



## Actualización de los programas de detección precoz de la sordera infantil: recomendaciones CODEPEH 2019

(Niveles 2, 3 y 4 Diagnóstico, Tratamiento y Seguimiento)

## Update in early detection of pediatric hearing loss: 2019 CODEPEH recommendations

(Levels 2, 3 y 4 Diagnosis, Treatment and Monitoring)

**Autor: CODEPEH**

(Faustino Núñez<sup>1</sup>, Carmen Jáudenes<sup>1</sup>, José Miguel Sequí<sup>1</sup>, Ana Vivancov<sup>1</sup>, José Zubicaray<sup>1</sup> e Isabel Olleta<sup>2</sup>)

<sup>1</sup> Miembros de la CODEPEH.

<sup>2</sup> Audióloga Protésica y logopeda. Directora Centro de Logopedia y Audiología de Logroño.

Para referencia bibliográfica:

CODEPEH (Núñez, F. *et al.*) (2019): "Actualización de los programas de detección precoz de la sordera infantil: recomendaciones CODEPEH 2019". *Revista FIAPAS* N° 171: *Separata*.

El presente Documento de Recomendaciones CODEPEH 2019 ha sido elaborado en el marco del proyecto sobre la *Actualización de los Programas de Detección Precoz de la Sordera Infantil* (Diagnóstico, Tratamiento y Seguimiento), que ha sido desarrollado por la Confederación Española de Familias de Personas Sordas-FIAPAS, en colaboración con la Comisión para la Detección Precoz de la Sordera Infantil-CODEPEH, con la coorganización del Real Patronato sobre Discapacidad.

Son miembros de la CODEPEH:

**Dr. Faustino Núñez Batalla, presidente**

Servicio ORL, Hospital Universitario Central de Asturias-Oviedo  
En representación de la Sociedad Española de Otorrinolaringología

**Dña. Carmen Jáudenes Casaubón, vocal**

Directora de FIAPAS  
En representación de la Confederación Española de Familias de Personas Sordas

**Dr. José Miguel Sequí Canet, vocal**

Jefe de Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Gandía-Valencia  
En representación de la Asociación Española de Pediatría

**Dra. Ana Vivanco Allende, vocal**

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Central de Asturias-Oviedo  
En representación de la Asociación Española de Pediatría

**Dr. José Zubicaray Ugarteche, vocal**

Servicio ORL Infantil, Complejo Hospitalario de Navarra-Pamplona  
En representación de la Sociedad Española de Otorrinolaringología

Ha participado también en la elaboración de este Documento:

**Dª Isabel Olleta Lascarro**

Audióloga Protésica y logopeda. Directora Centro de Logopedia y Audiología de Logroño



## RESUMEN

Con la revisión de recientes evidencias científicas sobre los procesos de diagnóstico, tratamiento y seguimiento, la CODEPEH completa sus recomendaciones en relación con los programas de cribado neonatal de la hipoacusia. Es necesario actualizar algunos aspectos del diagnóstico etiológico, ordenado secuencialmente en una publicación anterior, recordando que se lleve a cabo sin retrasar el diagnóstico audiológico, que incorpora el uso rutinario de los potenciales evocados auditivos de estado estable que permiten conocer los umbrales auditivos en un rango frecuencial más extenso que los de tronco cerebral. Se reconoce la importancia de la audición binaural alertando de que la sordera unilateral no está exenta de consecuencias negativas para el desarrollo del niño, requiriendo tratamiento y seguimiento. Se recomienda la implantación coclear bilateral en los casos de hipoacusia profunda bilateral. Organizar un equipo interdisciplinario, con un adecuado sistema de información, es imprescindible para alcanzar los objetivos del tratamiento precoz de la sordera congénita, destacando el rol que desempeñan las familias en este proceso y el punto de apoyo que ofrece el Movimiento Asociativo de Familias.

**PALABRAS CLAVE:** cribado neonatal, hipoacusia, hipoacusia infantil, implante coclear, técnicas de diagnóstico auditivo, audición binaural, interdisciplinariedad, sistemas de información, rol familias.

---

## ABSTRACT

With the review of recent scientific evidences on the processes of diagnosis, treatment and follow-up, CODEPEH completes its recommendations regarding neonatal hearing screening programs. It is necessary to update some aspects of the etiological diagnosis, ordered sequentially in a previous publication. It reminds that it should be carried out without delaying the audiological diagnosis, which incorporates the routine use of steady state auditory evoked potentials that allow knowing the auditory thresholds in a more extensive frequency range than those of the brain stem. It is recognized the importance of binaural hearing by warning that unilateral deafness is not without negative consequences for the child's development, also requiring treatment and follow-up. Bilateral cochlear implantation is recommended in cases of bilateral profound hearing loss. Organizing an interdisciplinary team, with an adequate information system, is essential to achieve the objectives of early treatment of congenital deafness, highlighting the role of the families in this process and the support point offered by the Family Associative Movement.

**KEY WORDS:** neonatal hearing screening, infant hearing loss, cochlear implant, hearing diagnosis techniques, binaural hearing, interdisciplinarity, information systems, role of the families.

# Índice

1. INTRODUCCIÓN
2. DIAGNÓSTICO
  2. 1. DIAGNÓSTICO AUDIOLÓGICO
  2. 2. ESTUDIOS DE IMAGEN
  2. 3. DIAGNÓSTICO GENÉTICO
  2. 4. ESTUDIO VESTIBULAR
3. TRATAMIENTO
  3. 1. ADAPTACIÓN AUDIOPROTÉSICA INFANTIL
  3. 2. INDICACIONES IMPLANTES COCLEARES
  3. 3. LÍNEAS DE FUTURO
4. SEGUIMIENTO
  4. 1. SISTEMAS DE INFORMACIÓN
  4. 2. INFORMACIÓN Y APOYO A LA FAMILIA. ATENCIÓN TEMPRANA
  4. 3. EQUIPO INTERDISCIPLINAR
5. RECOMENDACIONES CODEPEH 2019
6. FIGURAS
7. BIBLIOGRAFÍA

La lectura de este Documento se complementa con el Documento de Recomendaciones CODEPEH, sobre la fase de Detección, emitido en 2018.

Todos los Documentos CODEPEH, y los folletos informativos complementarios, pueden ser consultados en la Biblioteca Virtual FIAPAS (<http://bit.ly/DocCODEPEH>). Descarga gratuita.

- CODEPEH (Núñez, F. *et al.*) (2014): “Sorderas sobrevenidas y diferidas en la infancia: recomendaciones CODEPEH 2014”. *Revista FIAPAS N° 151: Separata.*
- CODEPEH (Núñez, F. *et al.*) (2015): “Diagnóstico etiológico de la sordera infantil: recomendaciones CODEPEH 2015”. *Revista FIAPAS N° 155: Separata.*
- CODEPEH (Núñez, F. *et al.*) (2016): “Diagnóstico y tratamiento de la otitis media secretora infantil: recomendaciones CODEPEH 2016”. *Revista FIAPAS N° 159: Separata.*
- CODEPEH (Núñez, F. *et al.*) (2017): “Diagnóstico y tratamiento de la hipoacusia unilateral o asimétrica en la infancia: recomendaciones CODEPEH 2017”. *Revista FIAPAS N° 163: Separata.*
- CODEPEH (Núñez, F. *et al.*) (2018): “Actualización de los programas de detección precoz de la sordera infantil: recomendaciones CODEPEH 2018. Nivel 1 Detección”. *Revista FIAPAS N° 167: Separata.*
- CODEPEH (Núñez, F. *et al.*) (2019): “Actualización de los programas de detección precoz de la sordera infantil: recomendaciones CODEPEH 2019”. *Revista FIAPAS N° 171: Separata.*

## 1. INTRODUCCIÓN

En las últimas décadas hemos asistido a un crecimiento sostenido en los conocimientos acerca de las causas y el tratamiento óptimo de la hipoacusia neurosensorial pediátrica. El importante avance en el campo de la genética molecular, fundamentalmente, así como en el diagnóstico por imagen, junto a la ausencia de un protocolo consensuado del proceso diagnóstico, una vez confirmada la presencia de una sordera tras el cribado neonatal, motivó que la Comisión para la Detección Precoz de la Hipoacusia Infantil (CODEPEH) publicara sus recomendaciones para el diagnóstico etiológico (Núñez *et al.*, 2016a: 193-218). Dicho documento dejó establecida una secuencia ordenada para la investigación de las causas de una hipoacusia congénita, donde se recomienda la realización de estudios genéticos, como segundo paso después de la exploración y estudio de la historia clínica, dado que, entre las pruebas complementarias disponibles, ofrecen el mejor rendimiento diagnóstico al identificar una causa genética en el 44 % de los pacientes con una hipoacusia neurosensorial bilateral (Sloan-Heggen *et al.*, 2016: 441-50).

También en este paso se recomendó el estudio del citomegalovirus, la causa infecciosa más prevalente de hipoacusia congénita y que ha sido objeto de especial atención en las últimas recomendaciones de la CODEPEH (Núñez *et al.*, 2019: 201-220). El impacto que ha supuesto el CMVc en los programas de cribado neonatal de la hipoacusia es tan importante que ha motivado la modificación del algoritmo de los mismos (Núñez *et al.*, 2015: 163-186).

### ***Asistimos a un crecimiento en el conocimiento de las causas y tratamiento óptimo de la sordera infantil***

Las pruebas de imagen, tercer paso de la evaluación diagnóstica, tienen como fin la identificación de causas anatómicas de la misma y el estudio de los candidatos a tratamiento quirúrgico. Las dos técnicas que se emplean, la tomografía computarizada (TC) y la resonancia magnética (RM), tienen un rendimiento diagnóstico proporcional a la gravedad de la hipoacusia, siendo superior para la RM que para la TC (Beeck Calkoen *et al.*, 2018: 180-185).

Siempre que sea posible, las pruebas audiológicas han de llevarse a cabo de forma paralela al diagnóstico etiológico, siendo prioritaria la realización de las pruebas audiométricas con el fin de garantizar los objetivos del programa de cribado neonatal. Tanto si se adaptan audífonos como si se opta por implantes auditivos, la finalidad última es el temprano y óptimo desarrollo de la escucha, el habla y el

lenguaje, dentro de las etapas evolutivas que corresponde para situar al niño con sordera en igualdad de condiciones que sus pares oyentes en el momento de iniciar su proceso educativo y de escolarización (Leigh *et al.*, 2013: 443-450; Núñez *et al.*, 2018: 259-280; Núñez *et al.*, 2019: 201-220).

El implante coclear es uno de los más importantes avances en el tratamiento de la hipoacusia profunda, fue aprobado como tratamiento de la sordera, para su uso en adultos, en 1985 y, en niños, en 1990. Desde entonces las indicaciones han evolucionado y se han ampliado con la experiencia clínica, como es el caso de la implantación con menores umbrales audiológicos, la estimulación electroacústica cuando existe audición residual y la implantación en hipoacusia unilateral (HU) (Carlson *et al.*, 2015: 43-50; Gantz *et al.*, 2016: e118-125; Peters *et al.*, 2016: 713-721).

