



ARTÍCULO ORIGINAL

Hipoacusia en niños con acueducto vestibular dilatado. Estudio de 55 casos

Saturnino Santos^{a,*}, Luciano Sgambatti^b, Antonio Bueno^a, Gustavo Albi^c, Alicia Suárez^a y María Jesús Domínguez^a

^aServicio ORL, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España

^bDepartamento de Otorrinolaringología y Patología Cervico-Facial, Hospital Clínico Universitario de Salamanca, Salamanca, España

^cServicio Radiodiagnóstico, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España

Recibido el 12 de febrero de 2010; aceptado el 7 de abril de 2010

Disponible en Internet el 1 de junio de 2010

PALABRAS CLAVE

Hipoacusia
neurosensorial
infantil;
Acueducto vestibular
Dilatado;
Hueso temporal

Resumen

Introducción: El acueducto vestibular dilatado (AVD) es la anomalía congénita más frecuentemente encontrada en técnicas de imagen en hipoacusia neurosensorial infantil. Nuestro objetivo es describir las características clínicas y audiológicas de los niños hipoacúsicos con hallazgo de AVD.

Métodos: Estudio retrospectivo de 55 niños diagnosticados de AVD en el periodo 2000–2009. Se analizaron las pruebas audiológicas objetivas y/o subjetivas estándar realizadas según la edad de desarrollo de los niños. Se describen los hallazgos y concomitancias clínicas y audiológicas. **Resultados:** Treinta y siete pacientes (67,27%) presentaban AVD bilateral y 18 (32,72%) unilateral. La hipoacusia era bilateral en 46 (83,63%) casos y unilateral en 9 (16,36%). La media de edad resultó 3,78 años. Presentaron hipoacusia neurosensorial 53 (96,36%) casos (28 bilaterales y profundas), y 2 (3,63%) casos hipoacusia mixta. Tres casos fueron progresivos, 2 fluctuantes, 2 asimétricas y 2 presentaron síntomas vestibulares. Se evidenciaron otras anomalías radiológicas asociadas (6 hipoplasias cocleares, 2 conductos auditivos internos agrandados, 1 vestíbulo dilatado y 1 conducto semicircular horizontal hipoplásico), y 6 síndromes clínicos concomitantes (2 Down, 1 Jacobsen, 1 Pendred, 1 Waardenburg, 1 branquio-oto-renal). Un caso resultó positivo a la mutación GJB2. Se encontró historia familiar de hipoacusia en 12 (21,8%) casos.

Conclusión: La presentación clínica de la hipoacusia infantil en el AVD se caracteriza por su variabilidad. Debe incluirse en el diagnóstico diferencial de la hipoacusia mixta. La asociación familiar y sindrómica del AVD deben considerarse en el estudio diagnóstico. Es necesario conocer la historia natural de la enfermedad con fines de información pronóstica a los padres. © 2010 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: satursantos@gmail.com (S. Santos).

KEYWORDS

Paediatric
sensorineural hearing
loss;
Enlarged vestibular
aqueduct;
Temporal bone

Enlarged vestibular aqueduct syndrome. A review of 55 paediatric patients**Abstract**

Introduction: Enlarged vestibular aqueduct (EVA) is the commonest congenital anomaly found with imaging techniques in paediatric sensorineural hearing loss (SNHL). Our aim was to describe clinical and audiological findings in paediatric hearing loss associated to EVA.

Methods: Retrospective review of 55 children with imaging-technique EVA findings from 2000 to 2009. Subjective and/or objective audiological tests were analysed and audiological findings related to clinical features were described.

Results: Thirty-seven patients (67.27%) showed bilateral EVA and 18 (32.72%) were unilateral. Hearing loss was bilateral in 46 (83.63%) patients and unilateral in 9 (16.36%). Mean age at diagnosis was 3.78 years. Fifty-three (96.36%) children showed SNHL (28 bilateral and profound), while 2 (3.63%) patients had mixed hearing loss. There were 3 cases of hearing loss progression, 2 fluctuations, 2 of them were asymmetric and 2 patients suffered from vestibular symptoms. Concomitant image findings were 6 cochlear hypoplasia, 2 enlarged internal auditory canals, 1 enlarged vestibule and 1 hypoplastic lateral semicircular canal. Six clinical syndromes were found (2 cases of Down's, and 1 each of Jacobsen, Pendred, Waardenburg and branchio-oto-renal). One child was positive for GJB2 mutation. Familial hearing loss was demonstrated on 12 (21.8%) cases.

