia que tengan un gen con el cambio dominante tendrán el trastorno porque solo se necesita un gen con un cambio dominante para causar el trastorno.

La figura 4 muestra cómo los hijos adquieren los trastornos dominantes de sus padres. En el ejemplo que se muestra, el cromosoma con el gen normal está representado por (N) y el cromosoma con el cambio genético dominante está representado por (D). Cuando uno de los padres tiene el trastorno dominante, tiene el gen normal (N) y un gen con el cambio genético dominante (D). Este padre le pasará uno u otro gen a cada hijo. Por tanto, cada hijo tiene una probabilidad del 50 % (1 de cada 2) de recibir el gen con el cambio genético dominante y tener el trastorno.

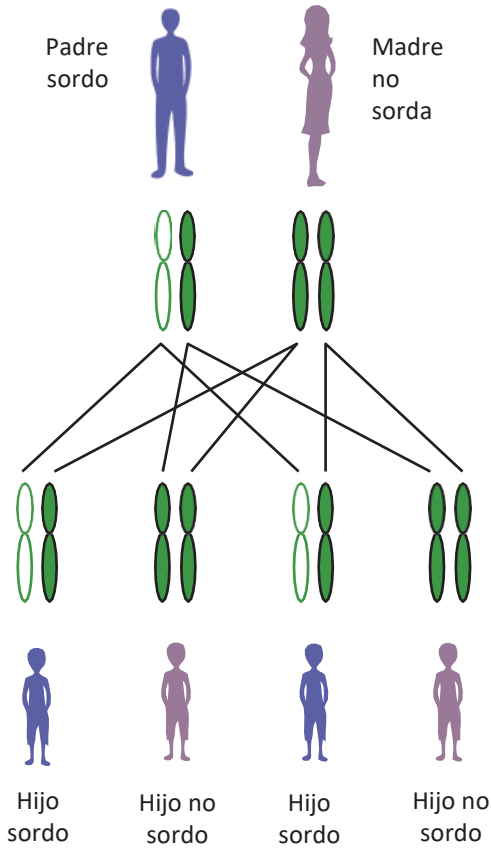
Si el otro padre tiene dos cromosomas con los genes normales y, por lo tanto, no tiene el trastorno, le pasará a cada hijo uno de los dos genes normales (N). Aun cuando un hijo reciba uno de los genes normales del padre que no tiene el trastorno, si recibe un gen con el cambio dominante del padre que tiene el trastorno, el hijo también tendrá el trastorno.

La mayor parte del tiempo, los hijos con pérdida auditiva autosómica dominante tienen un padre con el mismo cambio genético dominante y pérdida auditiva. Sin embargo, puede que el niño sea el primero en la familia en ser diagnosticado. Es posible que el padre y el hijo no presenten los mismos síntomas o el mismo grado de pérdida auditiva, o que los síntomas no se presenten a la misma edad.

Si un niño tiene una pérdida auditiva de tipo autosómica dominante, pero los padres oyen bien, el niño podría ser el primero en la familia que tiene el gen alterado (esporádico). Cuando este niño crezca y tenga hijos, cada uno de los hijos tendrá una probabilidad del 50 % (1 de cada 2) de recibir el gen alterado.

Figura 4

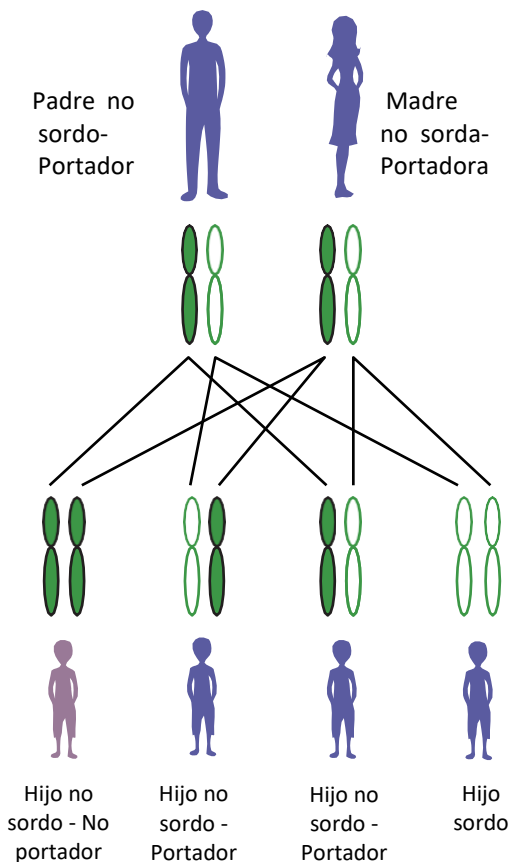
Ejemplo de herencia autosómica dominante



En esta figura, (🟩) es el cromosoma con el gen normal y (🟪) es el cromosoma con el cambio genético dominante.