Todo lo antes dicho por la CODEPEH en sus recomendaciones sobre el proceso de cribado, diagnóstico y tratamiento, cobra sentido en este nuevo trabajo y el correspondiente a 2018. En ambos se ha tratado de revisar todos los pasos del proceso, incorporando los conocimientos que surgen de las numerosas evidencias científicas, quedando patente, tal como ha sido reconocido científicamente, el rol que desempeñan las familias en todo este proceso y, en términos generales, en el desarrollo educativo y social de los niños con sordera, por lo que el Movimiento Asociativo de Familias ha de ser un punto de apoyo a lo largo de todas las etapas, como parte del equipo interdisciplinar.

Por todo ello, la CODEPEH considera necesario formular nuevas recomendaciones que completen la propuesta para la actualización de los programas de cribado auditivo con las evidencias más recientes respecto a los progresos vinculados con la aplicación de los programas en sus niveles 2, 3 y 4: diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

## 2. DIAGNÓSTICO

### 2.1. Diagnóstico Audiológico

A pesar de que en un documento anterior de la CODEPEH (Recomendaciones 2015) sobre el diagnóstico etiológico de la hipoacusia se realizó una revisión exhaustiva del estado de la cuestión (Núñez *et al.*, 2016a: 193-218), continuamente se producen nuevos avances para la correcta utilización de los medios diagnósticos disponibles.

Actualmente no existen variaciones en la secuencia diagnóstica aconsejada (Figura 1). Se dispone de una serie de pruebas auditivas, objetivas y subjetivas, adaptadas a la edad y posibilidad de colaboración del niño. Las distintas exploraciones auditivas serán complementarias entre sí, por lo que no se puede utilizar un solo tipo de prueba para establecer un diagnóstico y tratamiento adecuados.

### 2.1.1. Pruebas objetivas

#### ● Timpanometría e Impedanciometría

Ambas pruebas evalúan la situación anatómica del oído medio y su función, al introducir, mediante una sonda, un tono puro de 1000 hercios (Hz) para niños menores de un año en el conducto auditivo externo (CAE) y de 226 Hz en el resto de casos (Kei *et al.*, 2003: 20-28) y hacer variar la presión en el conducto mediante una bomba. Como resultado se obtienen tres curvas básicas de Jerger (Jerger, 1970: 311-324) y las curvas de Baldwin en menores de 9 meses (Baldwin, 2006: 417-427).

Por medio del reflejo estapedial se puede estudiar el arco reflejo del VII y del VIII par craneal y con ello obtener información de lesiones cocleares y retrococleares.

#### ● Otoemisiones Acústicas (OEA)

Desde que en 1978 Kemp describiera las OEA (Kemp, 1978: 1386-1391) se han convertido en un elemento estándar de la batería de pruebas audiológicas pediátricas. Las dos más utilizadas clínicamente son las otoemisiones acústicas provocadas transitorias (TEOEA), que se aplican fundamentalmente en los programas de cribado neonatal, y los productos de distorsión (DPOEA), más útiles para el estudio de la ototoxicidad por cisplatino.

En el plano diagnóstico, las OEA son imprescindibles para diferenciar la lesión coclear o retrococlear (6,5 % de las sorderas), dado que su presencia asociada a unos potenciales evocados auditivos (PEA) patológicos ayuda a definir la topografía de la lesión (Boudewyns *et al.*, 2016: 993-1000; Zubicaray *et al.*, 2014: 1-15).

**Los potenciales evocados de estado estable son una prueba segura e indispensable en la fase diagnóstica**

#### ● Potenciales Evocados Auditivos de Tronco Cerebral (PEATC)

Fueron descritos en 1967 por Sohmer y Feinmesser (Sohmer y Feinmesser, 1967: 427-435). Se basan en la respuesta electrofisiológica a la estimulación de la vía auditiva hasta el colículo inferior en el tronco del encéfalo.

Además de determinar el umbral mediante la onda V, el análisis de las latencias e interlatencias del resto de las ondas ayuda a conocer la localización topo-lesional (Sohmer y Feinmesser, 1967: 427-435). La respuesta obtenida informa sobre el estado de las altas frecuencias, entre 2000 y 4000 Hz, sin embargo, tiene muy poca sensibilidad en las frecuencias bajas. Los tiempos de las latencias no se normalizan hasta el primer año de vida, lo que se debe

tener en cuenta sobre todo en los grandes prematuros (Bakhos *et al.*, 2017: 325-331).

#### ● Potenciales Evocados Auditivos de Estado Estable (PEAee)

Se describieron en primer lugar para estímulos visuales y fueron definidos por Regan (Regan, 1989). Los potenciales de estado estable son respuestas periódicas cuasi-sinusoidales, cuyas características de amplitud y fase se mantienen estables a lo largo del tiempo (Pérez Ábalo *et al.*, 2003: 42-50).

Permiten determinar los umbrales en diversas frecuencias (500, 1000, 2000 y 4000 Hz), sin requerir la participación del sujeto. Los estudios de correlación con audiometría de tono puro han confirmado la validez en poblaciones neonatales, pediátricas y adultos jóvenes con audición normal (Torres-Fortuny *et al.*, 2016: 375-379). También sirven para detectar umbrales residuales en niños pequeños en ausencia de respuesta en los PEATC (Grasel *et al.*, 2015: 1-7).

Entre las ventajas de los PEAee, además de su total objetividad, ya que no dependen ni del paciente ni del explorador, destaca que se pueden realizar en varias frecuencias consiguiendo una gráfica superponible a una audiometría y que son más eficaces para detectar restos auditivos en sorderas profundas. Se pueden realizar en ambos oídos de forma simultánea, lo que aporta rapidez al estudio. En los lactantes los umbrales casi no se modifican con la edad a pesar de que sí se afectan por la maduración (Martínez Beneyto *et al.*, 2014: 171-181). En los niños pretérmino se observa un aumento de los umbrales (Yang *et al.*, 2017: 661-667). En la neuropatía auditiva y en las secundarias a lesión cerebral están alterados.

Los PEAee, a diferencia de los PEATC, no permiten conocer el diagnóstico topo-lesional.

Aún no hay suficiente evidencia científica para recomendarlos en la fase de cribado, aunque cabe esperar que en un futuro los PEAee puedan ser utilizados dando una información frecuencial de los umbrales más amplia.

Este método de exploración debe ser incluido dentro del estudio de la audición en neonatos y niños para obtener una pronta aproximación a los umbrales auditivos en los casos de sospecha de hipoacusia, facilitando la adaptación audioprotésica temprana en niños muy pequeños (Núñez, F. *et al.*, 2016b: 193-200; Vlastarakos *et al.*, 2017: 464-468).

### 2.1.2. Pruebas subjetivas

Conviene recordar que las pruebas subjetivas son imprescindibles para la confirmación y estudio evolutivo de las sorderas.

#### ● Audiometría Tonal Liminar

Se mide en decibelios (dB) y se evalúan las frecuencias de 250, 500, 1000, 2000, 3000, 4000, y 8000 Hz. Los umbrales se confirman cuando se responde el 50 % de las veces al tono enviado. Se debe medir la vía aérea y la vía ósea.

## Las pruebas subjetivas son imprescindibles para la confirmación y estudio evolutivo de las sorderas

### ● Audiometría verbal o logaudiometría

Se realiza mediante la emisión de palabras que el niño escucha y debe repetir o señalar en dibujos. El umbral se establece cuando el niño repite el 50 % de las palabras de forma correcta, además sirve para ver cómo se comporta en la discriminación del lenguaje a distintas intensidades.

### ● Audiometría de observación de la conducta

Este tipo de audiometría se describe por primera vez en 1944 (Ewing y Ewing, 1944: 309-338). Se realiza a niños menores de 9 meses y se pueden llevar a cabo con voz, tonos *warble* (FM) o banda estrecha. Las respuestas pueden ser: reflejo de la cabeza o las extremidades, sobresalto en todo el cuerpo, succión, parpadeo, elevación de las cejas o el cese de ciertos comportamientos, como el movimiento o la succión. La observación conductual es una medida subjetiva de la capacidad auditiva y no proporciona información específica de frecuencia.

### ● Audiometría de refuerzo visual

Se puede realizar desde los 6 meses de edad hasta el año aproximadamente. El niño es recompensado visualmente con luz y juguetes animados al girar la cabeza hacia la fuente de sonido. Para ello, se le entrena previamente mediante condicionamiento. Nos puede dar información en frecuencias de 250 a 8000 Hz.

### ● Audiometría de juego

Se realiza normalmente a niños desde los 30 meses a los 5 años, aunque en algunos casos puede aplicarse a partir de los 24 meses y a pacientes con discapacidades que no colaboren en una audiometría tonal convencional. Al niño se le enseña a realizar una tarea simple, como colocar un bloque en un balde o similar cada vez que escucha un sonido (Pitarch *et al.*, 2014: 217-228).

## 2.2. Estudios de Imagen

Las pruebas de imagen son esenciales dentro del estudio para la implantación coclear, sin embargo, en la actualidad no existe un consenso acerca de la modalidad de estudio más adecuada. Aunque en un documento anterior de la CODEPEH sobre el diagnóstico etiológico de la hipoacusia (Núñez *et al.*, 2016a: 193-218) se revisaron las indicaciones preferentes para la realización tanto de la tomografía computarizada (TC), como de la resonancia magnética (RM), es interesante

complementarlo con el estado actual de las indicaciones de pruebas de imagen en el contexto de la valoración del candidato a implante coclear.

Históricamente la TC de alta resolución ha sido la prueba de imagen estándar para la valoración prequirúrgica del implante coclear. Aunque la máxima información se consigue con la realización conjunta de una RM y una TC de alta resolución, este enfoque puede no ser la forma más eficiente de emplear los recursos, además de someter a los niños a una innecesaria exposición a radiación y anestesia.

Existen muchos estudios retrospectivos sobre el uso dual de estas pruebas de imagen con conclusiones variadas. Según unos, ambas pruebas son importantes para analizar el estado del oído interno de los niños con una hipoacusia neurosensorial de origen desconocido (Jallu *et al.*, 2015: 341-346). Otros estudios sugieren que la RM sola es suficiente, al ofrecer una visualización directa del VIII par craneal e identificar hallazgos relevantes para la implantación a nivel del oído interno y del sistema nervioso central (Liming *et al.*, 2016: 251-258).

## La resonancia magnética debe ser la prueba de imagen de elección

En una reciente revisión (Siu *et al.*, 2019: 2627-2633), donde se propone un algoritmo (Figura 2) para la indicación de pruebas de imagen en el candidato para la implantación coclear, se demostró que, en una gran parte de los casos, se puede emplear la RM sola para la evaluación preoperatoria del niño con hipoacusia que requiere un implante coclear, dado que la mayoría de los pacientes presentan una anatomía normal y serán implantados sin ninguna incidencia. La necesidad adicional de contar con una TC surge en un pequeño porcentaje de los candidatos a implante y puede predecirse basándose en el estudio de ciertas características recogidas en la historia clínica, en la exploración física o directamente por anomalías detectadas en la RM inicial. En estos casos, la TC será de utilidad para definir el curso del nervio facial y para detallar anomalías en la anatomía ósea que pudieran dificultar el hallazgo de las referencias quirúrgicas para el abordaje de la cóclea durante la implantación.

La reducción de la innecesaria exposición a la radiación en los niños es otro importante motivo para limitar la realización de TC. Es bien conocida la relación que existe entre la exposición a radiaciones por la realización de pruebas de imagen en la niñez y el posterior desarrollo de enfermedades malignas (Pearce *et al.*, 2012: 499-505) y cataratas, hecho que supone una evidencia suficiente para justificar que se limite en lo posible dicha exposición (Niu *et al.*, 2012: 1020-1026).