Conclusion: The clinical picture of hearing loss associated to EVA is characterised by great variability. It should be included in the differential diagnosis of unexplained mixed hearing loss. Familial and syndromic findings have to be taken into consideration in the diagnostic evaluations of such patients. Knowledge about the natural history of this illness is needed so as to give parents prognostic information.

© 2010 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

El acueducto vestibular es un conducto óseo en la cara posterior del hueso temporal que discurre desde el vestíbulo hasta la fosa craneal posterior, conteniendo el conducto endolinfático que se continúa hasta terminar en el saco endolinfático, y la vena del acueducto vestibular. El saco tiene funciones inmunitarias (es el ganglio del oído interno),

y de homeostasis de la endolinfa¹. El acueducto vestibular dilatado (AVD) es una malformación congénita del hueso temporal que predispone a padecer hipoacusia desde la infancia y síntomas vestibulares. La primera referencia del agrandamiento del AVD se debe a Carlo Mondini que lo describió en 1791 con la disección del hueso temporal de un niño con sordera congénita². Valvassori y Clemis usando la politomografía, describieron en 1978 la asociación entre el AVD y la hipoacusia neurosensorial (HANS)³. Es la anomalía congénita más frecuente encontrada en estudios radiológicos en niños con HANS (hasta un 32%)⁴. Su prevalencia se ha estimado entre 1–14% en las personas con HANS, y la proporción bilateral/unilateral encontrada es aproximadamente 2:1^{5–7}.

La TC del hueso temporal ha sido la prueba básica de imagen en niños con HANS debido a su alta resolución. Los criterios que se consideran habitualmente para definir un AVD son un diámetro mayor de 1,5 mm en la parte media, o >2 mm en el opérculo externo^{5–8} (fig. 1). En RMN, habitualmente el AVD es visualizado como un saco o acueducto mayor que el diámetro del conducto semicircular posterior⁹ (fig. 2).

Se han descrito varias asociaciones entre la presencia de AVD y otros hallazgos clínicos^{6,10–12}:

- **No asociado a otras anomalías.** La mayoría de los casos son esporádicos. Se ha encontrado alteración en la misma región cromosómica que existe en el síndrome de Pendred, el locus PS, 7q31, con herencia autosómica recesiva (DFNB 4). Esta coincidencia ha sugerido la hipótesis de que la mutación SLC26A4 puede originar

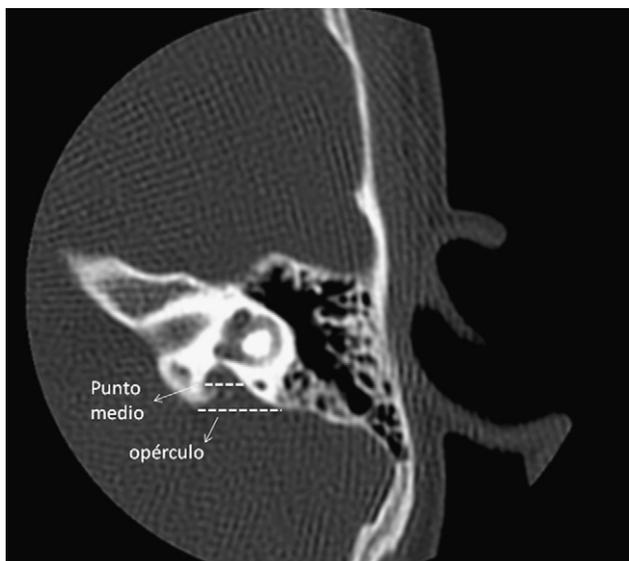


Figura 1 Puntos de medida clásicos del AVD en TC axial.

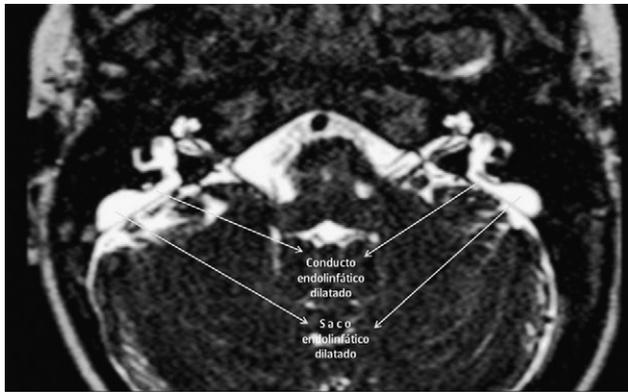


Figura 2 Conducto y saco endolinfáticos agrandados bilateralmente en RM axial.

un fenotipo que varíe desde un AVD hasta una severa malformación de Mondini.