Figura 5

Ejemplo de herencia autosómica recesiva



En esta figura, (●) es el cromosoma con el gen normal y (○) es el cromosoma con el cambio genético recesivo.

Trastornos autosómicos recesivos

Los trastornos “autosómicos” afectan a los hombres y a las mujeres por igual. Los trastornos “recesivos” se deben a cambios en los genes o en sus alrededores, pero se presentan en las familias de una manera distinta a los trastornos dominantes. Esto es porque las personas que tienen un cambio genético recesivo no presentan el trastorno. A estas personas se les llama “portadores”. Si dos portadores tienen un hijo juntos, hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que el niño reciba dos genes con el cambio recesivo, uno de cada padre. Este niño tendrá el trastorno recesivo. Únicamente los niños que no tienen genes normales presentarán el trastorno recesivo.

La figura 5 muestra cómo se presentan los trastornos recesivos en las familias. En este ejemplo, cada padre es portador y tiene un cromosoma con un gen normal (N) y un cromosoma con un cambio genético recesivo (n). Cada padre pasará a un hijo ya sea el gen normal (N) o el gen con el cambio recesivo (n). Cada situación tiene una probabilidad del 50 % (1 de cada 2) de ocurrir. Si el hijo recibe un gen normal (N) de uno de los padres y un gen con el cambio recesivo (n) del otro padre, el hijo será portador, al igual que ambos padres. Si el hijo recibe un gen con el cambio recesivo (n) de ambos padres y, por lo tanto, no tiene el gen normal, el hijo presentará el trastorno. Si ambos padres son portadores, hay una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de que cada hijo recibirá un gen con el cambio recesivo de ambos padres y, por lo tanto, presentará el trastorno.

Dos personas con el mismo trastorno recesivo causado por el mismo cambio genético recesivo no necesariamente presentarán el mismo grado de pérdida auditiva ni la pérdida auditiva a la misma edad. No siempre es fácil predecir el resultado exacto de los cambios genéticos en otra persona (o hermano).

Trastornos recesivos ligados a X

La pérdida auditiva también puede ocurrir como un trastorno ligado a X. Estos trastornos generalmente afectan solo a los varones. En tales casos, un cambio en un gen o en sus alrededores se pasa en la familia a través de portadoras mujeres que no tienen el trastorno. Sin embargo, cada hijo (varón) de una portadora (mujer) tiene una probabilidad del 50 % de recibir el gen alterado y, por lo tanto, de presentar el trastorno.

La figura 6 muestra un ejemplo de herencia de un trastorno recesivo ligado a X. Los genes "ligados a X" son genes que forman parte del cromosoma X. "Recesivo" significa que una persona presentará el trastorno si no tiene por lo menos un gen normal.

La mujer tiene dos cromosomas X y, por lo tanto, dos de cada gen ligado a X. Una mujer que tiene un gen normal y un gen con un cambio recesivo se llama portadora. Un portador no presenta el trastorno, pero puede pasar el gen con el cambio recesivo a sus hijos.