## 2.3. Diagnóstico Genético

Hasta un 60 % de las hipoacusias neurosensoriales congénitas o de inicio precoz están producidas por factores

genéticos, apareciendo habitualmente en ausencia de historia familiar de sordera. Como reflejaba el documento de la CODEPEH de 2018 acerca del cribado universal (Núñez *et al.*, 2019: 201-220), estos programas tienen limitaciones para la detección de hipoacusias leves y moderadas, las de inicio tardío o sobrevenidas y/o las que progresan tras el nacimiento. Dado que muchas hipoacusias producidas por causa genética no pueden ser detectadas mediante el cribado universal actual, existen estudios en los que se combina éste con un cribado genético para las mutaciones causantes de hipoacusia más frecuentes (Wang *et al.*, 2011: 535-542). Estos estudios demuestran que el porcentaje de detección de casos de hipoacusia mediante una prueba combinada auditiva y genética superaba al porcentaje de los casos detectados de forma aislada por una u otra prueba independientemente (Sun *et al.*, 2015: 766-770).

En el estudio diagnóstico genético, las alteraciones más frecuentemente encontradas se localizan en el GJB2 (conexina 26), que es la variante mundial más frecuente (Morton y Nance, 2006: 2151-2164).

### **El diagnóstico genético aporta muchos beneficios. En el futuro, ayudará a mejorar el tratamiento**

También son relativamente frecuentes las mutaciones del gen mitocondrial MTRNR1 que se pueden manifestar con una hipoacusia inducida por tratamiento con aminoglucósidos (del Castillo *et al.*, 2002: 243-249). Aunque las alteraciones en los genes GJB2 y GJB6 (locus DNFB1) explican entre un 10 y un 40 % de los casos (Burke *et al.*, 2016: 77-86; Chan y Chang, 2014: E34-53), dependiendo de la población, muchos casos quedan sin diagnosticar después del estudio de los mismos. Esto no resulta extraño puesto que la hipoacusia está presente en más de 400 alteraciones sindrómicas y se han relacionado más de 100 genes con las hipoacusias neurosensoriales no sindrómicas. Por ello, la secuenciación de nueva generación (NGS) ha supuesto un avance en el estudio de estos pacientes (Sabatini *et al.*, 2016: 319-328; Cabanillas *et al.*, 2018: 58; Mutai *et al.*, 2013: 172).

Teniendo en cuenta las recomendaciones de la CODEPEH, una vez confirmado un nuevo caso de hipoacusia neurosensorial no sindrómica, se debe realizar el estudio de la infección por citomegalovirus (CMV) y se recomienda un despistaje genético (Núñez *et al.*, 2016a: 193-218). El hecho de poder obtener el diagnóstico genético tiene muchos beneficios, tanto para el paciente como para los progenitores, puesto que aporta información acerca de la herencia, ayuda a distinguir causas sindrómicas, aporta información acerca de la evolución de la sordera y podría prevenir ciertos desencadenantes que produzcan

o empeoren el grado de hipoacusia. En el futuro, ayudará a mejorar el tratamiento de elección, que podrá dirigirse específicamente a cada mutación detectada (Sommen *et al.*, 2016: 812-819; Géléoc *et al.*, 2014: 1241062; Alford *et al.*, 2014: 347-355).

Actualmente, los test basados en la secuenciación de nueva generación (NGS), en el ámbito de la hipoacusia, están sustituyendo a los test basados en la secuenciación de genes individuales, pero están limitados por nuestro conocimiento actual de los genes implicados en sorderas. Otros test utilizan capturas de exones dirigidos a la enfermedad, la secuenciación completa (WES) busca encontrar variaciones en todos los exomas del genoma, por lo que podría encontrar genes relacionados con la hipoacusia que aún no se conocen y la secuenciación completa del genoma (WGS), que no se limita solo a los exones, sino que puede identificar cambios fuera de los exones que pueden relacionarse con hipoacusia.

Las recomendaciones de la American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) incluyen el estudio genético según las siguientes directrices: si se sospecha una hipoacusia sindrómica, se realizarán estudios genéticos dirigidos a los genes sospechados, y si la sospecha se dirige a una no sindrómica, se realizarán estudios de genes aislados, como GJB2/GJB6, paneles de genes o NGS basados en sospecha clínica (Alford *et al.*, 2014: 347-355).

Las últimas recomendaciones sugieren como primera opción la secuenciación de la NGS limitada a un panel de genes determinado según la etnicidad de la población a estudiar (D'Aguillo *et al.*, 2019: 1-17).

Uno de los problemas de la secuenciación de nueva generación (NGS) es la interpretación clínica de los hallazgos. En algunos estudios, se ha observado que hasta un 30 % de las variantes genéticas que se habían descrito como causa de enfermedad en la literatura, se podrían haber malinterpretado (Boycott *et al.*, 2013: 681-691).

Dentro de las NGS se pueden realizar paneles genéticos, dirigidos a una enfermedad o alteración en concreto, o a la secuenciación del genoma completo (WES) (Shearer *et al.*, 2013: 627-634). Esta última aumenta el riesgo de que se produzcan hallazgos secundarios, entendiéndose éstos como variantes identificadas de genes que no tienen que ver con la enfermedad o motivo por el que se realiza el test genético (Green *et al.*, 2013: 565-574). Se han realizado comparativas entre WES y paneles dirigidos a la enfermedad en otras alteraciones, por ejemplo, trastornos oculares, encontrándose que los paneles dirigidos mejoran la precisión. Esta es la principal razón por la que se realizan estos paneles en el estudio etiológico de la hipoacusia (Consugar *et al.*, 2017: 253-261; Rehm *et al.*, 2013: 733-747).

La progresiva disminución del coste, así como la mejora en la calidad de la WES/WGS (secuenciación del genoma completo), probablemente sustituyan los paneles por estu-

dios no dirigidos en un futuro (Cabanillas *et al.*, 2018: 58). De hecho, en algunos estudios publicados, se utiliza la WES como método de diagnóstico de la etiología de la hipoacusia, combinada con otras técnicas genéticas (microarray) (Downie *et al.*, 2017: e000119).

## 2.4. Estudio Vestibular

Los niños que presentan hipoacusia tienen mayor riesgo de padecer un trastorno vestibular (Cushing *et al.*, 2008: 1814-1823) por la estrecha relación embriológica de las estructuras auditivas y vestibulares del oído interno (Tribukait *et al.*, 2004: 41-48). Dependiendo del protocolo de estudio de la función vestibular utilizado, la etiología y el grado de hipoacusia, los trastornos vestibulares afectan entre el 38 % y el 91 % de los niños con hipoacusia neurosensorial, aunque ésta sea leve o, incluso, unilateral (Martens *et al.*, 2019: 196-201). El sistema vestibular es una función sensorial aferente imprescindible para el control del equilibrio, por ello su alteración provoca un cuadro de desequilibrio y retraso en el desarrollo motor del niño que, sumado a una hipoacusia, afectará negativamente al desarrollo de la orientación espacial y la atención e, indirectamente, influirá en la autoestima, el desarrollo psicosocial, la lectura, la escritura y la capacidad de aprendizaje.

### ***El cribado vestibular posibilitaría un diagnóstico temprano de cualquier alteración sobre el desarrollo motor y el equilibrio***

Aunque la literatura alerta del riesgo de aparición de un trastorno vestibular en niños con hipoacusia, en la actualidad no se realiza una valoración rutinaria de esta función. Habitualmente se restringe solo a los candidatos a implantación coclear (Jacot *et al.*, 2009: 209-217) y a los niños con una disfunción vestibular manifiesta.

El estudio de la función vestibular en general es complejo, no obstante, se ha objetivado que es factible llevarlo a cabo en población infantil con ciertas adaptaciones (Dhont *et al.*, 2019: 490-493). Para compensar la falta de valoración vestibular en los niños con hipoacusia congénita se ha propuesto la realización de un cribado vestibular con el fin de posibilitar que el diagnóstico temprano de trastornos a dicho nivel permita una valoración motora y rehabilitación, si fueran necesarias. El cribado vestibular se realiza mediante una prueba denominada Potencial Evocado Miogénico Vestibular Cervical (cVEMP): se estimula auditivamente por vía ósea (*tone burst* de 500 Hz a 59 dBHL) mientras se recoge la actividad electromiográfica del músculo esternocleidomastoideo, consistente en la observación de una respuesta reproducible con dos picos. En caso de que el resultado de la prueba sea normal, no se somete al niño a más revisiones y,

de no ser así, se deriva para una valoración de su adecuado desarrollo (Dhont *et al.*, 2019: 490-493).

El cVEMP puede ser implementado con éxito en los niños de corta edad. Aunque la sensibilidad de la prueba puede ser variable dependiendo de las condiciones de realización, brinda información diagnóstica en la mayoría de los casos.

Los cVEMP pueden llevarse a cabo en cualquier clínica audiológica donde se disponga de un aparato de potenciales evocados, por lo que se recomienda que los profesionales que se dedican a la audiológica pediátrica incorporen esta técnica para la valoración de los trastornos vestibulares, tan frecuentemente asociados a la hipoacusia congénita (Zhou *et al.*, 2014: 1-6).

## 3. TRATAMIENTO

### 3.1. Adaptación Audioprotésica Infantil

El objetivo principal de la amplificación auditiva es proporcionar a un niño con discapacidad auditiva la oportunidad de tener acceso a un entorno sonoro y, en especial, al habla. Entre los objetivos de la amplificación hay que destacar que se debe proporcionar una distorsión mínima del sonido, potenciar el desarrollo de una estrategia de procesamiento de la señal adecuada, seleccionar las características que maximicen la audibilidad de la señal deseada y la reducción del ruido, además de ofrecer flexibilidad, tener facilidad de conexión a dispositivos externos y garantizar la comodidad física que permita el uso diario constante.

En la edad infantil la evaluación auditiva y el tratamiento audioprotésico tienen una serie de peculiaridades. El rango de edad de 0 a 6 años es el que más dificultades plantea en cuanto a la evaluación y habilitación auditiva.

### ***La adaptación de audífonos y de implantes auditivos se orienta al temprano y óptimo desarrollo de la audición y la escucha, del habla y del lenguaje, siendo imprescindible la intervención logopédica***

El oído externo del niño está en continuo crecimiento y eso hace que sea necesaria una evaluación individualizada del estado del conducto auditivo externo a través de las mediciones en oído real (RECD, *Real Ear Coupler Difference*). Esta medida deberá ser incorporada a la prescripción y ajuste de los audífonos. Los entornos naturales de comunicación de los niños son más ruidosos y reverberantes que los de los adultos, por lo que es imprescindible la monitorización continuada del correcto uso, así como la colocación de la prótesis por parte de un profesional experimentado. Es muy

importante y necesario que todo el proceso se centre en el niño y la familia y que haya una coordinación interdisciplinar (Olleta *et al.*, 2018: 91-198) en colaboración con la familia.

Gracias a los programas de detección precoz de la hipoacusia, el diagnóstico se realiza en los primeros meses de vida (Núñez *et al.*, 2015: 163-186). Esto implica un importante reto para el audioprotesista, pues se enfrenta no solo a dificultades anatómicas, sino a niños que por su temprana edad no son capaces de indicar si perciben o no el sonido, por lo que será necesario orientar la evaluación por medio de la observación (audiometría conductual) y de los resultados de las pruebas objetivas electrofisiológicas (Kerkhofs y de Smit, 2013: 17-25).