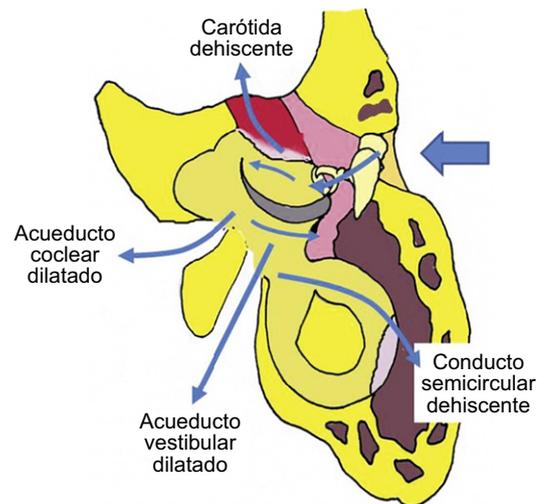
- *A otras malformaciones de oído interno.* Ensanchamiento de conducto semicircular lateral, vestibulo agrandado, displasia coclear, etc.
- *A síndromes:*
 - CHARGE
 - Alagille (displasia arterio-hepática)
 - Pendred (7q, SCL26A4)
 - Branquio-oto-renal (8q EYA 1)
 - Acidosis túbulo-renal distal

La presentación clínica de la hipoacusia en niños con AVD se caracteriza por una gran variabilidad^{5-8,13,14}. Aunque el AVD es una malformación congénita, la hipoacusia no siempre está presente al nacimiento, pudiendo debutar en los periodos peri o postlocutivos. Por ello, la edad de diagnóstico de la hipoacusia es variable, desde neonato hasta adulto, pero lo más frecuente es que sea en la infancia. También ha sido descrito su carácter progresivo en muchos pacientes (12-65%) y su asociación a un deterioro irreversible auditivo con traumatismos craneales menores, aconsejándose a los pacientes evitar deportes de contacto, maniobras de Valsalva y buceo. Otros patrones temporales hallados son hipoacusia súbita y fluctuante. También se ha descrito variabilidad en relación a la lateralidad de la presentación (uni o bilateral, cuando es bilateral, puede ser asimétrica), el grado de pérdida (de moderada a profunda, no habiéndose podido demostrar una correlación consistente entre el tamaño del AVD y el grado de pérdida). Aunque el tipo de hipoacusia más frecuentemente encontrado es el neurosensorial, también se han descrito patrones conductivos o mixtos en frecuencias graves con oído medio normal.

La presencia de síntomas vestibulares¹⁵ es variable, siendo en niños más difícil documentar este tipo de trastornos, habiéndose informado entre 4-48%.

Se han postulado diversas teorías para justificar la hipoacusia en el AVD^{5,6,10,14,16}: El aumento de la presión del líquido endolinfático como mecanismo lesivo para las células ciliadas de modo similar a la enfermedad de Meniere, el reflujo hiperosmótico del contenido del saco endolinfático, la existencia de una displasia coclear membranosa (de la que el AVD es solo un reflejo en estructuras óseas), y mutaciones genéticas responsables de la disfunción

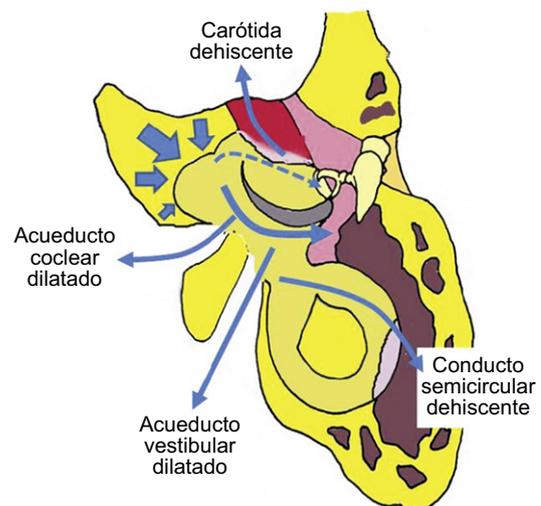
de las células sensoriales. No obstante, más complejo resulta justificar la presencia de un componente conductivo en muchos casos, para lo cual se ha referido la existencia de estribo hipomóvil debido a un aumento de presión endo o perilinfática, o una transmisión incompleta desde la cadena osicular debido a osificación inadecuada pericoclear. En este aspecto también se ha descrito la teoría de la tercera ventana. En los oídos que presentan lesiones de «tercera



Vía aérea.
Lesiones con 3.ª ventana

La energía acústica es puenteadada hacia las zonas de 3.ª ventana, provocando un componente conductivo en frecuencias bajas.

