

Hallazgos radiológicos en las hipoacusias congénitas sindrómicas

Marta Gallego Riol ¹

Susana Arenas Moreno ²

Luis Montsech Angulo ²

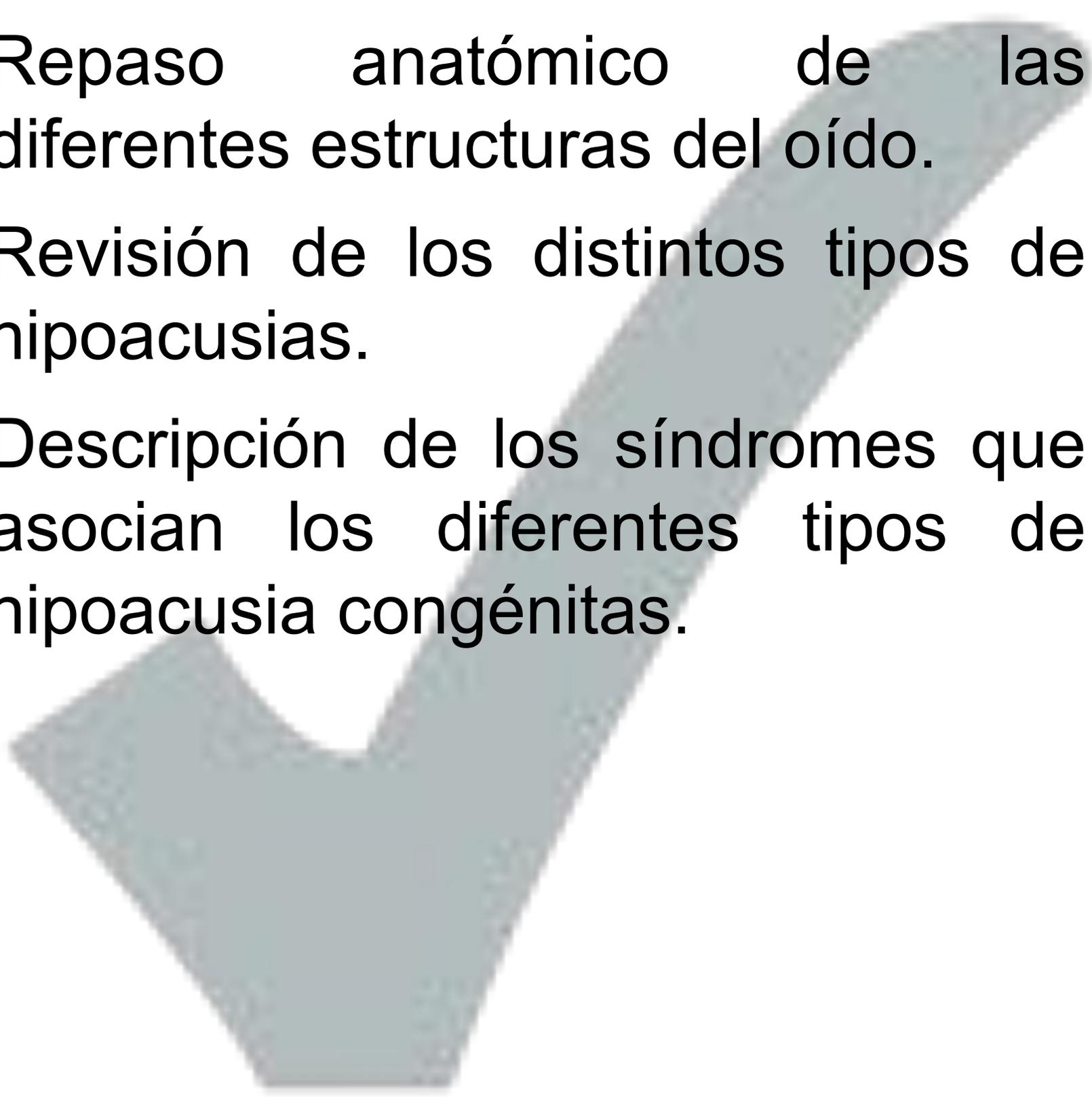
María Romero Marchante ¹

Sara Lojo Lendoiro ¹

¹Hospital de Mérida, Mérida, España

²Hospital Materno Infantil, Badajoz, España

OBJETIVOS DOCENTES

- Repaso anatómico de las diferentes estructuras del oído.
 - Revisión de los distintos tipos de hipoacusias.
 - Descripción de los síndromes que asocian los diferentes tipos de hipoacusia congénitas.
- 

REVISIÓN DEL TEMA

INTRODUCCIÓN

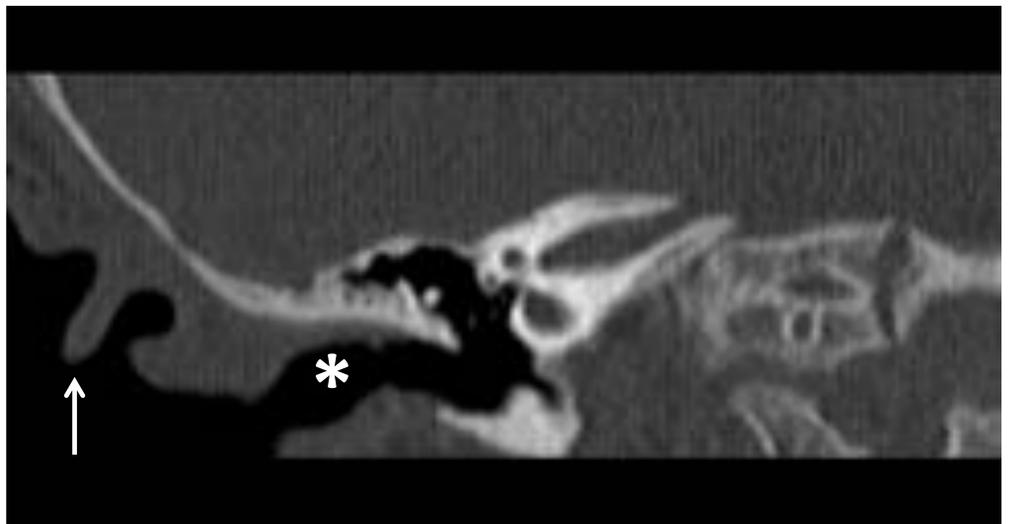
- La hipoacusia es un síntoma muy común en nuestro medio, el diagnóstico por imagen nos puede ayudar a detectar o descartar patología congénita, infecciosa, inflamatoria o tumoral. La tomografía computarizada (TC) y la resonancia magnética (RM) son técnicas de imagen que nos muestran con mucho detalle las diferentes estructuras anatómicas que componen el oído. Formado por estructuras complejas y alteraciones milimétricas que requieren el conocimiento de la anatomía.
- Las hipoacusias asociadas a síndromes son raras y con baja incidencia en nuestro medio, como son el síndrome de CHARGE, Alport... se acompañan de alteraciones en las diferentes estructuras auditivas así como a otros niveles: ocular, sistema nervioso central... Su diagnóstico precoz es fundamental para el buen desarrollo psicomotriz y del desarrollo del lenguaje de estos niños.