Si existe un trastorno del espectro de neuropatía auditiva, y siempre que no se pueda confirmar que responden a los sonidos conversacionales del habla sin audífonos, se debería establecer un periodo de prueba con amplificación para observar su respuesta. Se recomienda la adaptación de audífonos antes de tomar la decisión de una implantación coclear (American Academy of Audiology Clinical, 2013: 5-60; British Society of Audiology, 2019: 21).

### **Las sorderas unilaterales no están exentas de consecuencias negativas sobre el desarrollo del niño. Precisan de tratamiento y seguimiento**

Se debe seleccionar un audífono de procesamiento de señal digital apropiado, tomando en consideración el tamaño y forma del oído externo, ya que, debido a los cambios anatómicos tan rápidos del CAE, la opción óptima es la utilización de audífonos tipo retroauricular (BTE, *behind the ear*). Estos audífonos se pueden adaptar al CAE por medio de un molde cerrado, realizado a medida, que deberá ser cambiado conforme vaya creciendo. Es recomendable verificar regularmente la integridad de la conexión entre el molde del oído, el tubo, el codo y el audífono. Para niños mayores existen otras opciones más estéticas que los audífonos retroauriculares, pero es importante saber que no tienen la posibilidad de conectarse a sistemas de inducción magnética, FM o equivalentes, lo que genera una importante restricción a la hora de acceder a la información del entorno, especialmente educativo, y beneficiarse de medidas de accesibilidad.

Otro factor a tener en cuenta es el micrófono. Se recomienda el uso de micrófonos omnidireccionales, ya que los direccionales pueden reducir la audibilidad de las personas que hablan fuera de su radio de acción, lo que limita el aprendizaje incidental, en un momento de especial relevancia para el desarrollo del lenguaje y otros aprendizajes.

En cuanto a la seguridad es aconsejable utilizar porta-baterías a prueba de manipulaciones para disminuir la probabilidad de ingestión de la batería, así como

desactivar o bloquear los controles de volumen, o utilizar una compresión de amplio rango dinámico, eliminando la necesidad de manipulación de control de volumen para audibilidad y comodidad. El ancho de banda a utilizar debe ser el que contemple mayor versatilidad en la amplificación de todas las frecuencias creando programas que se irán adaptando al contexto en el que se desenvuelva el niño. En caso de utilizar la bobina de inducción magnética es importante que se active automáticamente. Las opciones de conectividad que hoy día ofrecen los audífonos serán asimismo de interés, si bien siempre en convivencia con la bobina de inducción, ya que es este sistema el que va a proporcionar al niño la accesibilidad auditiva necesaria en los espacios públicos, como los centros educativos, culturales y de ocio, etc.

Para el ajuste de los audífonos hay que tener en cuenta los valores RECD (diferencia entre el oído real y el acoplador), que además pueden variar sustancialmente de la edad infantil a la adulta (los niños suelen tener RECD más largos que los adultos) (Zenker, 2001: 10-15). Estos valores permiten verificar el cumplimiento de las características técnicas de los audífonos, comprobar la correcta reparación de los mismos, medir las variaciones de los distintos parámetros después de modificar los controles de éstos y posibilitar la evaluación objetiva de la adaptación de la prótesis mediante la realización de las medidas en oído real.

El umbral de *discomfort* indicará la limitación de la amplificación y es uno de los aspectos más importantes en la adaptación protésica (Calvo y Maggio de Maggi, 2003: 57-59). Para las adaptaciones pediátricas los métodos de prescripción de la ganancia más recomendados son el DSLv5a y NAL-NL1. Además, se recomienda compresión en el rango dinámico, alterando mínimamente la señal del habla. La amplificación del ancho de banda de alta frecuencia mejorará la audibilidad de sonidos de espectro agudo.

Es esencial la verificación electroacústica de la adaptación. La falta de colaboración y la imposibilidad de verificación expresada por el niño hacen que el uso de herramientas objetivas sea de gran importancia. La utilización en campo libre de la ganancia funcional de los audífonos no está recomendada para los niños de corta edad y no se debería usar en la verificación de la adaptación de los audífonos. También se ha de tener en cuenta que las mediciones con sonda microfónica, empleando protocolos de ganancia de inserción (REIG) tampoco están recomendadas. Es necesario entonces que se verifiquen las características electroacústicas del audífono comparando la prescripción de la ganancia y la máxima presión de salida en el oído real del paciente o en un acoplador de 2 cm<sup>3</sup> (Calvo y Maggio de Maggi, 2003: 57-59). La validación de los audífonos debe ser continua, ya que en estas edades es frecuente que a la pérdida auditiva neurosensorial se añada una pérdida de transmisión por presentar problemas de oído medio. Sin olvidar la posibilidad de que se trate de una hipoacusia progresiva. Se debe tener en cuenta la edad auditiva del niño,

su edad cronológica y la historia clínica, además de valorar el desarrollo logopédico, cognitivo y psicomotor antes y después de la adaptación. Se debe explorar la correcta localización del sonido con audífonos, la discriminación frecuencial (sonidos Ling) funcional y la adecuada discriminación en ambiente ruidoso.

El asesoramiento a los padres y su instrucción en el manejo de las prótesis auditivas, así como la verificación de su correcto funcionamiento, deben ser continuos. Cuidadores, logopedas y profesores también deben ser partícipes de este asesoramiento (Olleta *et al.*, 2018: 91-198).

## **La audición binaural es fundamental para el procesamiento auditivo**

### **3.2. Indicaciones para la Implantación Coclear**

Aunque los criterios audiométricos siguen siendo los más importantes en la toma de decisiones para implantar a un paciente, los avances tecnológicos y el desarrollo de las técnicas quirúrgicas han modificado profundamente las indicaciones de implante coclear, abriendo nuevas perspectivas en este campo (Manrique *et al.*, 2015: 289-296).

Están bien establecidas y aceptadas las indicaciones de implante coclear en la edad infantil cuando se presenta una hipoacusia neurosensorial bilateral de severa a profunda, con escaso beneficio del uso de audífonos después de un periodo de prueba. No obstante, existen nuevas indicaciones que hay que tener en cuenta en la edad infantil, unas ya consolidadas, como la implantación bilateral y otras que van ganando apoyo por la evidencia científica, como la implantación en casos de sordera unilateral. Todo ello se fundamenta en los conocidos beneficios de la audición binaural: mejor comprensión en ambientes ruidosos y mayor capacidad de localización de los sonidos en el espacio. Los estudios existentes demuestran que, de ser posible, es mejor el implante simultáneo y, si no, intentar que medie el mínimo tiempo posible entre la implantación de ambos oídos.

Otra indicación ya consolidada es la del implante coclear en las hipoacusias asimétricas. Estos pacientes presentan una hipoacusia neurosensorial moderada-severa en un oído y una hipoacusia profunda en el otro, de manera que podrían utilizar simultáneamente el implante en el oído con peor audición y un audífono en el oído contralateral. Esta forma de estimulación se denomina estrategia bimodal. Con ella se ha comprobado que estos pacientes consiguen audición estereofónica y mejores niveles de discriminación del lenguaje, tanto en ambiente de silencio como en ruido, en comparación con los obtenidos empleando audífonos o solamente un implante coclear.

Sin embargo, el implante coclear en la sordera unilateral es una indicación aún no consolidada. Hasta la fecha, la modalidad de tratamiento de los pacientes con sordera unilateral era la abstención terapéutica, el uso de un implante de conducción ósea o el uso de un audífono con sistema CROS (*contralateral routing of signal*). El implante coclear constituye una nueva alternativa en ciertos pacientes. Se ha demostrado el superior rendimiento del implante coclear con respecto al resto de alternativas, sin que hayan existido interferencias con el oído normoacústico contralateral. Esto indica que es posible la integración central de la estimulación eléctrica y acústica, incluso con una audición normal contralateral. Uno de los motivos para promover la implantación coclear en niños con sordera unilateral es facilitar un completo desarrollo del sistema auditivo central dentro del periodo crítico o de mayor sensibilidad, que se corresponde con los primeros años de vida. Especialmente interesante se considera esta indicación en aquellos niños con déficits visuales importantes o si presentan situaciones de fragilidad en el oído auditivamente normal, como son determinadas malformaciones laberínticas (dilatación del acueducto vestibular, particiones incompletas de la cóclea, etc.).

## **Las indicaciones para la implantación coclear han evolucionado y se han abierto nuevas perspectivas al respecto**

A pesar de estos indicios, se ha publicado un meta-análisis (Peters *et al.*, 2016: 713-721) que revela que las evidencias existentes para la implantación coclear en la sordera unilateral son escasas y solamente consisten en series de casos, por lo que no se pueden extraer conclusiones firmes sobre la efectividad del implante en la sordera unilateral infantil. No obstante, basándose en los hallazgos de esta revisión sistemática de la literatura, los prometedores resultados obtenidos en los adultos, y la importancia de la audición binaural, sugieren que la implantación coclear en niños con hipoacusia unilateral puede ser efectiva.

La neuropatía auditiva o disincronía auditiva es un trastorno auditivo de difícil diagnóstico y con un comportamiento clínico variado. Los audífonos en este caso tienen un beneficio limitado, sin embargo, el implante coclear aporta unos resultados variables, ya que cuando la lesión está en el nervio (desmielinización) la estimulación eléctrica puede tener las mismas limitaciones que la acústica. Sin embargo, se sabe que el 75 % de las neuropatías se deben a una alteración presináptica de la función de la célula ciliada interna, circunstancia que permitiría obtener un rendimiento óptimo con el implante.

Los niños que presentan una neuropatía auditiva necesitan ser evaluados de forma específica. Dado que cada

niño con neuropatía auditiva es diferente, surgen varias situaciones clínicas que hay que tener en cuenta. La primera es el niño que presenta unas otoemisiones acústicas normales o unos potenciales microfónicos cocleares robustos, pero presenta umbrales auditivos pobres. En estos casos existe la posibilidad de una recuperación de los umbrales auditivos en el tiempo, lo que indica una recuperación de la función neural. La segunda situación clínica es la que surge del hallazgo de unos umbrales auditivos conductuales no compatibles con una hipoacusia severa o profunda (que no cumplen criterios audiométricos de implantación) y que, sin embargo, presentan un retraso muy importante en el desarrollo del habla y del lenguaje respecto al esperado por su situación auditiva. Este contexto ilustra el gran dilema que en ocasiones se presenta al indicar un implante en estos pacientes con unos umbrales aparentemente buenos, dado que no está claro si el retraso del desarrollo del habla y del lenguaje está motivado por su trastorno auditivo o por una comorbilidad neurocognitiva.

Derivado de estas situaciones clínicas se explica el retraso en la implantación que se registra en los niños con neuropatía auditiva, los cuales se implantan más tarde, a una edad media de 3,3 años, comparada con los niños sin esta patología que se operan a los 1,9 años. Este periodo de espera vigilada es necesario porque los umbrales audiométricos sugieren que los audífonos serán suficientes para el desarrollo del habla y del lenguaje. No parece que este retraso cause un detrimento en los resultados esperados de la implantación por cuanto no se supera el periodo crítico de los 5 años de edad (Harrison *et al.*, 2015: 1980-1987).