Figura 3 Fisiopatología de la conducción aérea en lesiones con 3.ª ventana.



Vía ósea.
Lesiones con 3.ª ventana

Aumenta la diferencia de impedancia entre rampa vestibular y la timpánica, por disminución de la impedancia en la rampa vestibular, creando una diferencia de impedancia entre la ventana oval y la redonda que mejora la respuesta coclear a la transmisión ósea.

Figura 4 Fisiopatología de la conducción ósea en lesiones con 3.ª ventana^{7,16,17}.

ventana móvil»^{7,16,17}, (p.ej.: AVD, conductos semicirculares dehiscentes, carótida dehiscente, fistula promontorial, enfermedad de Paget...), la onda de presión sonora es conducida puenteándose parcialmente la transmisión hacia la cóclea y perdiéndose parte de la energía sonora hacia las zonas de 3.ª ventana, ineficaces funcionalmente. En la transmisión por vía ósea, se aumenta la diferencia de impedancia entre la rampa vestibular y la timpánica, por disminución de la impedancia en la rampa vestibular, creando una diferencia de impedancia entre la ventana oval y la redonda, lo que mejora la respuesta coclear a la transmisión ósea (figs. 3 y 4).

Las opciones de tratamiento dependen del grado de pérdida, recomendándose el uso de audífonos cuando es moderada o severa. La implantación coclear se ha estudiado como método de tratamiento adecuado en esta población¹⁸, habiéndose descrito el hallazgo de *gusher* perilinfático en el tiempo de la cocleostomía¹⁹. Asimismo, los pacientes implantados pueden experimentar síntomas vestibulares postoperatorios, que habitualmente son autolimitados, pero también pueden ser persistentes¹⁵.

El objetivo de este estudio es analizar las características clínicas y audiológicas de un grupo de 55 niños hipoacúsicos con hallazgo de AVD en pruebas de imagen.

Métodos

Se ha realizado un estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de 55 niños diagnosticados de AVD en el servicio de ORL de un hospital público pediátrico terciario en el periodo 2000–2009. Se incluyeron solo los niños con AVD identificado en pruebas de imagen. Se estudiaron cortes estándar de 1 mm en TC/RMN. El diámetro del acueducto vestibular se valoró en el punto medio entre el opérculo externo y el vestíbulo. Un diámetro estimado >1,5 mm en ese punto fue la definición de AVD, acorde a los criterios clásicos de Valvassori y Clemis. Se excluyeron del estudio pacientes con deformidades severas de laberinto anterior como aplasia coclear o cavidad común y AVD concomitante. Se analizaron las pruebas audiológicas objetivas y/o subjetivas estándar realizadas según la edad de desarrollo de los niños²⁰. Los criterios para considerar una variación audiológica valorada como progresión o fluctuación fueron un cambio ≥ 20 dB en el promedio de las frecuencias 0,5, 1, 2 y 4 KHz, o ≥ 20 dB en PEATC. Se revisó el seguimiento audiológico de los pacientes que mostró una periodicidad ≤ 3 meses tras el diagnóstico. El tiempo de seguimiento mínimo para inclusión en el estudio fue de 6 meses. La revisión de los datos clínicos permitió confirmar la existencia de AVD, realizar estudio estadístico descriptivo de la edad de diagnóstico, la lateralidad, el grado y tipo de pérdida, y la descripción de otros hallazgos clínicos relevantes: presencia de fluctuación o progresión, antecedentes familiares, anomalías de oído interno concomitantes y asociaciones a síndromes y a alteraciones genéticas.

Resultados

De los 55 pacientes con diagnóstico de AVD 29 (52,72%) eran del género masculino y 26 (47,27%) femenino. En las

Tabla 1 Distribución de los pacientes según el grado y la lateralidad de la hipoacusia en relación a los hallazgos clínicos

Grado y lateralidad de la hipoacusia	n	Edad media al diagnóstico (años)	AVD unilateral	AVD bilateral	Características audio-vestibulares	Antecedentes familiares	Otras anomalías asociadas de oído interno en imagen	Síndromes/ genética
Bilateral profunda	28	3,07	7	21	2 con ataxia	1 hermana 3	2 hipoplasia espira apical 1 vestíbulo grande 2 CAI aumentado	1 Waardenburg 1 Jacobsen 1 Pendred (SLC26A4) 1 Conexina -26 1 Down
Bilateral severa	5	4,84	2	3	1 progresiva 1 fluctuante	1 hermana	1 hipoplasia espiral apical	
Bilateral moderada	11	3,60	2	9	2 progresivas 1 fluctuante 2 mixtas 2 asimétricas	2 hermanas 1 hermano		1 Down
Bilateral en agudos	2	5,50	0	2			1 hipoplasia apical bilateral	
Unilateral profunda	4	4,30	4	0		1	1 hipoplasia apical bilateral	1 Branquio-oto-renal
Unilateral severa	2	5,35	2	0		1	1 hipoplasia apical bilateral con hipoplasia CSH	
Unilateral moderada	3	4,00	2	1				