REVISIÓN DEL TEMA

ANATOMÍA DEL OÍDO

1. OÍDO EXTERNO

- Pabellón auricular: obligatorio examinar en otitis externa y anomalías del desarrollo.
- Conducto auditivo externo.
- Membrana timpánica: pared medial del CAE (conducto auditivo externo)



TC axial y coronal. Muestran el pabellón auricular (→) y el CAE (*).



TC coronal y axial. Muestran la teórica localización de la membrana timpánica(→).

REVISIÓN DEL TEMA

ANATOMÍA DEL OÍDO

2. OÍDO MEDIO

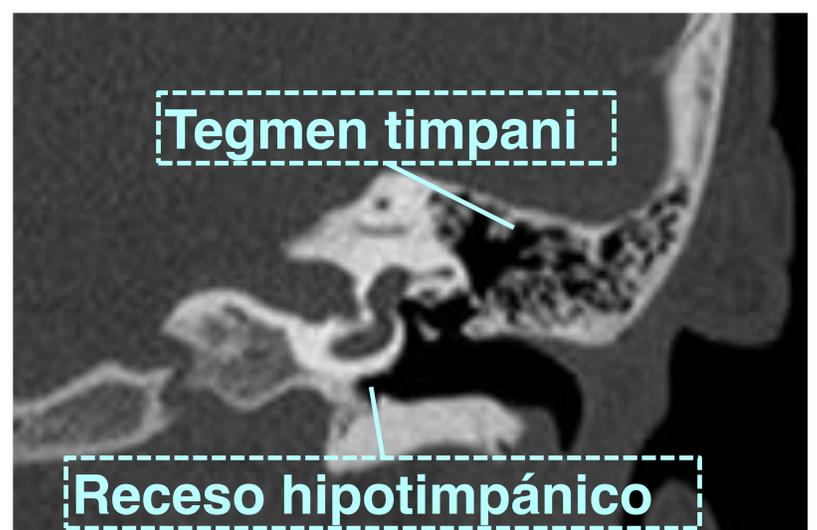
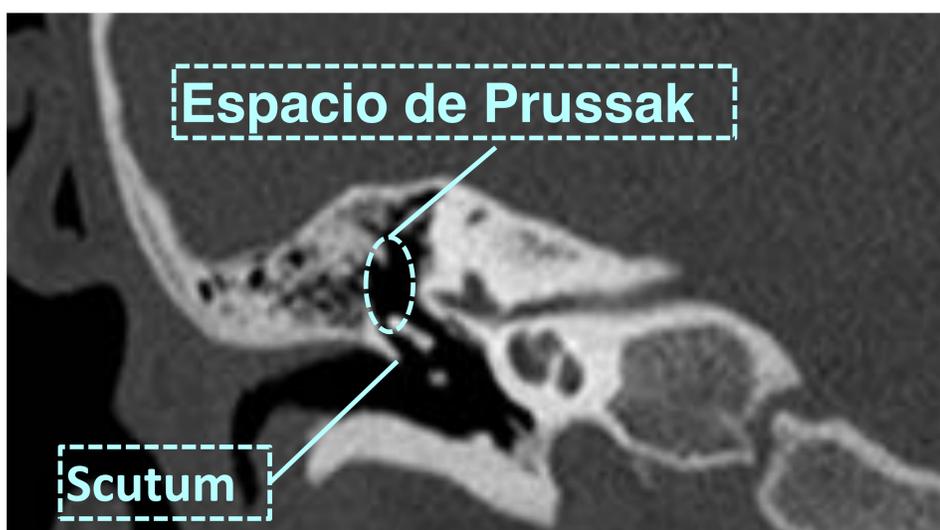
- Caja timpánica: separa el oído externo y el interno.
 - Canal de la trompa de Eustaquio.
 - Canal carotideo.
 - Canal del músculo tensor del tímpano.
- Cadena osicular
- Celdillas mastoideas.



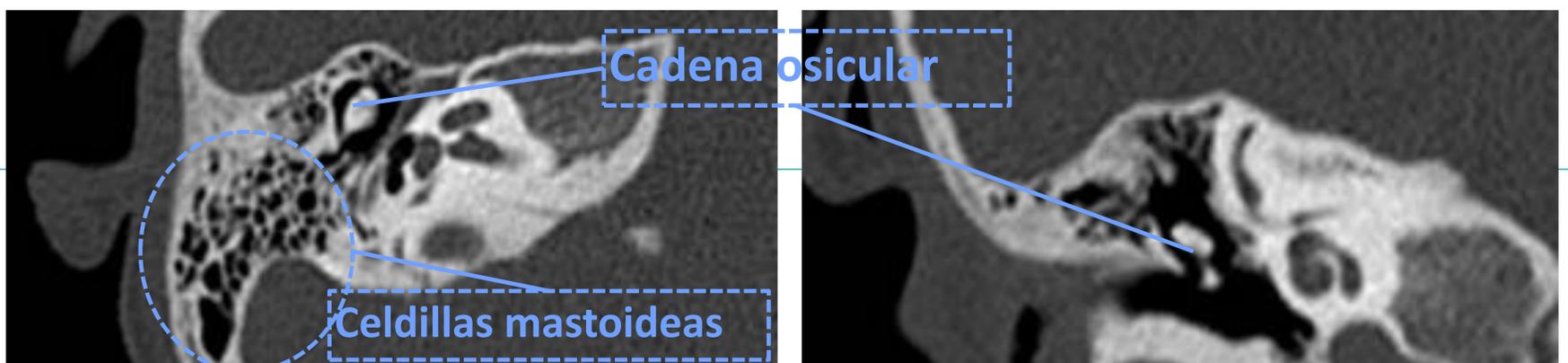
TC axial. Canal del músculo tensor del tímpano (→)



TC axial. Canal de trompa de Eustaquio (→) y el canal carotideo (*)



TC reconstrucción coronal.