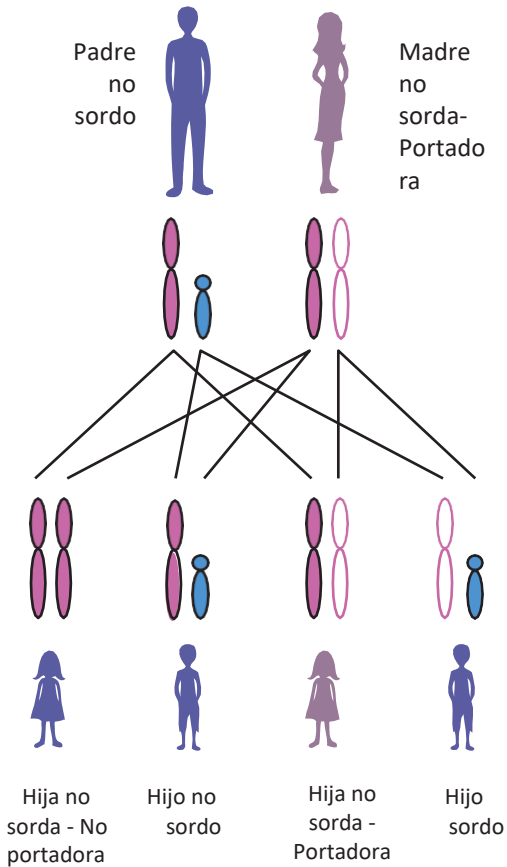
El varón tiene solamente un cromosoma X, que recibió de su madre. Su otro cromosoma del sexo es un cromosoma Y que recibió de su padre. Por lo tanto, un varón tiene solo uno de cada gen en el cromosoma X. Si el varón recibe de su madre el cromosoma X que tiene el cambio genético recesivo, presentará el trastorno. Si recibe de su madre el cromosoma X que tiene el gen normal, no presentará el trastorno. Por lo tanto, el hijo (varón) de una madre portadora tiene una probabilidad del 50 % de presentar el trastorno. Una hija (mujer) de una madre portadora tendrá la misma probabilidad del 50 % de recibir el cromosoma X con el cambio genético recesivo de su madre, pero si su padre tiene un cromosoma X con el gen normal, la hija no presentará el trastorno, en cambio, será portadora como su madre. Una hija (mujer) de una madre portadora también tiene una probabilidad del 50 % de recibir el cromosoma X con el gen normal de su madre y, si la hija recibe también el cromosoma X con el gen normal de su padre, no será portadora.

La figura 7 muestra la herencia ligada a X de un padre con el trastorno. El hombre tiene un solo cromosoma X. Si lo pasa a su descendencia, tendrá una hija (mujer). Si el cromosoma X que pasa tiene el cambio genético recesivo, cada hija será portadora. El hombre tiene un solo cromosoma Y. Si lo pasa a su descendencia, tendrá un hijo (varón). Ninguno de sus hijos varones presentará el trastorno ni será portador, siempre que la madre no pase un cromosoma X con el gen recesivo.

Cuando un hijo varón tiene una pérdida auditiva causada por un gen alterado que es parte de su cromosoma X, pero ninguno de los cromosomas X de su madre tiene el gen alterado, ella no es portadora. En este caso, el hijo puede ser el primero en la familia que tiene el gen alterado (esporádico). Si este tiene hijos, todas sus hijas (mujeres) tendrán el gen alterado y serán portadoras y todos sus hijos (varones) no tendrán el gen alterado, así que no presentarán el trastorno.

Figura 6

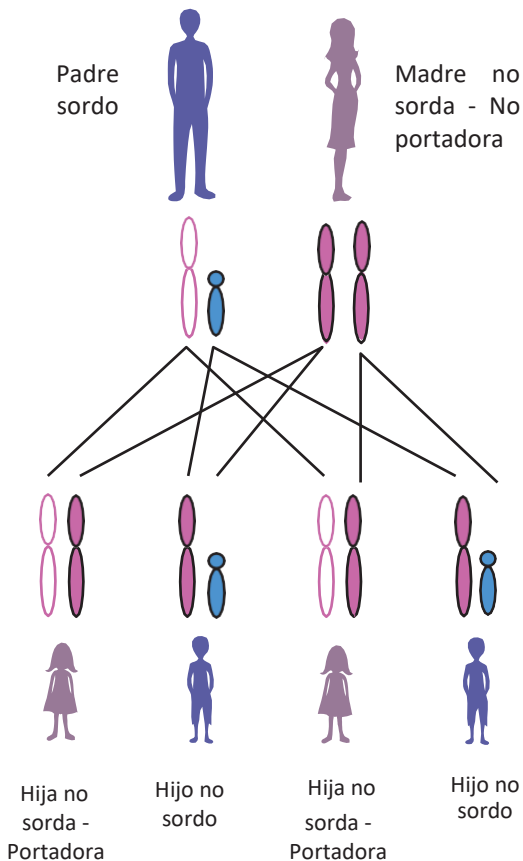
Ejemplo de herencia recesiva ligada a X



En esta figura, (X⁺) es un cromosoma X con el gen normal y (X⁻) es un cromosoma X con el cambio genético recesivo. (Y) es un cromosoma Y.