AVD: acueducto vestibular dilatado; CAI: conducto auditivo interno; CSH: conducto semicircular horizontal.

técnicas de imagen 37 pacientes (67,27%) presentaban AVD bilateral y 18 (32,72%) unilateral. En el momento del diagnóstico la hipoacusia era bilateral en 46 (83,63%) casos y unilateral en 9 (16,36%). La edad de diagnóstico estaba comprendida entre 6 meses y 11 años con una media de edad de 3,78 años. Presentaron HANS 53 (96,36%) casos, y solo 2 (3,63%) casos hipoacusia mixta.

La relación del grado de hipoacusia y la afectación uni o bilateral relativos a la edad al diagnóstico se muestran en la [tabla 1](#) junto con la distribución de otros hallazgos clínicos.

Se evidenciaron otras 10 anomalías radiológicas de oído interno asociadas distribuyéndose en 6 hipoplasias cocleares, 2 conductos auditivos internos agrandados, 1 vestíbulo dilatado y 1 conducto semicircular horizontal hipoplásico. También se encontraron 6 síndromes clínicos concomitantes, de los cuales eran 2 síndrome de Down, 1 Jacobsen, 1 Pendred, 1 Waardenburg, 1 branquio-oto-renal. Un caso resultó positivo a la mutación GJB2 (conexina 26).

Se encontró historia familiar de hipoacusia en 12 (21,8%) casos, 5 de ellos en hermanos, el resto en familiares de 2.º grado tanto en línea paterna como materna. Presentaron una evolución progresiva 3 casos, y fluctuante en 2 casos asociados a traumatismo craneoencefálico. En 2 casos la hipoacusia era asimétrica.

Presentó síntomas vestibulares 1 caso previo al diagnóstico de AVD, y otro caso en el postoperatorio inmediato del implante coclear, que sufrió otro episodio meses después sin encontrar otras etiologías atribuibles.

En 11 casos no se precisó tratamiento protésico por hipoacusias unilaterales, o solo afectando a tonos agudos, o casos moderados que prefirieron no usar audífonos. Diecinueve casos se adaptaron audífonos satisfactoriamente, y en 25 niños (45,45%) se realizó implante coclear, presentándose un caso de *gusher* intraoperatorio en el tiempo de la cocleostomía controlado mediante taponamiento con músculo.

Discusión

La media de edad al diagnóstico en torno a 4 años está condicionada por los casos unilaterales y moderados que ocasionan un diagnóstico más tardío, de modo similar a como ocurre en las series pediátricas^{4,5,10,13}. No obstante, el inicio de la hipoacusia en el AVD puede oscilar desde el nacimiento a la adolescencia, siendo lo más frecuente en la 1.ª infancia⁶. Otros factores que influyen en esta edad de diagnóstico son la demanda asistencial en nuestro centro de poblaciones socialmente desfavorecidas²¹, y la inexistencia de un cribado auditivo neonatal efectivamente universal en nuestra región. Esto añade la dificultad para poder estimar en qué casos la hipoacusia era congénita o no²².

En esta serie existe un ligero predominio masculino. Algunos autores encuentran una preponderancia femenina, pero otros informan de lo contrario⁶.

En la mayoría de las series la presencia de AVD es un hallazgo fundamentalmente bilateral entre el 55–94% de los casos^{5-7,13}. En nuestra serie se mantiene esa proporción aproximada de 2/1.

Las alteraciones radiológicas concomitantes de oído interno más frecuentemente encontradas en la literatura son las displasias cocleares y el vestíbulo grande^{8,13,23}.

En nuestra serie, adicionalmente, encontramos 2 casos de conductos auditivos internos agrandados. La hipoplasia modiolar se está comenzando a relacionar como una asociación importante al AVD, que pudiera explicar más sutilmente la HANS²³⁻²⁵.