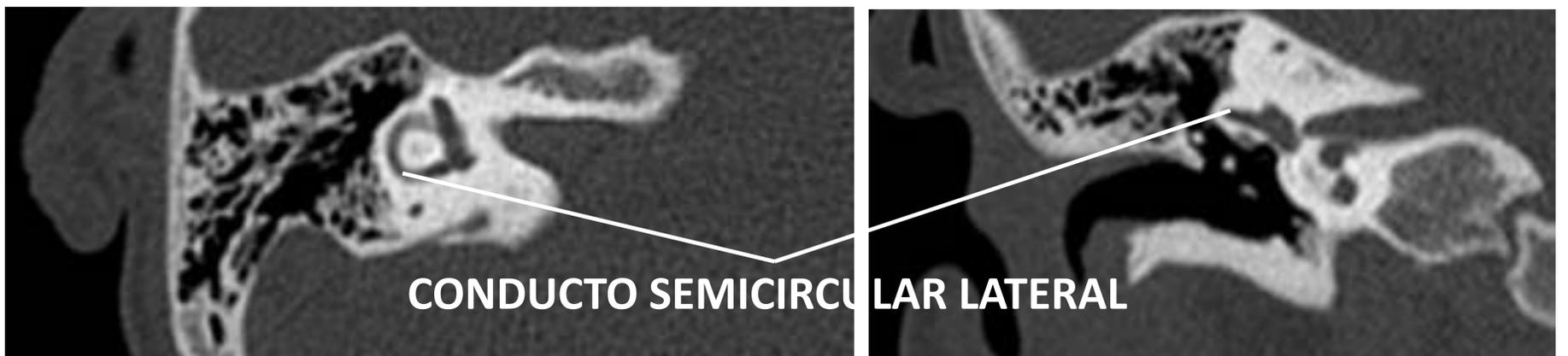
TC axial y reconstrucción coronal

REVISIÓN DEL TEMA

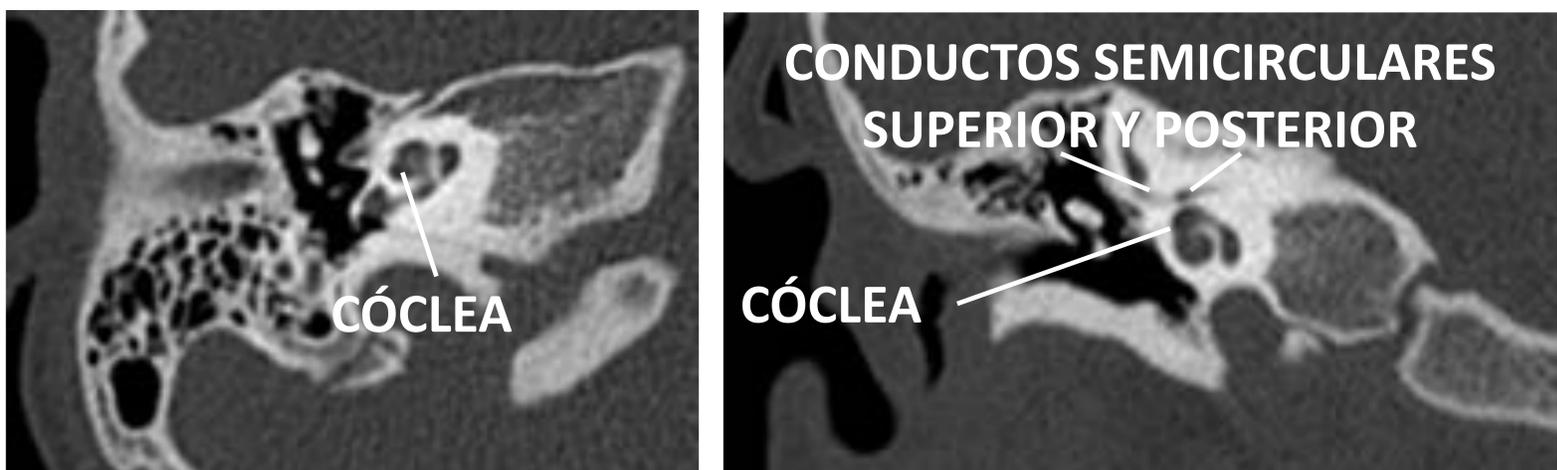
ANATOMÍA DEL OÍDO

3. OÍDO INTERNO

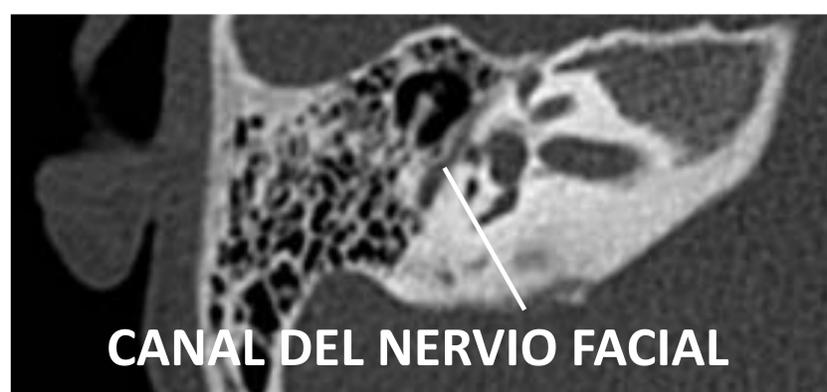
- Conductos semicirculares.
- Nervio facial y vestibular.
- Cóclea



TC axial y reconstrucción coronal



TC axial y reconstrucción coronal



TC axial

REVISIÓN DEL TEMA

SÍNDROME DE CHARGE

- Aproximadamente 1 de 8,500 a 10,000 recién nacidos.
- Causa desconocida.
- La mayoría de los casos se relaciona con un defecto genético en CHD7, cromosoma 8 y herencia autosómica dominante. Aunque un pequeño porcentaje de individuos con síndrome CHARGE no tienen una mutación identificada.