## **Nuevas técnicas genéticas permiten el estudio de funciones de genes, causantes de sordera**

### **3.3. Líneas de Futuro**

Existen nuevas técnicas genéticas como el CRISPR (*clustered, regularly interspaced, short palindromic repeat*) asociadas a nucleasa 9 (CRISPR/cas 9), que constituyen herramientas muy potentes tanto para estudiar funciones de genes como para el tratamiento de los trastornos genéticos, uno de los principales sería la hipoacusia de causa genética, puesto que la mayoría de ellas son debidas a mutaciones monogénicas (Zou *et al.*, 2015: 102-108).

Esta técnica permite la edición de genes (agregando, interrumpiendo o cambiando secuencias de genes), eliminando también genes o introduciendo mutaciones para observar el efecto. De hecho, se están realizando experimentos en ratones para intentar editar y corregir genes causantes de una forma de hipoacusia genética heredada de carácter dominante (Gao *et al.*, 2018: 217-221). Estas técnicas abren la posibilidad de desarrollar en un futuro tratamientos basados en genes o células que podrían pre-

servar o restaurar la audición con una percepción de los sonidos más natural. Estos estudios han sido guiados por estudios similares realizados en la terapia ocular, puesto que ambos órganos tienen muchas similitudes (Zhang *et al.*, 2018: 221) y permiten vislumbrar un futuro muy prometedor.

## **4. SEGUIMIENTO**

Para establecer un protocolo de seguimiento, en primer lugar, hay que señalar que es imprescindible disponer de un adecuado sistema de información.

Cuando se trate de niños detectados en la fase de cribado, se debe conocer con certeza su grado de hipoacusia antes de los 6 meses, determinando de forma fiable los umbrales auditivos y contando con un diagnóstico etiológico. A partir de este momento se debe establecer un programa de revisiones periódicas con el ORL pediátrico.

Hay que tener en cuenta que la hipoacusia no se mantiene constante a lo largo de la infancia y que el deterioro auditivo puede producirse en cualquier momento, esto es más difícil de percibir en los primeros años de vida, ya que los niños no tienen la capacidad de manifestar si oyen peor y, por ello, el clínico se ha de guiar por las impresiones subjetivas de sus cuidadores. Esta fase es especialmente delicada porque es el momento en el que el niño está adquiriendo el lenguaje (Núñez *et al.*, 2015: 163-186).

Se recomiendan revisiones con la siguiente periodicidad:

- en los primeros 18 meses de vida, continuas a demanda de cada situación
- de los 18 meses a los 3 años, cada 3 meses
- de los 3 a los 6 años, cada 6 meses
- en el caso de mayores de 6 años con sorderas estables, anuales

## **Los niños con sordera derivada de infección por CMVc deben ser objeto de especial atención**

Especial atención se debe tener con los niños con hipoacusia derivada de infección por CMVc y con malformaciones cocleares, como el acueducto vestibular dilatado (Lin *et al.*, 2005: 99-105) ya que presentan un mayor riesgo de deterioro auditivo. En niños con patología del espectro de la neuropatía auditiva, se debe extremar la vigilancia por sus dificultades para la inteligibilidad del lenguaje, la fluctuación y empeoramiento auditivo (Hood, 2015: 1027-1040).

Independientemente de los protocolos establecidos siempre se deben tener en cuenta las apreciaciones de los padres sobre los posibles cambios o dificultades de sus hijos (Fitzpatrick *et al.*, 2016: 34-43).

En el caso de los niños con peligro de desarrollar sordera por factores de riesgo, el momento y el número de revisiones auditivas debe individualizarse según la probabilidad relativa de una pérdida auditiva de inicio tardío. Los niños que superan el cribado neonatal, pero tienen un factor de riesgo, deben tener, al menos, una evaluación audiológica diagnóstica entre los 24 y 30 meses de edad. La evaluación temprana y más frecuente puede estar especialmente indicada en alguno de los factores de riesgo, según recomiendan varias publicaciones (Núñez *et al.*, 2015: 163-186; Joint Committee on Infant Hearing Pediatrics, 2007: 898-921).

### **Los niños con factores de riesgo deben ser vigilados ante la probabilidad de una sordera de inicio tardío**

A lo largo de la vida del niño pueden ocurrir múltiples causas que den origen a una sordera sobrevenida, sin existir factores de riesgo previos. La CODEPEH publicó unas recomendaciones (Núñez *et al.*, 2015: 163-186) para detectar problemas de audición en la infancia entre los 6 meses y 4 años de vida por medio de un simple cuestionario a realizar por el pediatra. La Academia Americana de Pediatría aconseja realizar una audiometría a todos los niños a la edad de 4, 5, 6, 8 y 10 años. Además, en los niños mayores de 10 años, se recomienda la valoración de las frecuencias de 6000 y 8000 Hz al menos una vez entre los 11 y 14 años, entre los 15 y 17 años y entre los 18 y 21 años. Esta estrategia mejora el resultado en la detección e intervención temprana sin factores de riesgo superando el costo y los inconvenientes.

#### **4.1. Sistemas de Información**

La discapacidad auditiva es un claro ejemplo de cómo lo específico de cada sector administrativo que interviene en la edad pediátrica (Sanidad, Servicios Sociales y Educación), junto a los diferentes profesionales (pediatra, médico ORL, audioprotesista, logopeda, maestro...) se han de encontrar y, desde un enfoque interdisciplinar e integral, intervenir en torno al niño y su familia en una acción conjunta planificada, coordinada y convergente de recursos, prestaciones y servicios (Jáudenes, 2014).

Esta imprescindible confluencia precisa, para organizarse de forma efectiva y eficiente, que exista una base de datos accesible para todos los implicados que facilite el intercambio de información y un sistema de análisis que posibilite el estudio de estos datos para conocer los puntos fuertes y débiles de la marcha de los programas de cribado, que permita corregir los defectos percibidos y mejorar los resultados finales.

Estos sistemas de información tienen el propósito de orientar actividades, de ayudar a la planificación, de asegurar la implementación y de apoyar la evaluación de los programas, sin olvidar su utilidad para formular hipótesis para la investigación. Pueden variar desde sencillos sistemas de recogida de datos de una única fuente, hasta sistemas electrónicos que reciben datos de muchas fuentes y en distintos formatos, asegurando el cumplimiento de la normativa relativa a la protección de datos.

La información recabada servirá no solo para la mejora de los servicios que se prestan tanto al niño como a las familias, sino también para la vigilancia de la calidad del cribado, el diagnóstico y el tratamiento temprano, así como para facilitar la recogida de datos demográficos relativos a la hipoacusia congénita, tal como la CODEPEH expuso en anteriores recomendaciones (Trinidad *et al.*, 2010: 69-77; Núñez. *et al.*, 2015: 163-186) apoyando también la absoluta necesidad de que en España exista de una base de datos única a nivel estatal, si bien, hasta la fecha, no se tiene constancia de la existencia de un registro central que recoja la información de los distintos programas de detección precoz de la hipoacusia, que todas las comunidades autónomas están aplicando, aunque éstas sí tengan sus propios sistemas de información. Dado que estas bases de datos probablemente presentan campos coincidentes, permitirían fácilmente la creación de una base común.

### **La vigilancia pediátrica permite la detección y diagnóstico temprano de sorderas sobrevenidas entre los 6 meses de vida y los 4 años de edad**

De hecho, una opción muy conveniente sería integrar todos los programas de cribado neonatal que se realizan en la actualidad en una sola base de datos, de forma que su registro y análisis fuera más sencillo para el personal implicado (Feresin *et al.*, 2019: 193-199).

Estos sistemas de información además permiten mejorar los programas de cribado, cuyo "talón de Aquiles" es la tasa de abandonos en el seguimiento de los niños que presentan resultados alterados o la ausencia de registro de los casos que pueden haber recibido un diagnóstico y/o tratamiento, pero el resultado no ha sido informado. Para corregir esta situación es totalmente necesario que existan registros, fiables y accesibles, de los datos de contacto con el paciente que permitan su recuperación.

También hay que destacar otra causa de pérdida relacionada con los sistemas de información que se produce cuando los niños incluidos en el programa cambian de un área geográfica a otra entre el cribado inicial y el seguimiento médico, puesto que la responsabilidad de su seguimiento también se traslada de un centro a otro. En consecuencia,

estos casos se pierden durante el seguimiento para el centro que tuvo la responsabilidad inicial. Esto refuerza la recomendación de que la base de datos ha de tener ámbito nacional (Matulat *et al.*, 2017:1008-1013; Chung *et al.*, 2017: e227-231).

Para disminuir estas pérdidas en el seguimiento del programa es fundamental que la base de datos permita generar alertas de forma automática y facilite la recuperación de estos niños (Ravi *et al.*, 2016: 29-36).

Al respecto, existen experiencias recientes de países con años de trayectoria en el cribado que han identificado los puntos débiles que más frecuentemente se necesita corregir en los sistemas de información para mejorar la efectividad del programa. Estos cambios implican asegurar la adecuada remisión de los datos, el establecimiento de un coordinador del programa, la creación de una página web común, la normalización y la verificación de los datos, así como la adecuación del *software* (Greczka *et al.*, 2018: 13-20).

Por otra parte, en relación con los programas de cribado, existen deficiencias en la planificación de los mismos, además de dificultades organizativas y de disposición de recursos, que impiden garantizar la confirmación diagnóstica y el acceso a una intervención temprana de calidad. Sin una base de datos que recoja la información de resultados del despistaje es imposible conocer estas dificultades y corregir errores de planificación o realización que impidan conseguir el objetivo deseado.

#### 4.2. Información y Apoyo a la Familia. Atención Temprana

Tal como en su día se subrayó, uno de los aspectos más positivos y singular del Programa para la Detección Precoz de la sordera infantil, aprobado en España por el Ministerio de Sanidad y las comunidades autónomas, en 2003, es la incorporación de una fase de seguimiento, como parte indisoluble del proceso, que incluye la atención temprana al niño con sordera y a su familia (Comisión Salud Pública, Ministerio de Sanidad y Consumo, 2003).

Desde hace casi dos décadas, en nuestro país, identificamos un salto cualitativo significativo y diferenciador entre anteriores generaciones de personas sordas y los niños y jóvenes con sordera de hoy. La aplicación del Programa de Detección Precoz de la Sordera y los avances médicos, audiológicos y protésicos son responsables evidentes y directos de dicho cambio (Jáudenes *et al.*, 2007: 51-53; Silvestre y FIAPAS, 2010: 75-79; FIAPAS (vva), 2017). Si bien es cierto que la detección y el diagnóstico precoz de la sordera han modificado sustancialmente la perspectiva educativa y social de estos niños, para que sean realmente efectivos deben ir seguidos de dos actuaciones determinantes:

- iniciar cuanto antes el tratamiento audioprotésico y logopédico más indicado en cada caso, facilitando el acceso temprano y natural al lenguaje oral, y
- ofrecer una atención global centrada en el niño y su familia, evitando las respuestas parceladas, descontextualizadas y descoordinadas, dando confianza y seguridad a los padres, reduciendo su desorientación y peregrinar por diversos especialistas y servicios.