El hallazgo en técnicas de imagen de AVD unilateral en 18 casos, siendo lo esperable teóricamente que estos 18 niños tuvieran hipoacusia unilateral, contrasta con la presencia de 9 casos de hipoacusia unilateral y otros 9 con afectación bilateral. Esta discrepancia es justificada por otros autores considerando AVD límite (exacta o ligeramente menor de 1,5mm en el punto medio del acueducto o 2mm en el opérculo) muchos oídos no incluidos como AVD siguiendo estrictamente los criterios de inclusión en pruebas de imagen. Dichos oídos con AVD límite presentarían una mayor predisposición a desarrollar HANS, sobre todo fluctuantes y progresivas, según muestra el seguimiento de pacientes, lo que explicaría la presencia de hipoacusia bilateral en estos casos¹⁰.

Se ha encontrado un componente conductivo en la mayoría de las series que puede oscilar entre el 15–100% de los casos^{3,4,16}. En la introducción se describieron las hipótesis para justificar este hallazgo. En nuestra serie, encontramos solo un gap óseo-aéreo en 2 casos. Probablemente sea debido a una falta de exploración sistemática de la vía ósea en niños con hipoacusia de aspecto neurosensorial en los PEATC⁵. La presencia de una hipoacusia conductiva o mixta puede conducir a un error diagnóstico. Los intentos de solución quirúrgica de esa hipoacusia suelen fallar y pueden causar empeoramiento auditivo^{5,26}. Probablemente, si se realizaran pruebas de conducción ósea rutinariamente en niños con hipoacusia de aspecto neurosensorial, se encontrarían gaps óseo-aéreos en muchos de los pacientes con AVD, a pesar de tener hipoacusia severa-profunda en vía aérea^{5,7}. Existen varios métodos que pueden, tanto a nivel clínico como de investigación, ayudar a confirmar un gap óseo-aéreo^{5,7}: reflejo estapedial (ausente en patología de oído medio y, puede estar presente en AVD), medición de la velocidad del umbo mediante vibrometría de láser-doppler, potenciales evocados miogénicos vestibulares (VEMP), productos de distorsión (DPOEA).

El grado de hipoacusia encontrado por diferentes autores es muy variable, oscilando desde pérdidas leves a profundas en porcentajes muy diversos, incluso encontrando pacientes normoyentes^{6,27}, variabilidad que se confirma en nuestra serie, predominando los casos de HANS bilateral profunda en torno al 50% de los casos. La variabilidad en los patrones audiológicos y en la evolución temporal de la hipoacusia es una característica fundamental de esta entidad. Los casos de hipoacusias progresivas, fluctuantes y asimétricas son referidos habitualmente, así como el deterioro o fluctuación con actividades que suponen aumento de la presión intracraneal^{4,10,27}. En nuestra serie también se encuentran dichos patrones aunque en menor proporción que en los estudios referidos. Boston⁴ encuentra correlación entre el tamaño del AVD y la probabilidad de progresión de la hipoacusia.

No se ha podido demostrar sistemáticamente en las diferentes revisiones^{5,6,10,13} una relación concordante entre tamaño del AVD y grado de hipoacusia. Igualmente, en nuestra serie, pacientes con acueductos vestibulares gigantes han mostrado hipoacusias moderadas-severas con buena evolución con audífonos. (figs. 5 y 6)

Un problema referido en el estudio de estos pacientes es la ausencia de criterios estandarizados para la definición y medición del AVD⁴. Algunos estudios consideran la referencia del conducto semicircular posterior: el criterio para AVD sería tener un diámetro mayor que dicho conducto^{9,18}. Otros, reducen las medidas clásicas de Valvassori y Clemis considerando como criterios ≥ 1 mm en el punto medio y/o ≥ 2 mm en el opérculo^{4,28} con lo que se incrementa el número de casos. El primer dilema al respecto es en qué grupo incluir los pacientes con HANS y AVD límite, independientemente del tipo de criterio utilizado, especialmente en hipoacusia asimétrica o unilateral.

Otro problema se deriva de los sesgos originados en el tipo de poblaciones estudiadas. Dewan²⁸, por ejemplo, muestra

una serie muy grande; 242 oídos, no obstante solo estudian pacientes candidatos a implante coclear, por lo que HANS moderadas o unilaterales quedan fuera de estudios pronósticos o evolutivos como reconocen los autores.