HALLAZGOS:

- C → coloboma
- H → patología cardíaca (heart)
- A → atresia de coanas
- R → retraso en el crecimiento y desarrollo
- G → anomalías genitourinarias
- E → anomalías en el oído (ear).
- Los criterios de diagnóstico se basan en una combinación de características diagnósticas mayores y menores. Según lo descrito por Blake y otros (1998), y modificado por Amiel et al (2001) y Verloes (2005).

REVISIÓN DEL TEMA

SÍNDROME DE CHARGE

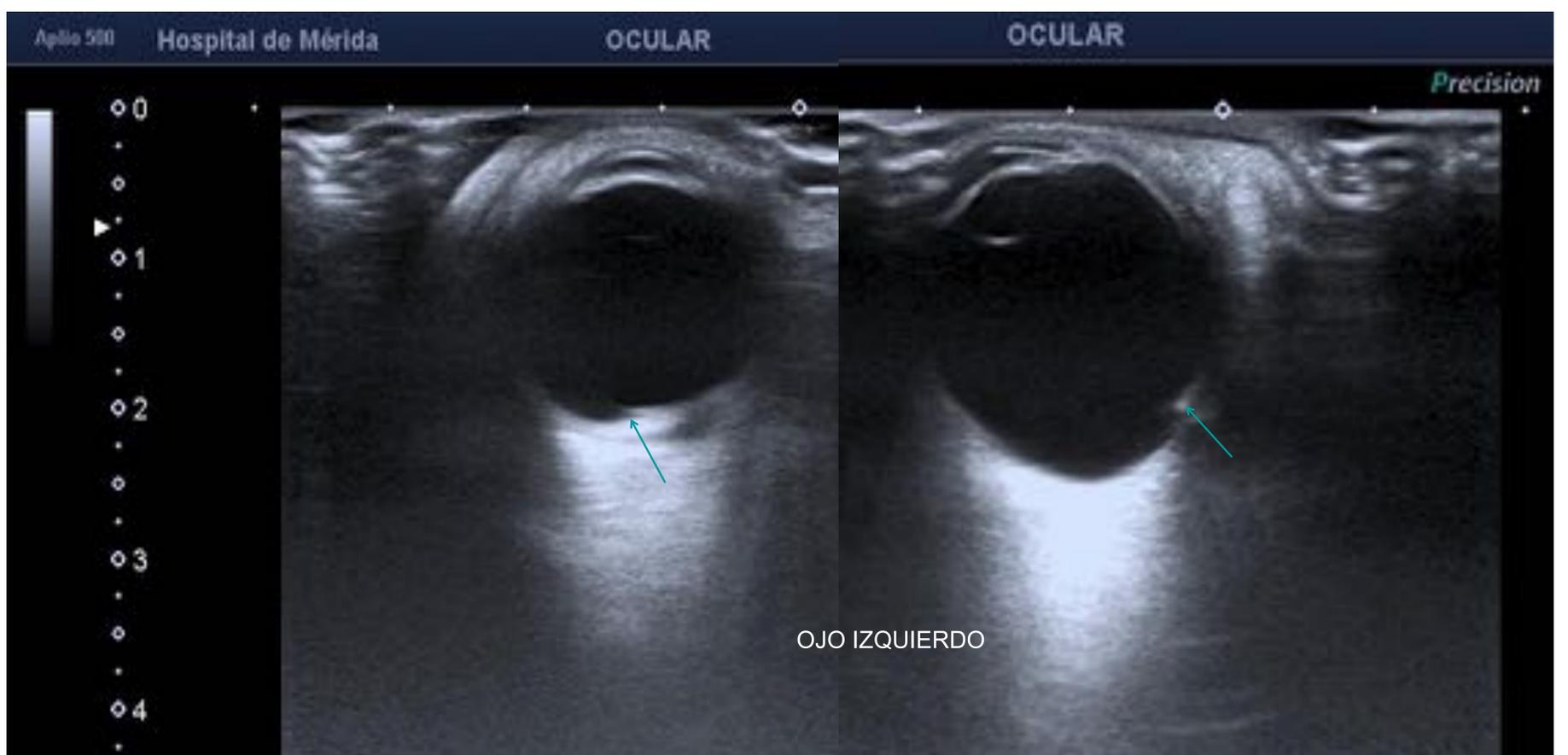
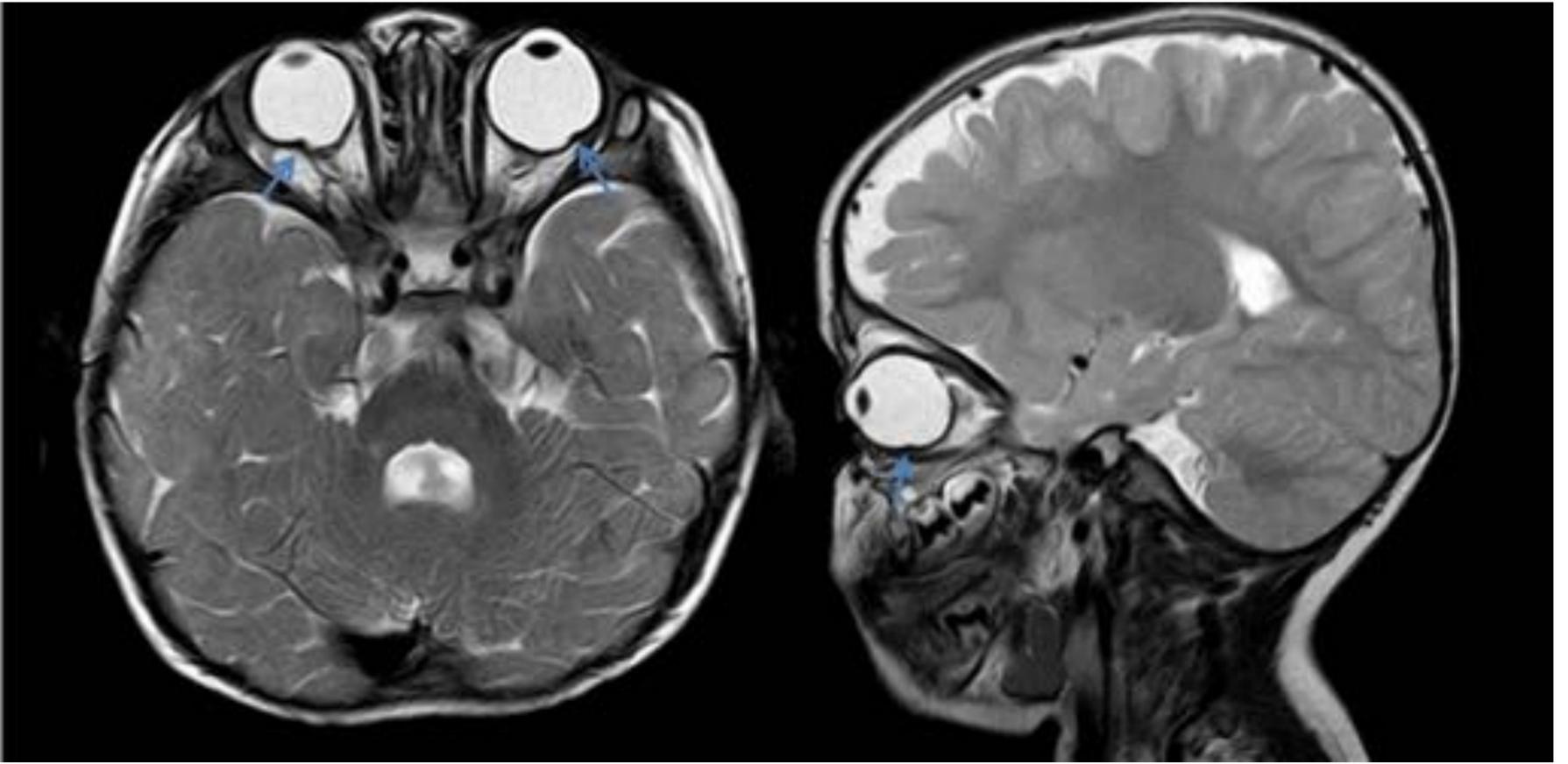