Figura 7

Ejemplo de herencia ligada a X de padre afectado



En esta figura, () es un cromosoma X con el gen normal y () es un cromosoma X con el cambio genético recesivo. () es un cromosoma Y.

¿Qué son el GJB2 y la conexina 26?

El [gen GJB2](#) contiene las instrucciones para una proteína llamada conexina 26. Esta proteína es necesaria para el funcionamiento de una parte del oído llamada cóclea. La cóclea es una parte del cuerpo muy compleja y especializada. Necesita muchas instrucciones para su correcto desarrollo y funcionamiento. Estas instrucciones provienen de muchos genes, incluidos *GJB2*, *GJB3* y *GJB6*. Los cambios en cualquiera de estos genes pueden producir pérdida auditiva. Sin embargo, a diferencia de otras causas autosómicas recesivas de la pérdida auditiva en las que no se puede predecir la gravedad o progresión, la pérdida auditiva relacionada con el gen *GJB2* sí se puede predecir según el cambio genético específico. Haga clic [aquí](#) para obtener información detallada sobre los cambios en el gen *GJB2* y la pérdida auditiva (en inglés).

Entre algunas poblaciones, cerca del 50 % de los niños que presentan una pérdida auditiva genética y que no tienen un síndrome, tienen una alteración del ADN en el gen *GJB2*. Existen muchos cambios genéticos distintos que pueden causar pérdida auditiva. La mayoría de estos cambios son recesivos, lo que significa que la persona puede tener una copia normal del gen y una copia del gen *GJB2* alterado, pero su función auditiva será normal. (Todas las personas tienen dos genes *GJB2*, uno de cada padre). Sin embargo, una persona que tiene dos genes *GJB2* alterados, uno de cada padre, tendrá pérdida auditiva. Esto quiere decir que si ambos padres tienen un gen *GJB2* alterado, pueden tener un hijo con pérdida auditiva, aunque ambos puedan oír. De hecho, la mayoría de los bebés con pérdida auditiva nacen de padres que pueden oír.

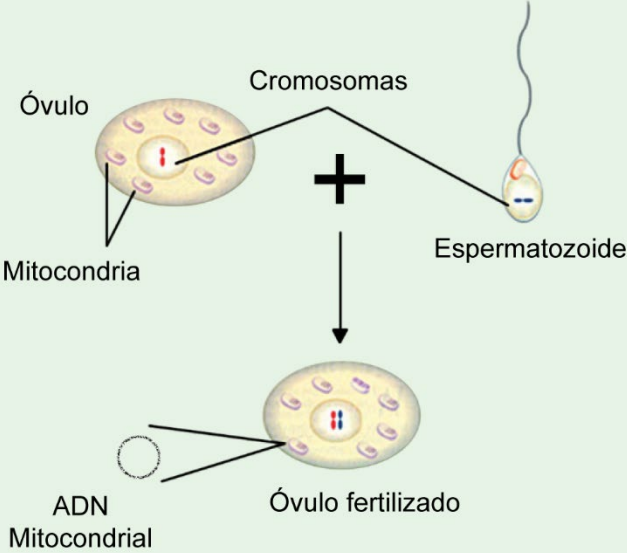
Trastornos multifactoriales

Algunos trastornos, como la pérdida auditiva, pueden ser causados por una combinación de factores genéticos y no genéticos. Se dice que estos trastornos son “multifactoriales”. Las personas que presentan trastornos multifactoriales a menudo nacen en familias en donde ningún otro miembro está afectado por el trastorno. Los padres de un niño con un trastorno tal tienen mayor probabilidad de tener otro niño con el mismo trastorno que los padres que no tienen ningún niño con ese trastorno.