En relación a los síndromes clínicos asociados, encontramos 2 pacientes con síndrome de Down, el cual presenta un riesgo de HANS cercano al 10%²¹. Esto, junto a la gran población de estos pacientes que se evalúa en nuestro centro justifica la aparición epidemiológica de estos casos. El síndrome de Jacobsen es una polimalformación por delección del brazo largo del cromosoma 11 que puede asociar HANS²⁹. El hallazgo de AVD en pacientes con síndrome de Pendred es muy frecuente, sugiriéndose que las mutaciones en el gen *SLC26A4* pueden originar un fenotipo que varía desde un AVD a displasias cocleares severas¹¹⁻¹³. Se considera al síndrome de Pendred como la HANS sintomática más frecuente, no obstante, la levedad de los síntomas tiroideos podría ser la causa del infradiagnóstico de muchos casos asociados a AVD⁵. La discusión puede establecerse sobre la obligatoriedad o no de realizar test genéticos sistemáticos para Pendred en presencia de HANS-AVD⁴. La asociación con el síndrome de Waardenburg es anecdótica en la literatura¹⁰.

Tradicionalmente, la coexistencia de alteraciones de hueso temporal, y en concreto el AVD, con las mutaciones para la conexina 26 (*GJB2*) eran consideradas infrecuentes. Esta concomitancia podría ocasionar dificultades para definir la etiología de la hipoacusia¹⁰. No obstante, en estudios con grandes series se están demostrando alteraciones del hueso temporal asociadas a dicha mutación, entre ellas el AVD como una de las más frecuentes^{24,30}.

Encontramos antecedentes de hipoacusia familiar en el 21% de los casos, similar a otras series¹⁰. Sistemáticamente hacemos estudio a los hermanos para descartar hipoacusias leves o unilaterales, lo cual permitió diagnosticar 3 casos de hipoacusias moderadas subclínicas.

Los trastornos vestibulares son difíciles de documentar y filiar en niños. Encontramos 2 casos (3,63%). Consideramos importante, por las cifras epidemiológicas, tener en cuenta el AVD en el diagnóstico diferencial del niño con episodios de desequilibrio ya que se llega a encontrar hasta en un 35%²³.

Conclusiones

La prevalencia de AVD confirma la importancia del TC en el diagnóstico etiológico de la HANS infantil. La variabilidad en el inicio y la presentación clínica de estos niños (asimétrica, progresiva, tardía, fluctuante, unilateral, moderada) implica una atención especial en el proceso diagnóstico para evitar errores y retrasos en la identificación. El AVD debe incluirse en el diagnóstico diferencial de la hipoacusia mixta con oído medio ventilado y membrana timpánica íntegra.

Las asociaciones del AVD con otras patologías pediátricas y la agregación familiar deben considerarse en el estudio diagnóstico. Es necesario conocer la historia natural de la enfermedad con fines de información pronóstica y terapéutica a los padres. Se necesitan más estudios clínicos, audiológicos y etiológicos para clarificar la relación del AVD con la HANS.



Figura 5 Reconstrucción volumétrica OD vista lateral.



Figura 6 Reconstrucción volumétrica OD vista inferior.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Agradecimientos

A Marilía Casares, Isabel Pérez de la Serna, Priscila Aparicio, M. Ángeles Pérez y demás personas que han realizado tareas de audiología en nuestro servicio.

A *nuestros* niños y sus padres, que nos estimulan en hacer *camino al andar* y empeñarnos en realizar una audiología infantil pública de calidad.