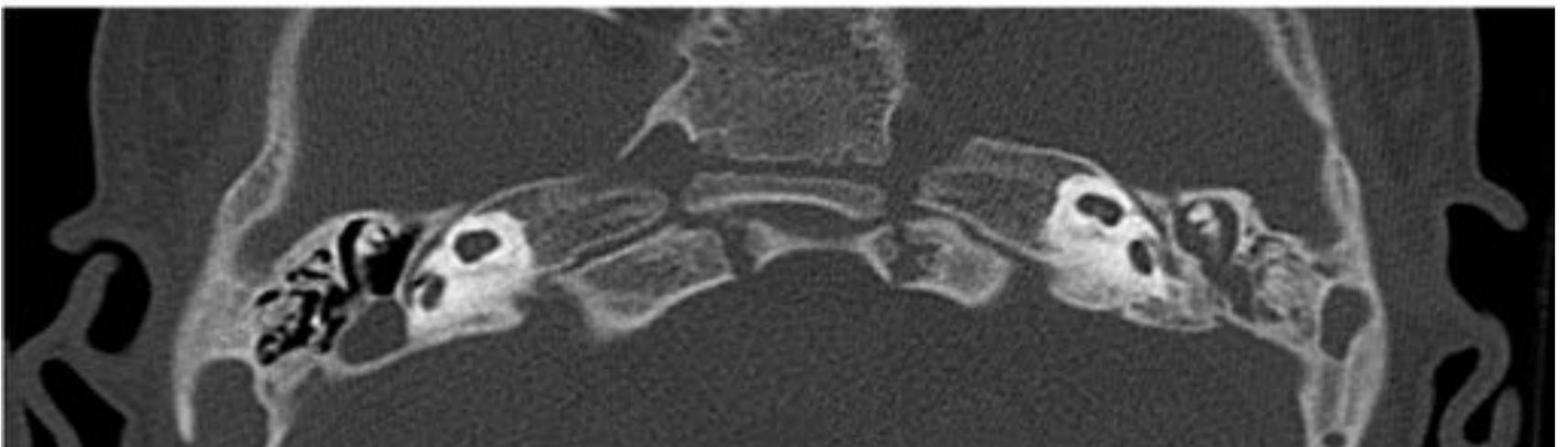
Imagen de ecografía. La flecha azul muestra en la pared posterior del ojo una excavación con hernia vitrea.