Si una pareja que no presenta pérdida auditiva tiene un hijo con pérdida auditiva, no hay otros parientes con pérdida auditiva y no se ha investigado la causa específica de la pérdida auditiva, la probabilidad de que la pareja tenga otro hijo con pérdida auditiva es de alrededor del 18 %. Sin embargo, si se le han hecho pruebas al niño para detectar las causas genéticas y no genéticas conocidas de la pérdida auditiva y no se ha identificado ninguna, entonces se considera que el niño tiene una pérdida auditiva multifactorial. En este caso, la probabilidad de que la pareja tenga otro hijo con pérdida auditiva es del 3 al 5 %.

Figura 8

Relación entre cromosomas, mitocondria y ADN mitocondrial



Trastornos mitocondriales

Los trastornos “mitocondriales” se diferencian de la mayoría de los demás trastornos genéticos porque solo la madre puede pasarlos a sus hijos. Además, el niño recibe una mezcla de mitocondrias que tiene una proporción de mitocondrias con los genes alterados y sin estos. La cantidad de cada tipo puede ser diferente, desde todas las mitocondrias con ningún gen alterado, todas con los genes alterados o cualquier combinación intermedia. Si una mujer tiene un trastorno mitocondrial, la probabilidad de que se lo pase a sus hijos depende del trastorno en sí y de la cantidad de genes mitocondriales alterados que reciba el niño. Los padres (varones) con un trastorno mitocondrial no se lo pasan a sus hijos.

Hay genes que existen fuera de los cromosomas en las células de una persona. Unos cuantos genes residen en pequeñas partes redondas del ADN en la mitocondria que se llama cromosoma mitocondrial. Las mitocondrias son partes diminutas de las células que producen energía y los genes mitocondriales son particularmente importantes para las células que necesitan mucha energía, sobre todo en el cerebro, los nervios, los ojos, los oídos, el corazón y los músculos. Cada célula tiene muchas mitocondrias y cada mitocondria tiene muchas copias del cromosoma mitocondrial. La probabilidad de que una persona presente un trastorno mitocondrial depende de la cantidad de cromosomas mitocondriales en cada célula que tengan un gen alterado, así como de la cantidad de células en un órgano o tejido que tengan muchas mitocondrias con los genes alterados.

Los genes mitocondriales pasan a los hijos de una manera diferente de como pasan los genes en los otros 23 pares de cromosomas, ya que los hijos reciben sus cromosomas mitocondriales únicamente de la madre. Por lo tanto, si una mujer es portadora de cambios en sus genes mitocondriales, cada hijo tiene la probabilidad de presentar desde una forma grave del trastorno hasta de ser un portador no afectado. La probabilidad de tener síntomas de un trastorno mitocondrial depende de la cantidad de cromosomas mitocondriales con el gen alterado que había en el óvulo y de la manera como los cromosomas mitocondriales se distribuyeron entre las mitocondrias en el óvulo. Un hombre con un trastorno mitocondrial no les pasará el trastorno a sus hijos porque las mitocondrias en los espermatozoides generalmente no entran en el óvulo fertilizado.

La figura 8 muestra cómo un óvulo fertilizado (que se convertirá en un bebé) obtiene los cromosomas del óvulo de la madre y del espermatozoide del padre (cromosomas rojos y azules), pero obtiene los cromosomas mitocondriales solamente del óvulo de la madre.

Sobre las pruebas genéticas

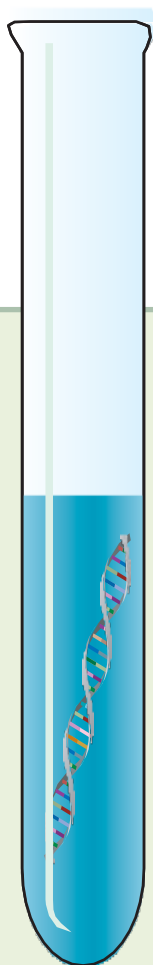
¿Qué es una prueba genética?

Un tipo de prueba genética analiza el ADN de una persona para determinar si están presentes ciertos cambios que se sabe que causan pérdida auditiva. La muestra de ADN de una persona se puede obtener de distintas fuentes: (1) una pequeña muestra de sangre de la persona o (2) células de la boca de la persona recolectadas usando un bastoncito de algodón (hisopo), o de la saliva. El ADN obtenido por este método algunas veces es inestable y es posible que no se pueda usar. Por lo tanto, son preferibles las muestras de sangre.