### **Un sistema de información estatal es fundamental para un seguimiento eficaz, además de permitir evaluar los programas y señalar líneas de investigación, planificación de servicios y recursos, etc.**

Gracias a la estimulación auditiva precoz, que aprovecha el periodo crítico de plasticidad neural, y a la adquisición de la lengua oral del entorno en el momento evolutivo que corresponde, compartiendo código de comunicación con la familia, dado que más del 95 % de estos niños nacen en el seno de familias oyentes (Mitchell y Karmchmer, 2002), los niños con sordera alcanzan un desarrollo global y comunicativo comparable al de sus pares oyentes y pueden acceder a la escolaridad habiendo adquirido las habilidades cognitivas y lingüísticas necesarias para ello. De ahí las diferencias altamente significativas entre personas sordas estimuladas tempranamente y las que han recibido esta atención específica de forma más tardía y/o inadecuada, comprometiendo seriamente sus aprendizajes (Jáudenes *et al.*, 2007: 51-53).

El objetivo de la aplicación de un programa de detección precoz de la sordera, por tanto, va más allá de dicha detección y del diagnóstico. El objetivo final y deseado tiene que ser la atención temprana, planificada y coordinada, que se dirija, por un lado, a estimular y potenciar el desarrollo global del niño, en este caso con dos tipos de intervenciones: adaptación protésica e intervención logopédica especializada (estimulación auditiva y desarrollo del lenguaje), y por otro, a apoyar a las familias y a fortalecer sus destrezas como primeros educadores, a través del apoyo emocional y el asesoramiento.

Del análisis de los datos recogidos sobre una muestra representativa de 600 familias en España, participantes en un estudio llevado a cabo por la Confederación Española de Familias de Personas Sordas-FIAPAS (Jáudenes, 2006: Separata), se destaca que, entre las principales dificultades a las que han tenido que hacer frente los padres y las madres en los primeros momentos, tras conocer el diagnóstico, se encuentra el hecho de asumir la noticia de la sordera de su hijo y la falta de información. Por ello, se ha de poner de relieve cómo, en la comunicación con la familia, es relevante tanto el mensaje en sí mismo, como la forma y el entorno en que se transmite. Es importante recordar que, especialmente, en los momentos que rodean a la confirmación del diagnóstico de la sordera, la actitud de los profesionales que tratan con la familia y le facilitan información debe responder a determinadas claves de escucha, imparcialidad, objetividad, claridad y accesibilidad (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana, 2011: 19-38). Por ello, las familias deben poder contar con equipos y estructuras estables que cuenten con profesionales especializados y cualificados capaces de analizar la situación familiar, atendiendo a la individualidad del caso y de

cada familia, así como a sus circunstancias vitales y sociales, y de establecer el programa de intervención más adecuado (Jáudenes, 2012a: 11-24).

Se evidencia así la necesidad de un abordaje global, inmediato al momento del diagnóstico, con itinerarios de derivación fácilmente identificables por las familias. Al mismo tiempo que es preciso poner en valor una vez más la trascendencia de la intervención interdisciplinar cooperativa y corresponsable, con implicación del Movimiento Asociativo de Familias (Jáudenes, 2012b: 177-189; Jáudenes y Patiño, 2013: 288-302).

### ***Es imprescindible un equipo interdisciplinar, trabajando en colaboración con la familia, con el apoyo del Movimiento Asociativo de Familias***

Los resultados óptimos se consiguen cuando los programas de detección precoz de la sordera infantil alcanzan cotas de alta calidad en todas sus fases, desde la sospecha a la confirmación diagnóstica y a la provisión del tratamiento más adecuado en cada caso, incluyendo la adaptación protésica y la atención temprana (Yoshinaga-Itano, 2014: 143-175). Asegurar la consecución del proceso, bajo unos estándares de calidad que garanticen la eficacia del mismo, debe ser una obligación de todos los implicados. En definitiva, el proceso de detección, diagnóstico, seguimiento y atención temprana hay que situarlo en un *continuum* que necesita de profesionales cualificados y experimentados, así como de una planificación de recursos y servicios con respuestas coordinadas, no parceladas ni descontextualizadas (Marco *et al.*, 2004: 103-106; Joint Committee on Infant Hearing, 2007: 898-921; Trinidad, 2010: 69-77; Núñez *et al.*, 2015: 163-186).

Por último, se debe señalar que la aplicación de un programa de detección precoz de la sordera infantil moviliza e integra distintos recursos, acciones y procedimientos, además de la necesaria gestión de los resultados y su evaluación. Más allá de un primer nivel de evaluación clínico y metodológico, que debe responder a determinados estándares de calidad, las líneas de futuro sobre las que debe avanzar el conocimiento y la medición de la eficacia del programa deben incluir el funcionamiento y efectividad de los circuitos de derivación, el desarrollo comunicativo y el nivel educativo alcanzado por los niños diagnosticados precozmente, además del nivel de satisfacción manifestado por las familias.

Será necesario, por tanto, integrar la atención y el apoyo a las familias como parte del desarrollo de los programas de

detección precoz de la sordera infantil, incluyendo la ayuda mutua interfamiliar, implicar a las familias en cada nivel de intervención e incrementar el conocimiento sobre el rol de las familias entre todos los agentes implicados. Reconocer las necesidades de las familias y saber responder a ellas es una responsabilidad de todos los estamentos y profesionales comprometidos con estos programas. Asimismo, hay trabajos (Benito, 2017: 85-103) que indican que, desde el punto de vista clínico y asistencial, conocer el desarrollo del lenguaje adquirido por los niños y niñas con hipoacusia prelingual, diagnosticados precozmente y siguiendo un proceso de intervención estandarizado, es en sí mismo un indicador para la validación del propio proceso de diagnóstico y tratamiento de la sordera infantil.

#### **4.3. Equipo Interdisciplinar**

Durante la evaluación, tratamiento y seguimiento de los niños con hipoacusia deben intervenir, desde distintos ámbitos, diferentes profesionales: otorrinolaringólogos, pediatras, audiólogos protésicos, logopedas, pedagogos, psicólogos, maestros, trabajadores sociales, y, en ocasiones, otros especialistas (Figura 3) que han de integrarse en un equipo interdisciplinar, trabajando en coordinación con la familia (Joint Committee on Infant Hearing, 2007: 898-921; Jáudenes, 2012a: 11-24; Jáudenes, 2012b: 177-189; Núñez *et al.*, 2015: 163-186).

El equipo interdisciplinar debe aportar información de calidad en cuanto al diagnóstico médico y el tratamiento, además de instruir sobre el uso de dispositivos de audición, el proceso de rehabilitación a seguir y las estructuras y recursos de apoyo a las familias. El mensaje debe ser coherente y consistente entre los diferentes profesionales implicados. Los cuidados centrados en la familia requieren que éstas se involucren en la salud auditiva del niño a lo largo de todo el proceso, pero conviene señalar que la familia no debe ser quien se responsabilice de la transmisión de información entre profesionales ni ser mediador en su coordinación (Findlen *et al.*, 2019: 141-146).

Se precisa también de una coordinación interadministrativa e intersectorial, en lo relativo a los servicios y prestaciones dirigidas al niño y a su familia, con procedimientos simplificados y coordinados para el acceso a todos ellos. Para este cometido son fundamentales la figura del coordinador y la participación de Salud Pública, junto con la Administración Educativa y de Servicios Sociales. Por su parte, el Movimiento Asociativo de Familias actúa como agente y red social, desarrollando programas de apoyo familiar e integrándose como un elemento de soporte y cooperación dentro del trabajo interdisciplinar.

## 5. RECOMENDACIONES CODEPEH 2019

La CODEPEH considera necesario, por tanto, formular unas recomendaciones que completen y actualicen la aplicación de los programas de detección precoz de la sordera infantil, mejorando su rendimiento, de acuerdo con la siguiente secuencia del proceso de detección, diagnóstico, tratamiento y seguimiento (Figura 4).

### NIVEL 1. DETECCIÓN

- Cualquiera de las dos técnicas disponibles para el cribado (otoemisiones y/o potenciales automatizados) son adecuadas en esta fase.
- Es necesaria la correcta identificación de los factores de riesgo auditivo para garantizar un seguimiento posterior óptimo.
- Se recomienda el estudio de infección congénita por citomegalovirus (CMVc) en aquellos niños que no superen el cribado auditivo.
- La detección de la CMVc se debe realizar antes de los 15 días de vida.
- Superar el cribado neonatal no descarta la posibilidad de desarrollar una hipoacusia tardía o sobrevenida.
- El cribado combinado auditivo, genético y de la CMVc superaría las limitaciones del cribado actual.

### NIVEL 2. DIAGNÓSTICO

- La correcta exploración y anamnesis siguen siendo pilar central del diagnóstico.
- Una sola prueba audiológica no es suficiente para un correcto diagnóstico y tratamiento. Los potenciales evocados de estado estable (PEAee) son una prueba segura e indispensable.
- El diagnóstico de CMVc más allá de los 21 días de vida requiere una confirmación, utilizando una muestra biológica en el periodo neonatal.
- En caso de síndromes conocidos, se recomienda el estudio genético dirigido a los genes responsables. En caso de sordera no síndrómica, se recomiendan los paneles de secuenciación de nueva generación.
- La resonancia magnética debe ser la prueba de elección, valorando en cada caso complementarla con una tomografía computerizada.
- Es conveniente evaluar la función vestibular en todos los niños con hipoacusia por medio de los cVEMP.

### NIVEL 3. TRATAMIENTO

---

- Tras el diagnóstico es determinante iniciar cuanto antes los tratamientos más indicados en cada caso, desde un abordaje global centrado en el niño y su familia.
- La intervención logopédica temprana es imprescindible para la estimulación auditiva y el desarrollo del lenguaje oral, así como de las habilidades cognitivas y de aprendizaje que de ellos derivan.
- La adaptación audioprotésica debe llevarse a cabo no más tarde de los 6 meses de edad, con audífonos retroauriculares, con bobina de inducción magnética.
- Es recomendable un periodo de prueba con audífonos antes de la toma de decisión respecto a la implantación coclear.
- Existen nuevas indicaciones respecto a la implantación coclear en referencia a la hipoacusia unilateral y al tipo e intensidad de la pérdida auditiva.
- En un futuro, gracias a la terapia génica coclear, se desarrollarán tratamientos que puedan preservar o restaurar la audición.

### NIVEL 4. SEGUIMIENTO

---

- El objetivo final de la aplicación de un programa de detección precoz de la sordera ha de ir más allá del diagnóstico, orientándose hacia una atención temprana, planificada y coordinada.
- En todos los niveles de desarrollo del programa son necesarios equipos interdisciplinares, que trabajen en colaboración con la familia, organizados por la figura de un coordinador.
- El Movimiento Asociativo de Familias ha de ser un punto de apoyo a lo largo de todas las etapas, como parte del equipo interdisciplinar.
- Es necesario un sistema de información estatal, accesible a los profesionales implicados, que permita mejorar el intercambio de información y conocer el estado de la cuestión, unificar protocolos, disminuir las pérdidas en el proceso, así como mejorar el desarrollo y los resultados del programa gracias a la evaluación continua.