REVISIÓN DEL TEMA

SÍNDROME DE CHARGE



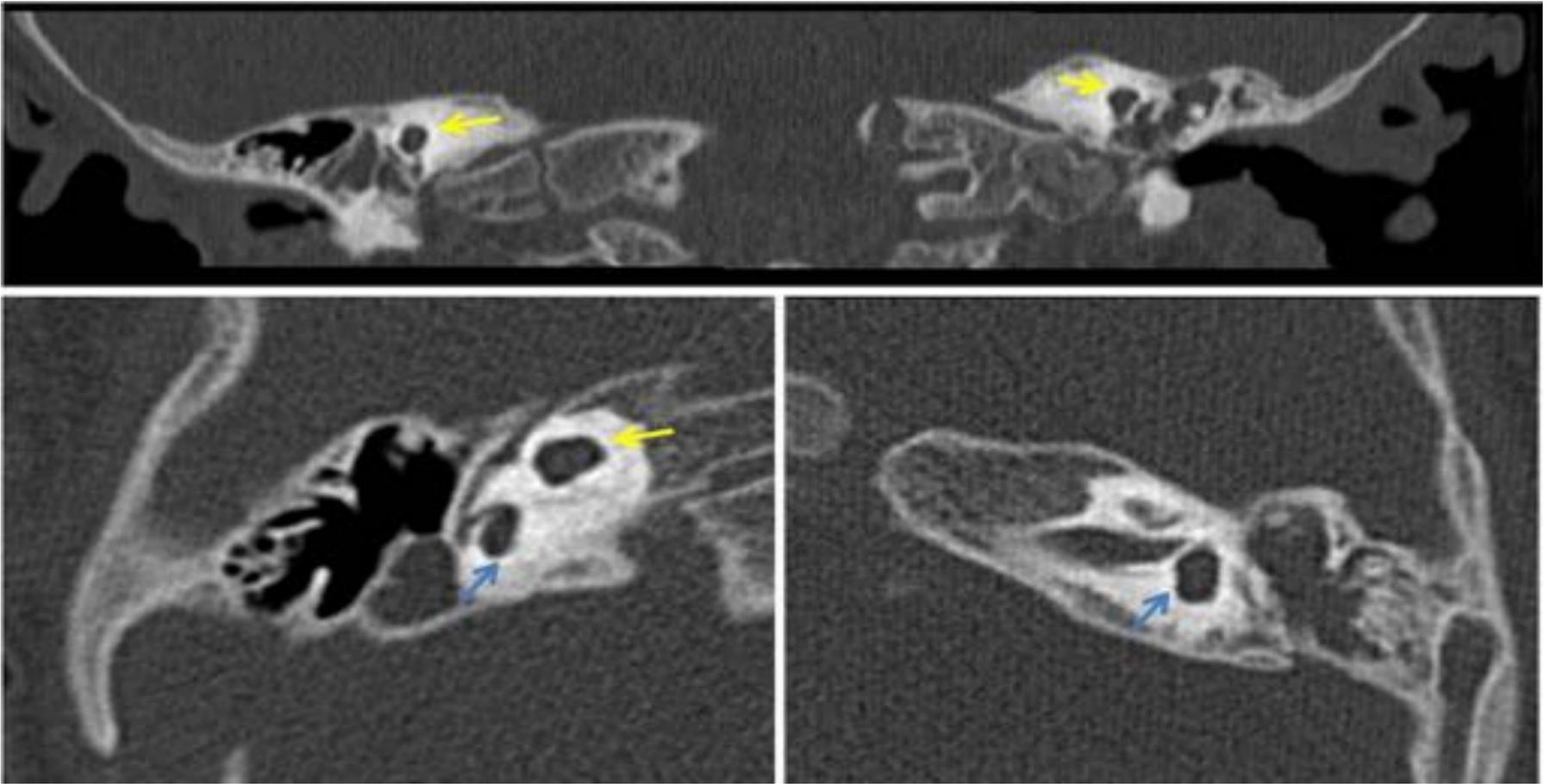
Imágenes RM axial y sagital potenciadas en T2. La flecha azul muestra en la pared posterior del ojo una excavación.



TC coronal y axial. Cóclea tipo 'IV': las vueltas basal, segunda y apical están presentes, pero el segundo giro parece acortado, lo que le da a la cóclea una apariencia asimétrica y aplanada.