Una vez obtenida la muestra de ADN de la persona, hay distintas maneras de buscar los cambios genéticos. Antes, las pruebas analizaban un solo gen a la vez. Si la alteración genética se ha encontrado antes en la familia, esta prueba muy específica se puede concentrar únicamente en ese cambio.

Los avances tecnológicos permiten ahora a los científicos leer la secuencia del ADN de varios genes como parte de una sola prueba genética. Esta prueba se conoce como panel multigénico. Solo se necesita una pequeña cantidad de sangre para realizarla y generalmente los resultados tardan unas pocas semanas. Los paneles multigénicos para la pérdida auditiva pueden contener cientos de genes que se sabe que causan pérdida auditiva dominante, recesiva, ligada a X y mitocondrial, así como genes que podrían causar pérdida auditiva.

Puesto que todavía no se conocen todos los genes relacionados con la pérdida auditiva, y debido a que muchos genes diferentes pueden combinarse de distintas maneras para causar ciertas pérdidas auditivas en los niños, puede que los resultados de la prueba genética no brinden todas las respuestas.



¿Qué beneficios aportan las pruebas genéticas?

Si se detecta una alteración genética, esta puede explicar la razón por la cual una persona presenta un trastorno, como la pérdida auditiva. En algunos casos, conocer cuál es la alteración genética permitirá a los médicos pronosticar cuán grave podría ser el trastorno y qué otros síntomas podrían esperarse. Luego, esa persona puede recibir cualquier otro tratamiento médico que sea necesario. Además, si se conoce la causa del trastorno de una persona, esta puede saber qué probabilidades hay de pasar ese trastorno a sus hijos. También permite a los otros miembros de la familia saber qué probabilidades hay de que ellos tengan hijos con el mismo trastorno.

¿Cuáles son algunos límites de las pruebas genéticas?

- No se conocen todos los genes que causan pérdida auditiva. Así que, aun cuando haya una enfermedad común en la familia, quizás no sea posible encontrar la alteración genética que la causa.
- Algunas pruebas son difíciles de realizar. Por ejemplo, puede que el gen no se pueda secuenciar bien o que la prueba no cubra todas las regiones donde puede cambiar la secuencia del ADN.
- Algunas veces no es posible saber si un cambio en el ADN es la causa de un trastorno, o si se trata de una coincidencia.

¿Cuáles son los riesgos de las pruebas genéticas?

Algunas personas reciben una fuerte impresión al obtener los resultados de una prueba genética. Algunas personas se enojan, se sienten tristes o culpables si se enteran de que ellos o sus hijos tienen una alteración en sus genes. Es importante recordar que todos somos portadores de algún tipo de cambio en nuestros genes y que la secuencia del ADN de una persona no es “culpa” de nadie.

Las pruebas genéticas son diferentes de otras pruebas médicas en el sentido de que los resultados brindan información sobre otros miembros de la familia y no solamente sobre la persona que se hace la prueba. Algunos miembros de la familia no quieren saber que hay una alteración genética o del ADN en la familia. Además, debido a que los niños obtienen los genes de sus padres, las pruebas genéticas que involucran a varios miembros de la familia pueden revelar información personal, como por ejemplo que un niño es adoptado o que el padre biológico es otro.

Algunas veces, las personas prefieren mantener en privado los resultados de sus pruebas genéticas relacionadas con la salud. Por ejemplo, no quieren que sus amigos, familiares o compañeros de trabajo se enteren de los resultados. Las compañías que ofrecen pruebas genéticas son muy cuidadosas para asegurar la privacidad de los resultados. Nadie que no haya participado en las pruebas puede ver los resultados de las pruebas ordenadas por un proveedor de atención médica en los EE. UU., a menos que la persona que se hace la prueba, sus padres o tutores legales lo autoricen.

Intervenciones para la pérdida auditiva

No hay un tratamiento o intervención que constituya por sí solo la respuesta para todos los niños o familias. Los planes de intervención adecuados incluirán monitorear de cerca las necesidades del niño y su familia, hacer seguimiento del progreso y realizar los ajustes necesarios sobre la marcha para brindar apoyo al niño y a su familia. Existen muchas opciones distintas para los niños con pérdida auditiva y sus familias.