FIGURA 1. Secuencia diagnóstica (Núñez et al., 2016a: 193-218)

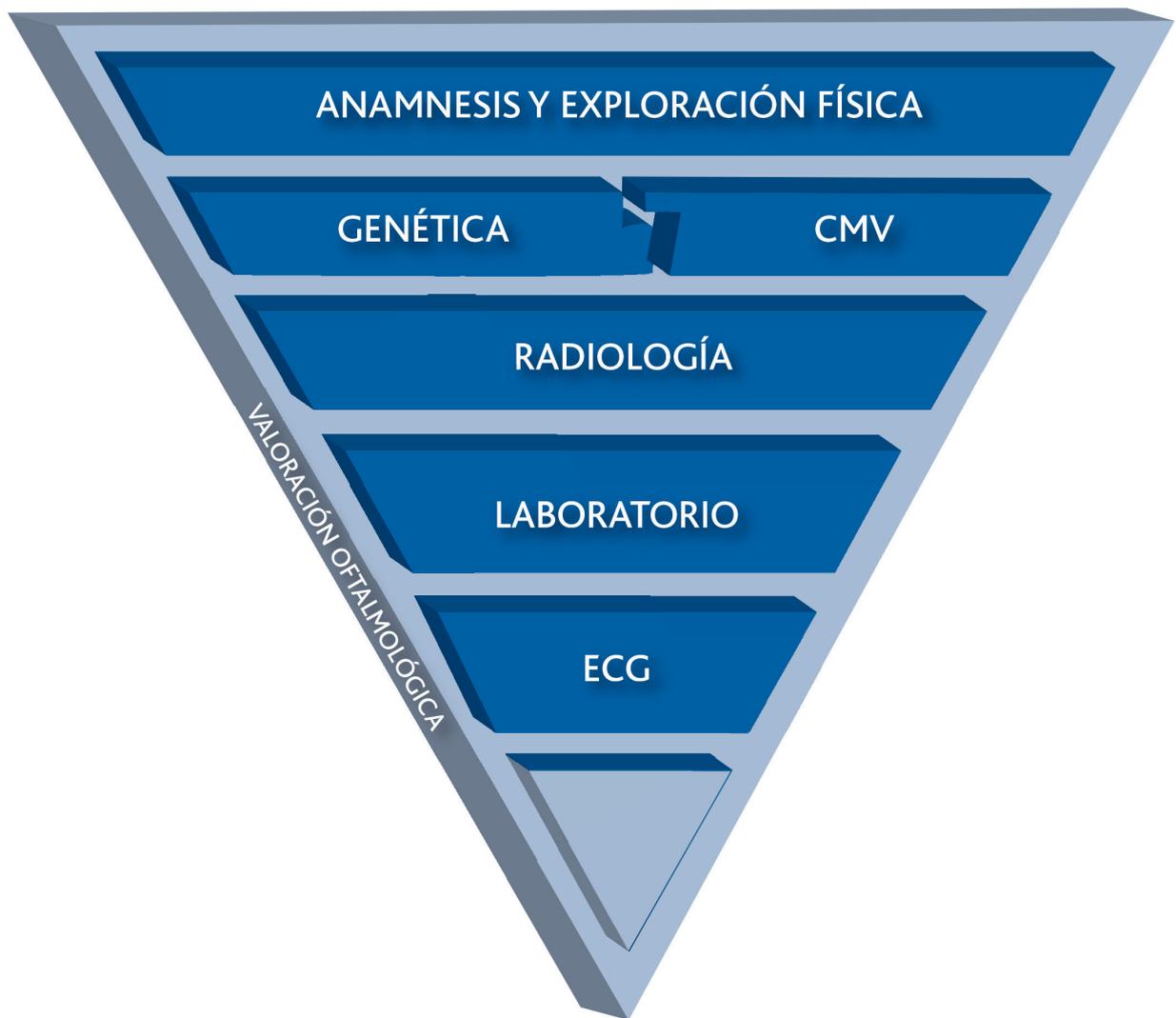
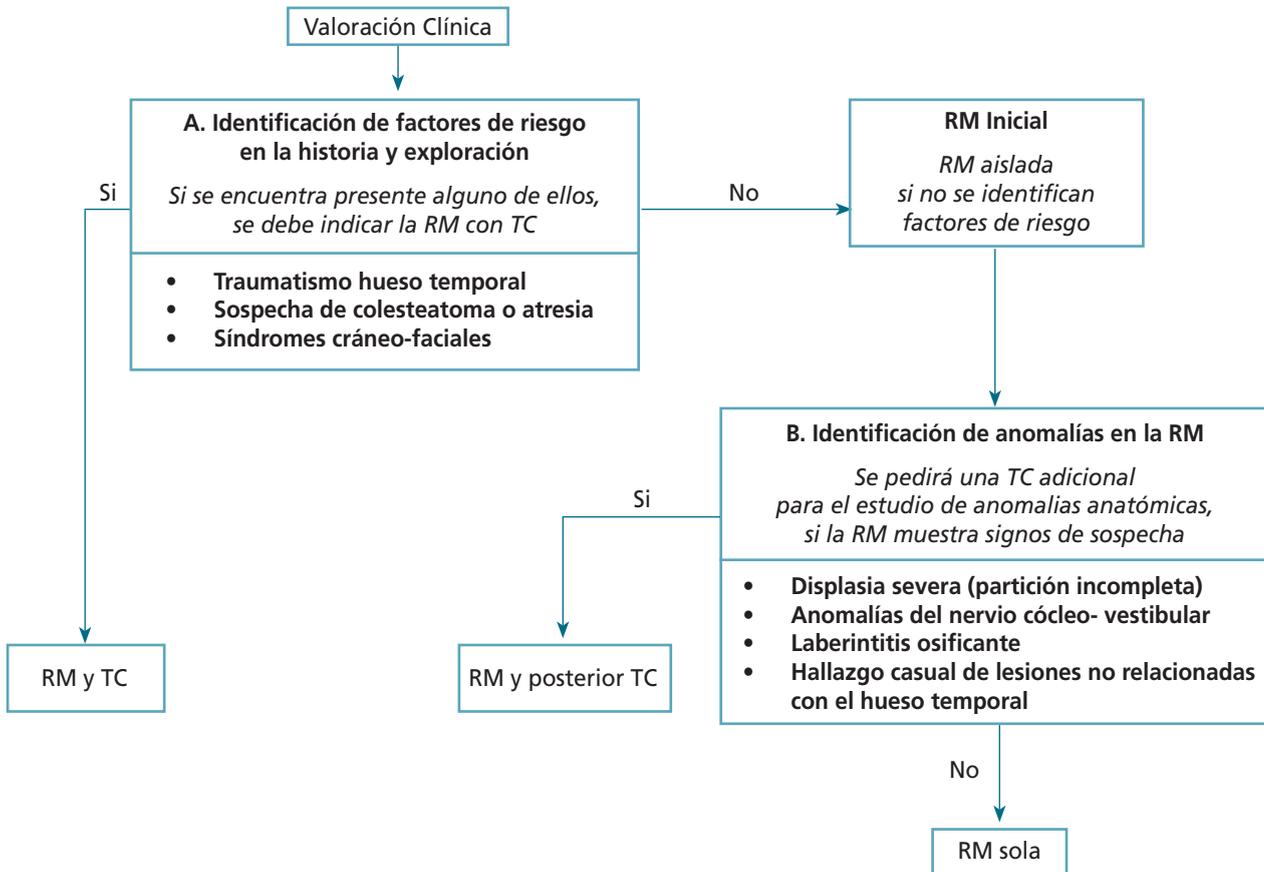


FIGURA 2. Algoritmo de un protocolo de estudios de imagen basados en la RM (Siu et al., 2019: 1-7)



**FIGURA 3. Coordinación Interdisciplinar. Programas de cribado auditivo infantil**

## COORDINACIÓN INTERDISCIPLINAR PROGRAMAS DE DETECCIÓN PRECOZ DE LA SORDERA INFANTIL<sup>(1)</sup>

### OTORRINOLARINGÓLOGO

- Valoración audiológica
- Diagnóstico y orientación médica
- Tratamiento médico y/o quirúrgico
- Prescripción prótesis auditivas (audifonos/implantes)
- Seguimiento

### PEDIATRA

- Verificación del proceso de cribado
- Control niños con factores de riesgo
- Valoración desarrollo auditivo y comunicativo
- Derivación a otorrinolaringólogo
- Seguimiento de estado de salud y desarrollo

### PROGRAMA IMPLANTE COCLEAR

- Evaluación candidatos
- Cirugía
- Programación
- Seguimiento

### AUDIÓLOGO PROTÉSICO

- Estudio y adaptación audioprotésica
- Productos de Apoyo. Activación bobina inductiva para accesibilidad auditiva en el entorno
- Seguimiento

### LOGOPEDA

- Evaluación, diagnóstico e intervención sobre el desarrollo comunicativo y del lenguaje oral
- Evaluación funcional de la audición. Estimulación y entrenamiento auditivo
- Apoyo al proceso de adquisición y desarrollo de la lectoescritura
- Seguimiento

### OTROS PROFESIONALES VINCULADOS A LOS ÁMBITOS DE SANIDAD, EDUCACIÓN Y SERVICIOS SOCIALES

(Oftalmólogos, Genetistas, Neuropediatras, Maestros, Pedagogos, Psicólogos, Trabajadores Sociales, etc.)

### MOVIMIENTO ASOCIATIVO DE FAMILIAS

- Información y Asesoramiento
- Formación
- Servicio de Atención y Apoyo a Familias (SAAF). Programa de Ayuda Mutua Interfamiliar (padres y madres guía)
- Atención Temprana e Intervención Logopédica especializada
- Seguimiento

### SANIDAD

- Salud Pública. Programa Detección Precoz de la Sordera Infantil
- Prestación sanitaria y audioprotésica
- Rehabilitación médico - funcional (logopedia)
- Sistemas Información
- Otros servicios ligados a la Atención Temprana

### EDUCACIÓN

- Valoración psicopedagógica
- Escolarización
- Intervención especialistas Audición Lenguaje y Pedagogía Terapéutica
- Accesibilidad a la información y la comunicación en centros educativos, así como en actividades complementarias y extraescolares

### SERVICIOS SOCIALES

- Valoración grado de discapacidad
- Prestaciones económicas y sociales
- Otros servicios ligados a la Atención Temprana