REVISIÓN DEL TEMA

SÍNDROME DE CHARGE



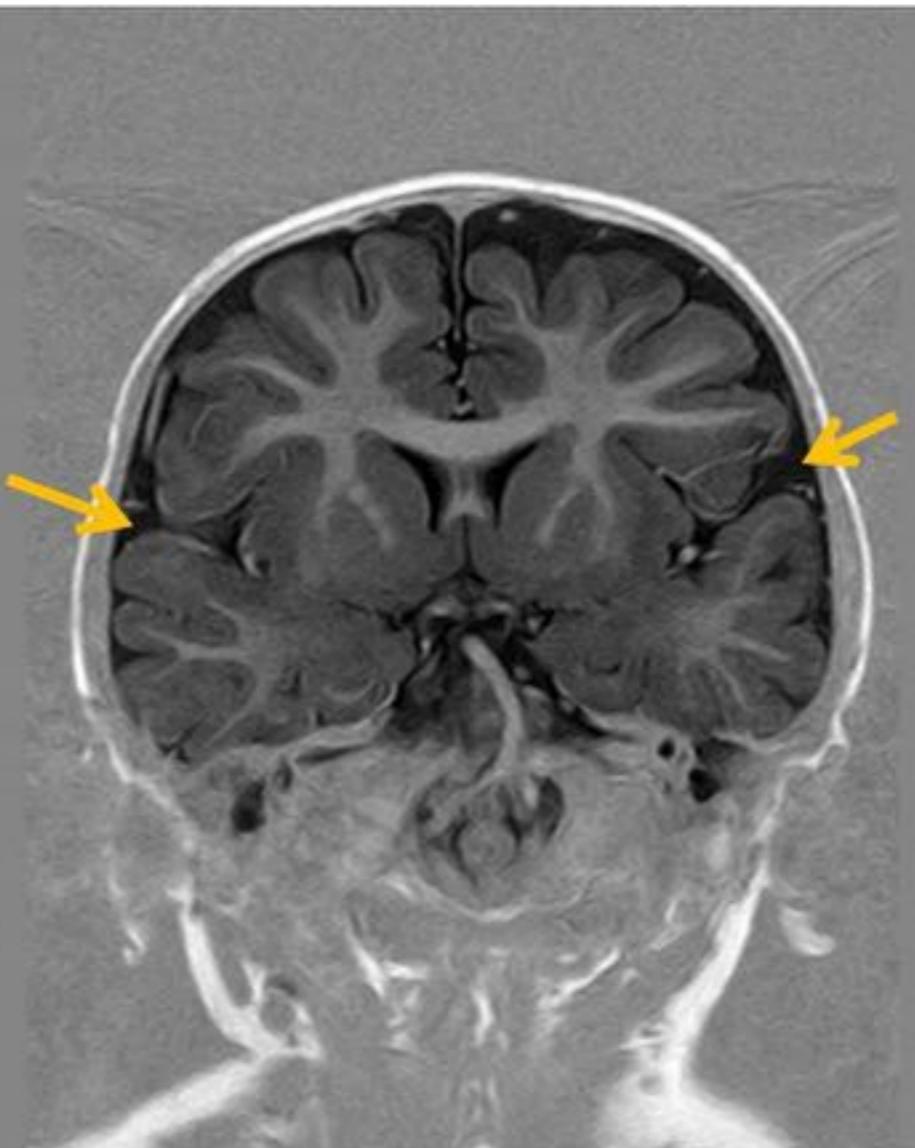
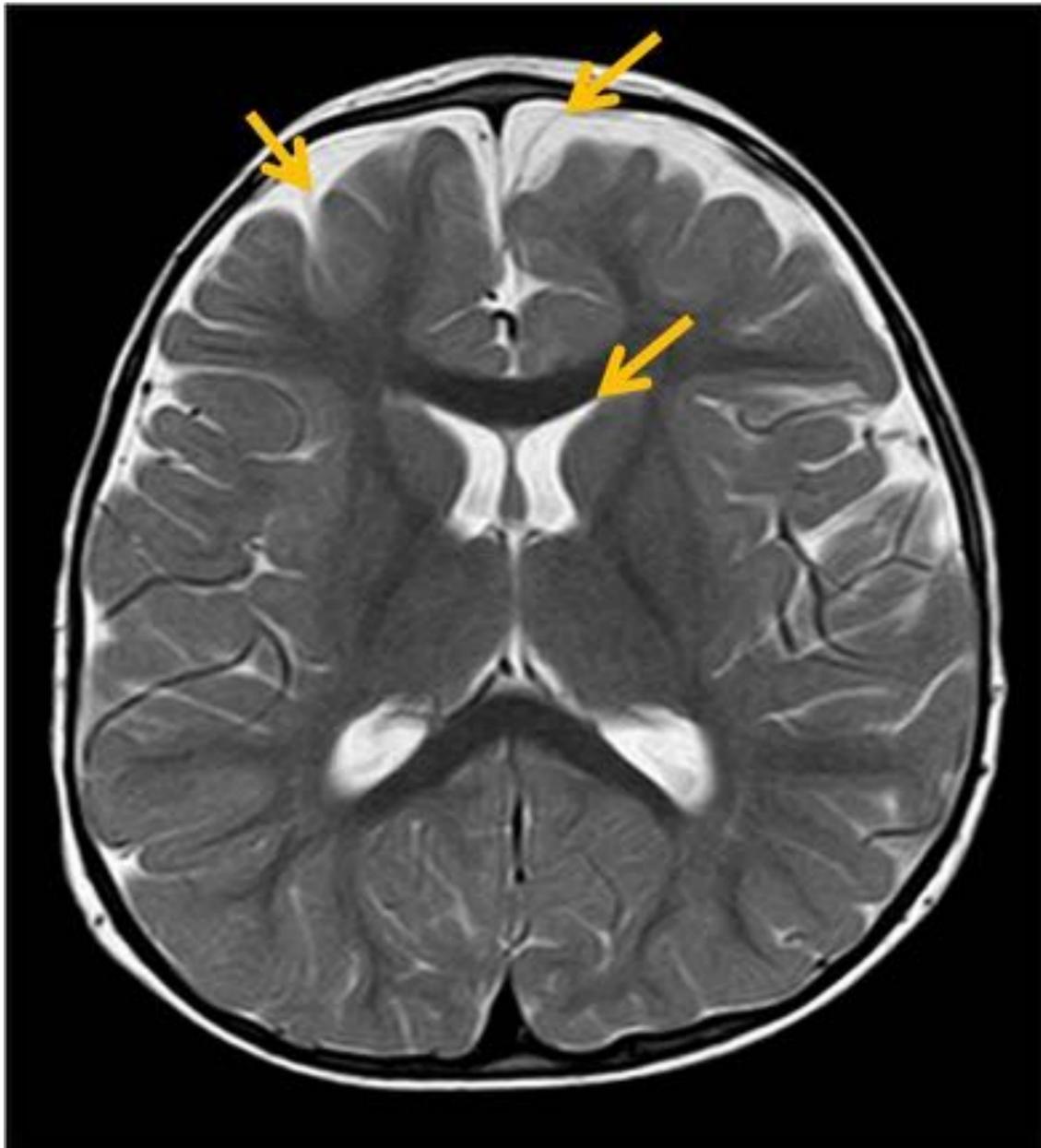
Anormalidades del sistema vestibular visto en imágenes de tomografía axial coronal y axial. Flecha amarilla: displasia y malformación del vestíbulo, formación quística. Flecha azul: dilatación del saco endolinfático.



TC imagen axial. Apertura coclear (flecha azul) muestra una cobertura coclear deficiente.

REVISIÓN DEL TEMA

SÍNDROME DE CHARGE



RM, axial ponderada en T2 y coronal secuencia de inversión-recuperación.

Las flechas indican la ampliación de los surcos frontales, el aumento de la cisura de Silvio y los ventrículos laterales.

REVISIÓN DEL TEMA

SÍNDROME DE CHARGE

- Síndrome de CHARGE definitivo: cuatro criterios mayores o tres mayores y tres menores.
- Probable síndrome de CHARGE: 1 o 2 criterios mayores y varias características menores.

Major Diagnostic Characteristics of CHARGE Syndrome

Characteristics	Manifestations	Frequency
Characteristic CHARGE syndrome ear	Outer ear: short, wide ear with little or no lobe, "snipped off" helix, prominent antihelix that is often discontinuous with tragus, triangular concha, decreased cartilage; often protruding and usually asymmetric.	80%-100%
	Middle ear: ossicular malformations	
	Mondini defect of the cochlea (determined by CT of the temporal bones)	
	Temporal bone abnormalities; absent or hypoplastic semicircular canals (determined by CT of the temporal bones)	
Ocular coloboma	Coloboma of the iris, retina, choroid, disc; microphthalmos	80%-90%
Choanal atresia or stenosis (confirmed by non-enhanced CT scan in axial sections)	Unilateral/bilateral: bony or membranous atresia/stenosis	50%-60%
Cranial nerve dysfunction	I: hyposmia or anosmia	Frequent
	VII: facial palsy (unilateral or bilateral)	>40%
	VIII: hypoplasia of auditory nerve	Frequent
	IX/X: swallowing problems with aspiration	70%-90%

Gallego Riol M, Montsech Angulo L, Arenas Moreno S, Lojo Lendoiro S, Herrero Herrero R. CHARGE Syndrome: Radiological Findings. Sociedad Europea de Radiología, 2018. C-1516.