Bibliografía

- García Berrocal JR, Ramírez Camacho R. Immune response and immunopathology of the inner ear: an update. *J Laryngol Otol*. 2000;114:101-7.
- Mondini C. Caroli Mundini Anatomica surdi nati sectio. De bononiensi scientiarum et artium. Instituto atque Academia commentarii. 1791: 419- 31. En: Minor works of Carlo Mondini: the anatomical section of a boy born deaf. *Am J Otol*. 1997; 18: 288-3.
- Valvassori GE, Clemis JD. The large vestibular aqueduct syndrome. *Laryngoscope*. 1978;88:723-8.
- Boston M, Halsted M, Meinzen-Derr J, Bean J, Vijayasekaran S, Arjmand E, et al. The large vestibular aqueduct: A new definition based on audiologic and computed tomography correlation. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2007;136:972-7.
- Zhou G, Gopen Q, Kenna MA. Delineating the hearing loss in children with enlarged vestibular aqueduct. *Laryngoscope*. 2008;118:2062-6.
- Berrettini S, Forli F, Bogazzi F, Neri E, Salvatori L, Casani AP, et al. Large vestibular aqueduct syndrome: audiological, radiological, clinical and genetic features. *Am J Otolaryngol*. 2005;26:363-71.
- Merchant SN, Nakajima HH, Halpin C, Nadol Jr JB, Lee DJ, Innis WP, et al. Clinical investigation and mechanism of air-bone gaps in large vestibular aqueduct syndrome. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 2007;116:532-42.
- Ma H, Han P, Liang B, Tian Z, Lei Z, Kong W, et al. Multislice Spiral Computed Tomography Imaging in Congenital Inner Ear Malformations. *J Comput Assist Tomogr*. 2008;32:146-50.
- Eelkema EA, Curtin HD. Congenital anomalies of the temporal bone. *Semin Ultrasound CT MR*. 1989;10:159-212.
- Madden C, Halsted M, Benton C, Greinwald J, Choo D. Enlarged vestibular aqueduct syndrome in the pediatric population. *Otol Neurotol*. 2003;24:625-32.
- Lofrano-Porto A, Barra G, Nascimento PP. Pendred Syndrome in a Large Consanguineous Brazilian Family Caused by a Homozygous Mutation in the *SLC26A4* Gene. *Arq Bras Endocrinol Metabol*. 2008;52/8:1296-303.
- Madeo AC, Manichaikul A, Reynolds JC, Sarlis NJ, Pryor SP, Shawker TH, et al. Evaluation of the Thyroid in Patients with Hearing Loss and Enlarged Vestibular Aqueducts. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2009;135:670-6.
- Colvin IB, Beale T, Harrop-Griffiths K. Long-Term Follow-up of Hearing Loss in Children and Young Adults With Enlarged Vestibular Aqueducts: Relationship to Radiologic Findings and Pendred Syndrome Diagnosis. *Laryngoscope*. 2006;116:2027-36.
- Lai CH, Shiao AS. Chronological Changes of Hearing in Pediatric Patients with Large Vestibular Aqueduct Syndrome. *Laryngoscope*. 2004;114:832-8.
- Grimmer F, Hedlund G. Vestibular symptoms in children with enlarged vestibular aqueduct anomaly. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2007;71:275-82.
- Merchant SN, Rosowski J. Conductive hearing loss caused by third-window lesions of the inner ear. *Otol Neurotol*. 2008;29:282-9.
- Ciuman RR. Communication routes between intracranial spaces and inner ear: function, pathophysiologic importance and relations with inner ear diseases. *Am J Otolaryngol*. 2009;30:193-202.
- Papsin BC. Cochlear implantation in children with anomalous cochleovestibular anatomy. *Laryngoscope*. 2005;115(Suppl. 106):1-26.
- Doherty JK, Luxford WM. Cochleostomy management in patients with enlarged vestibular aqueduct receiving cochlear implants. *Operative Techniques in Otolaryngology*. 2005;16:82-5.
- Comunidad de Madrid. Detección precoz de hipoacusia en recién nacidos. Documentos Técnicos de Salud Pública, n° 98. 2006.
- Santos S. Hipoacusia neurosensorial infantil: Estudio retrospectivo de factores de riesgo y etiología. Tesis doctoral. Universidad Complutense de Madrid, 2004; 178-9.
- Uwiera TC, de Alarcón A, Meinzen-Derr J, Cohen AP, Rasmussen B, Shott G, et al. Hearing loss progression and contralateral involvement in children with unilateral sensorineural hearing loss. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 2009 781-5.
- Atkin JS, Grimmer JF, Hedlund G, Park AH. Cochlear abnormalities associated with enlarged vestibular aqueduct anomaly. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2009;73:1682-5.
- Propst EJ, Blaser S, Stockley TL, Harrison RV, Gordon KA, Papsin BC. Temporal bone imaging in GJB2 deafness. *Laryngoscope*. 2006;116:2178-86.
- Kendi TK, Arikan OK, Koç CJ. Magnetic resonance imaging of cochlear modiolus: determination of mid-modiolar area and modiolar volume. *Laryngol Otol*. 2004;118:496-9.
- Can IH, Göçmen H, Kurt A, Samim E. Sudden hearing loss due to large vestibular aqueduct syndrome in a child: should exploratory tympanotomy be performed? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2004;68:841-4.
- Govaerts PJ, Casselman J, Daemers L, De Ceulaer G, Somers T, Offeciers FE. Audiological findings in large vestibular aqueduct syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 1999;51:157-64.
- Dewan K, Wippold Jr FJ, Lieu JE. Enlarged vestibular aqueduct in pediatric sensorineural hearing loss. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2009;140:552-8.
- Mattina T, Perrota C, Grosfeld P. Jacobsen syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2009;4:9.
- Lee KH, Larson DA, Shott G, Rasmussen B, Cohen AP, Benton C, et al. Audiologic and temporal bone imaging findings in patients with sensorineural hearing loss and GJB2 mutations. *Laryngoscope*. 2009;119:554-8.