Algunas opciones de intervención incluyen:

- Trabajar con un profesional (o un equipo de profesionales) que ayuden a que el niño y su familia aprendan a comunicarse.
- Adquirir algún tipo de dispositivo para la audición, como un audífono.
- Participar en grupos de apoyo.
- Aprovechar otros recursos disponibles para los niños con pérdida auditiva y sus familias.

Intervención temprana (0-3 años de edad)

La pérdida auditiva puede afectar la capacidad del niño para desarrollar el habla, el lenguaje y las destrezas sociales. Mientras más pronto sea atendido un niño sordo o con problemas de audición, más probabilidades habrá de que desarrolle su máximo potencial en el habla, el lenguaje y la socialización.

Los servicios de intervención temprana ayudan a los niños pequeños con pérdida auditiva a aprender las destrezas del lenguaje y otras destrezas importantes. Esta intervención incluye a un terapeuta, como por ejemplo, un patólogo del habla y del lenguaje, enseñar estrategias de comunicación al niño y a sus padres o ayudar a los padres u otros cuidadores a integrar lecciones adicionales en su rutina diaria.

Los bebés a los que se les diagnostica temprano la pérdida auditiva deben comenzar a recibir los servicios de intervención lo antes posible, preferiblemente antes de los 6 meses de edad.

Existen muchos servicios disponibles a través de la [Ley de Educación para Personas con Discapacidades del 2004 \(IDEA 2004\)](#). Los servicios para los niños desde el nacimiento hasta los 36 meses de edad se denominan servicios de Intervención Temprana o Parte C. Aun cuando no se le haya diagnosticado pérdida auditiva a un niño, este puede ser elegible para recibir servicios de intervención temprana. La Ley de Educación para Personas con Discapacidades (IDEA 2004) establece que los niños menores de 3 años (36 meses) que tengan un riesgo de padecer retrasos en el desarrollo pueden recibir estos servicios. Estos servicios los proporciona cada jurisdicción por medio de un sistema de intervención temprana. A través de este sistema, los padres pueden solicitar una evaluación del niño.

Educación especial (3-22 años)

La educación especial consiste en métodos de enseñanza diseñados para atender las necesidades educativas y de desarrollo de los niños de mayor edad con discapacidades o de aquellos que presentan retrasos en el desarrollo. El sistema de escuelas públicas proporciona estos servicios. Estos servicios están disponibles a través de la Ley de Educación para Personas con Discapacidades del 2004 (IDEA 2004), Parte B.

Puede encontrar información adicional sobre las intervenciones para la pérdida auditiva en www.cdc.gov/ncbddd/spanish/hearingloss/treatment.html.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Para obtener más información sobre los genes relacionados con la pérdida auditiva y sobre las pruebas genéticas, por favor [comuníquese con un consejero genético en su localidad](#).

Para obtener más información sobre la audición y la pérdida auditiva, visite el Instituto Nacional de la Sordera y otros Trastornos de la Comunicación en www.nidcd.nih.gov/es/espanol

El Centro de Aprendizaje de la Ciencia Genética (The Genetic Science Learning Center) tiene información sobre genética básica, trastornos genéticos y consejería en genética en <http://learn.genetics.utah.edu/> (en inglés)

Cold Spring Harbor Labs tiene un tutorial sobre genética más detallado que la información en algunos otros sitios. Se puede consultar en www.dnafb.org/dnafb/ (no está disponible en español)

El sitio Hereditary Hearing Loss Homepage presenta un resumen actualizado sobre la genética de la pérdida auditiva hereditaria para los investigadores y médicos que trabajan en este campo. Puede visitar este sitio en <http://hereditaryhearingloss.org/> (en inglés)

Para ver qué preguntas podría hacer al genetista o consejero en genética, consulte el recurso desarrollado por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades en www.cdc.gov/ncbddd/hearingloss/freematerials/GeneticsTeamQuestions.pdf

Para obtener más información sobre la Detección Auditiva e Intervención Tempranas (EHD) y el trabajo de los CDC en esta área, por favor visite: www.cdc.gov/ncbddd/spanish/hearingloss

DEPARTAMENTO DE SALUD Y SERVICIOS HUMANOS
Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades
Centro Nacional de Defectos Congénitos y Deficiencias de Desarrollo y
División de Desarrollo Humano y Discapacidad
Detección Auditiva e Intervención Tempranas
1600 Clifton Road
Atlanta, GA 30333