REVISIÓN DEL TEMA

SÍNDROME DE CHARGE

- Síndrome de CHARGE definitivo: cuatro criterios mayores o tres mayores y tres menores.
- Probable síndrome de CHARGE: 1 o 2 criterios mayores y varias características menores.

Menor Diagnostic Characteristics of CHARGE Syndrome

Characteristics	Manifestations	Frequency
Developmental delay	Delayed milestones, hypotonia	≤100%
Genital hypoplasia	Males: micropenis, cryptorchidism Females: hypoplastic labia	50%-60%
	Males and females: delayed puberty secondary to hypogonadotropic hypogonadism	Frequent
Cardiovascular malformation	Including conotruncal defects, atrioventricular canal defects, and aortic arch anomalies	75%-85%
Growth deficiency	Short stature, usually postnatal with or without growth hormone deficiency	70%-80%
Distinctive facial features	Square face with broad prominent forehead, prominent nasal bridge and columella, flat midface.	70%-80%
Orofacial cleft	Cleft lip and/or palate	15%-20%
Tracheoesophageal (TE) fistula	TE defects of all types	15%-20%

Gallego Riol M, Montsech Angulo L, Arenas Moreno S, Lojo Lendoiro S, Herrero Herrero R. CHARGE Syndrome: Radiological Findings. Sociedad Europea de Radiología, 2018. C-1516.

REVISIÓN DEL TEMA

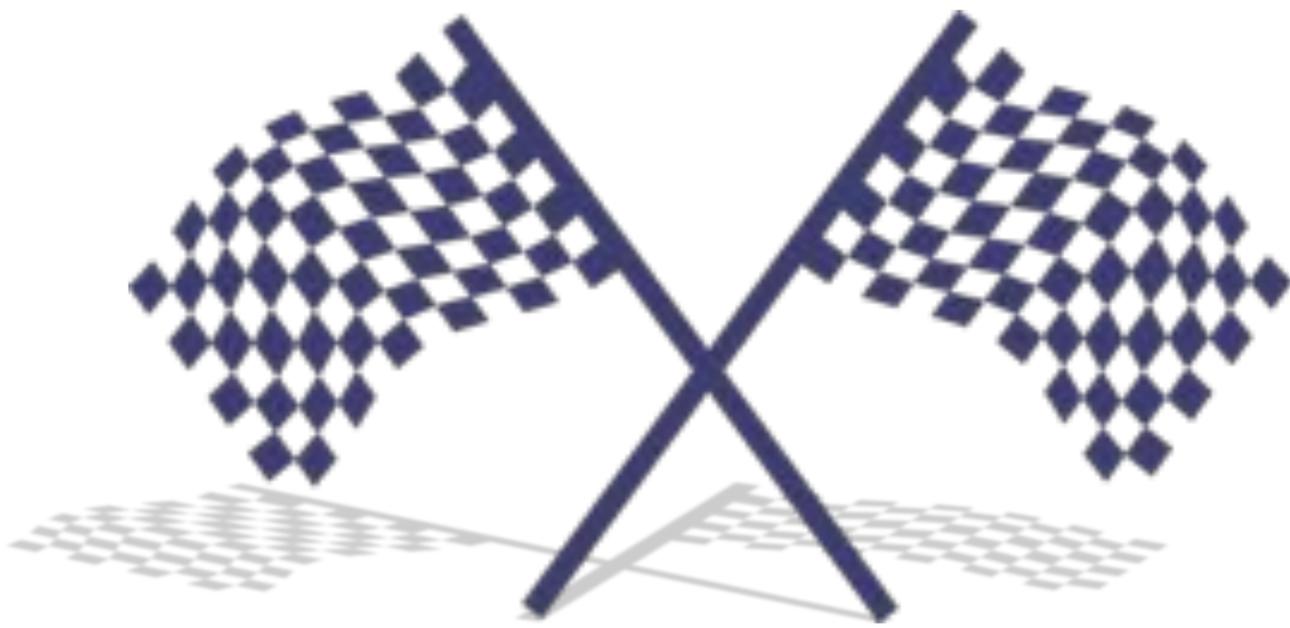
SÍNDROME DE CHARGE

Hallazgos ocasionales

- Microftalmia/ anoftalmia.
- Retraso del crecimiento intrauterino.
- Onfalocele o hernia umbilical.
- Escoliosis o hemivértebras.
- Anomalías renales, que incluyen disgenesia, herradura / riñón ectópico.
- Anomalías de la mano que incluyen polidactilia, pliegues de flexión palmar alterados.

CONCLUSIONES

El radiólogo actual tiene un papel fundamental en síndromes raros, que debido a la especialidad tan infinita que posee se hace inabarcable, por lo que a veces necesita que estas enfermedades se expliquen desde un enfoque radiológico sin tener que hacer una amplia búsqueda bibliográfica.



BIBLIOGRAFÍA

- Lalani SR, Hefner MA, Belmont JW, et al. CHARGE Syndrome. 2006 Oct 2 [Updated 2012 Feb 2]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017.
 - Head and Neck MRI Findings in CHARGE Syndrome. M.J. Hoch, S.H. Patel, D. Jethanamest, W. Win, G.M. Fatterpekar, J.T. Roland and M. Hagiwara. American Journal of Neuroradiology July 2017, DOI: <https://doi.org/10.3174/ajnr.A5297>.
 - Morimoto AK, Wiggins RH 3rd, Hudgins PA, et al. Absent semicircular canals in CHARGE syndrome: radiologic spectrum of findings. AJNR Am J Neuroradiol 2006;27:1663–71 Medline.
-