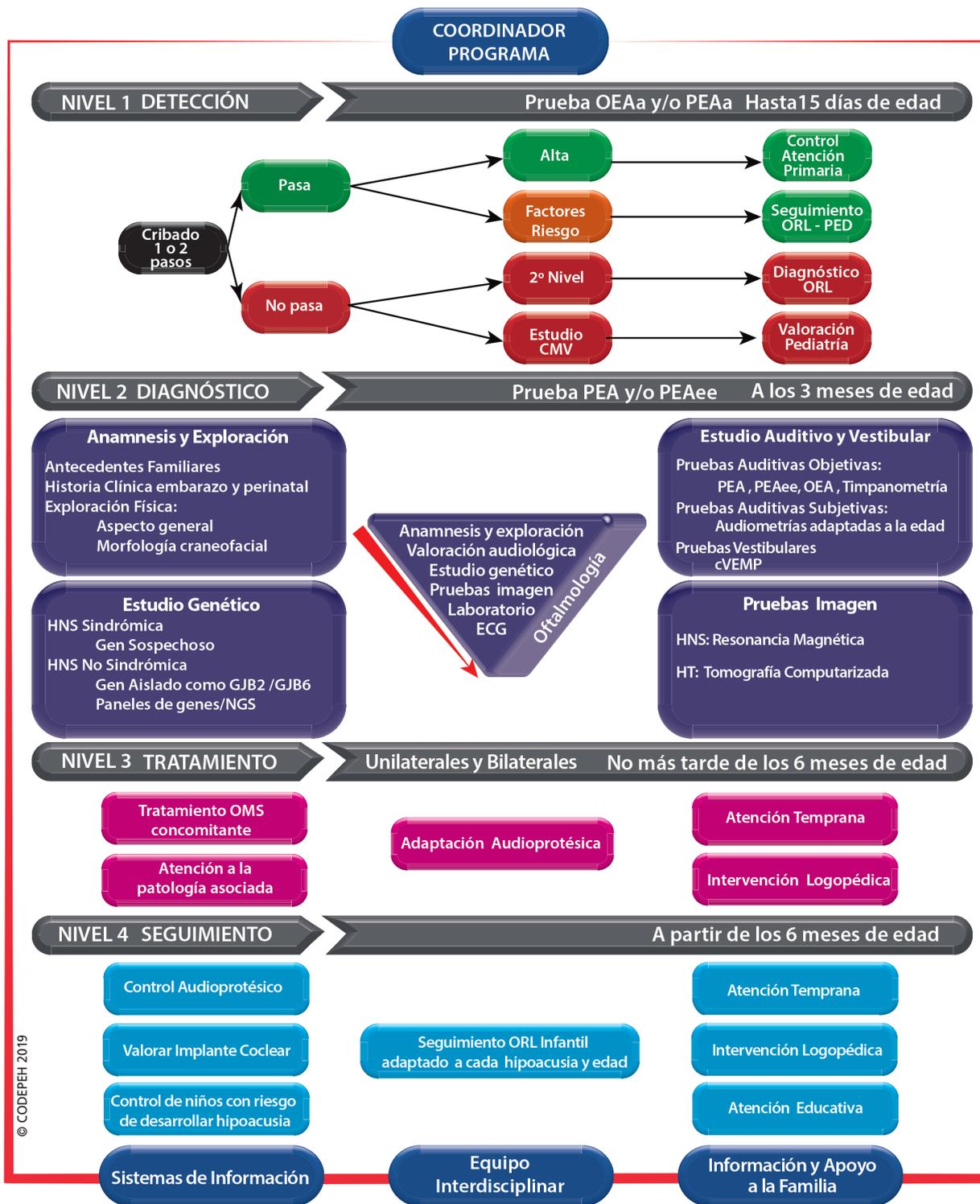
© FIAPAS 2019

<sup>(1)</sup> Adaptado y actualizado de FIAPAS y CODEPEH (1998): "No hay que esperar. Del diagnóstico al tratamiento de la deficiencia auditiva" (Folleto informativo). Madrid: FIAPAS 2017 (20ª edición)

FIGURA 4. Actualización de los programas de cribado auditivo infantil

## DETECCIÓN, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO PRECOZ DE LA SORDERA INFANTIL

Comisión para la Detección Precoz de la Hipoacusia - CODEPEH 2019



OEAA: Otoemisiones Acústicas automáticas PEAA: Potenciales Evocados Auditivos Automáticos PEAAe: Potenciales Evocados Auditivos de estado estable  
 OMS: Otitis Media Secretora HNS: Hipoacusia Neurosensorial HT: Hipoacusia de Transmisión ECG: Electrocardiograma cVEMP: Potencial Vestibular Miogénico CMV: Citomegalovirus

## 7. BIBLIOGRAFÍA

- D'Aguillo, C. et al. (2019): "Genetic screening as an adjunct to universal newborn hearing screening: literature review and implications for non-congenital pre-lingual hearing loss". *Int J Audiol*, 2: 1-17.
- Alford, R. L. et al. (2014): "American College of Medical Genetics and Genomics guideline for the clinical evaluation and etiologic diagnosis of hearing loss". *Genet Med*, 16 (4): 347-355.
- American Academy of Audiology (2013): "Clinical practice guidelines: Pediatric amplification". *Reston (VA) American Academy of Audiology*, 5-60.
- Bakhos, D. et al. (2017): "Electrophysiological exploration of hearing". *European Annals of Otorhinolaryngology, Head and Neck Diseases*, 134 (5): 325-331.
- Baldwin, M. (2006): "Choice of probe tone and classification of trace patterns in tympanometry undertaken in early infancy". *Int J Audiol*, 45 (7): 417-427.
- Beeck Calkoen, E.A. van et al. (2018): "Evaluation of the outcome of CT and MR imaging in pediatric patients with bilateral sensorineural hearing loss". *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 108: 180-185.
- Benito, J. I. (2017): "Metodología aplicada en el estudio del desarrollo del lenguaje en niños con detección temprana de la hipoacusia neonatal". *Revista ORL*, 8 (2): 85-103.
- British Society of Audiology (BSA) (2019): "Recommended Procedure Assessment and Management of Auditory Neuropathy Spectrum Disorder (ANSD) in Young Infants". *British Society of Audiology*, 21.
- Boycott, K. M. et al. (2013): "Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation". *Nat Rev Genet*, 14 (10): 681-691.
- Boudewyns, A. et al. (2016): "Auditory neuropathy spectrum disorder (ANSD) in referrals from neonatal hearing screening at a well-baby clinic". *Eur J Pediatr*, 175 (7): 993-1000.
- Burke, W. F. et al. (2016): "Prevalence and audiological profiles of GJB2 mutations in a large collective of hearing impaired patients". *Hear Res*, 333: 77-86.
- Cabanillas, R. et al. (2018): "Comprehensive genomic diagnosis of non-syndromic and syndromic hereditary hearing loss in Spanish patients". *BMC Med Genomics*, 11 (1): 58.
- Calvo, J.C. y Maggio de Maggi, M. (2003): *Audición infantil. Marco referencial de Adaptación protésica infantil*. Barcelona: Clipmedia Ediciones, 57-59.
- Carlson, M.L. et al. (2015): "Evidence for the expansion of pediatric cochlear implant candidacy". *Otol Neurotol*, 36 (1): 43-50.
- del Castillo, I. et al. (2002): "A deletion involving the connexin 30 gene in nonsyndromic hearing impairment". *N Engl J Med*, 346 (4): 243-249.
- Chan, D. K. y Chang, K. W. (2014): "GJB2-associated hearing loss: systematic review of worldwide prevalence, genotype, and auditory phenotype". *Laryngoscope*, 124(2): E34-53.
- Chung, W. et al. (2017): "Early hearing detection and intervention-pediatric audiology links to services EHDIPALS: Building a national facility database". *Ear Hear*, 38 (4): e227-231.
- Comisión Salud Pública, Ministerio de Sanidad y Consumo, 2003: "Informe sobre la Detección Precoz de la Hipoacusia". <https://www.msbs.gob.es/maternalinfantil/docs/InformeHipoacusia>. España
- Consugar, M. B. et al. (2015): "Panel-based genetic diagnostic testing for inherited eye diseases is highly accurate and reproducible, and more sensitive for variant detection, than exome sequencing". *Genet Med*, 17 (4): 253-261.
- Cushing, S.L. et al. (2008): "Evidence of vestibular and balance dysfunction in children with profound sensorineural hearing loss using cochlear implants". *Laryngoscope*, 118: 1814-1823.
- Dhondt, C. et al. (2019): "Vestibular assessment in the pediatric population". *Laryngoscope*, 129: 490-493.
- Downie, L. et al. (2017): "A protocol for whole-exome sequencing in newborns with congenital deafness: a prospective population-based cohort". *BMJ Paediatr Open*, 1 (1): e000119.
- Ewing, I. R. y Ewing, A. W. (1944): "The ascertainment of deafness in infancy and early childhood". *J Laryngol Otol*, 59: 309-338.
- Feresin, A. et al. (2019): "Who misses the newborn hearing screening? Five years' experience in Friuli-Venezia Giulia Region (Italy)". *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 124: 193-199.
- Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (2011): "Mejora del proceso de comunicación del diagnóstico de trastorno en el desarrollo o discapacidad en la primera infancia. La primera noticia". *Real Patronato sobre Discapacidad*, 19-38.
- FIAPAS (vva) (2017): *Estudios sobre la situación del alumnado con sordera en España*. Madrid: Confederación Española de Familias de Personas Sordas.
- Findlen, U. M. et al. (2019): "Parent perspectives on interdisciplinary pediatric hearing healthcare". *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 116: 141-146.
- Fitzpatrick, E. et al. (2016): "Children with mild bilateral and unilateral hearing loss: parents' reflections on experiences and outcomes: Table 1". *Journal of Deaf Studies and Deaf Education*, 21 (1): 34-43.
- Gao, X. et al. (2018): "Treatment of autosomal dominant hearing loss by in vivo delivery of genome editing agents". *Nature*, 553 (7687): 217-221.
- Gantz, B.J. et al. (2016): "Outcomes of adolescents with a short electrode cochlear implant with preserved residual hearing". *Otol Neurotol*, 37 (2): e118-125.
- Géléoc, G. S. y Holt, J. R. (2014): "Sound strategies for hearing restoration". *Science*, 344 (6184): 1241062.
- Grasel, S. S. et al. (2015): "Are auditory steady-state responses useful to evaluate severe-to-profound hearing loss in children?". *Bio Med Res Int*, 1-7.
- Greczka, G. et al. (2018): "Analysis of changes in the Polish Universal Neonatal Hearing Screening Program over 15 years". *Otolaryngol Pol*, 72: 13-20.
- Green, R. C. et al. (2013): "ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing". *Genet Med*, 15 (7): 565-574.
- Harrison, R.V. et al. (2015): "Auditory neuropathy spectrum disorder (ANSD) and cochlear implantation". *Int Jour Ped Otorhinolaryngol*, 79: 1980-1987.
- Hood, L. J. (2015): "Auditory Neuropathy/Dys-Synchrony Disorder. Otolaryngologic". *Clinics North America*, 48 (6): 1027-1040.
- Jacot, E. et al. (2009): "Vestibular impairments pre- and post- cochlear implant in children". *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 73: 209-217.
- Jáudenes, C. (2006): "La población con discapacidad auditiva en cifras. Revisión de dos Estudios Sociológicos". *Revista FIAPAS*, 110: separata.
- Jáudenes, C. et al. (2007): *Estudio sobre la situación educativa del alumnado con discapacidad auditiva*. Madrid: FIAPAS, 51-53.
- Jáudenes, C. (2012a): "Programas de atención y seguimiento al niño sordo. Implicaciones socioeducativas". En Trinidad y Jáudenes (coords): *Sordera Infantil. Del diagnóstico precoz a la inclusión educativa. Guía práctica para el abordaje interdisciplinar*. Madrid: FIAPAS, 1: 11-24.
- Jáudenes, C. (2012b): "Atención temprana. Atención y apoyo a la familia". En Trinidad y Jáudenes (coords): *Sordera Infantil. Del diagnóstico precoz a la inclusión educativa. Guía práctica para el abordaje interdisciplinar*. Madrid: FIAPAS, 10: 177-189.
- Jáudenes, C. y Patiño, I. (2013): "Consideraciones metodológicas para la atención y el apoyo a las familias". En FIAPAS (Jáudenes, C. et al.): *Manual de Formación Especializada*. Madrid: FIAPAS, 19: 288-302.
- Jaudenes, C. (2014): "Las personas sordas y sus familias en la intersección sociosanitaria". En CERMI.es, febrero 2014 (en línea). <http://semanal.cermi.es/noticia/Espacio-sociosanitario-discapacidad-opinion-diez-articulos.aspx>
- Jallu, A.S. et al. (2015): "Imaging evaluation of pediatric sensorineural hearing loss in potential candidates for cochlear implantation". *Otolaryngol Head Neck Surg*, 67: 341-346.
- Joint Committee on Infant Hearing (2007): "Position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs". *Pediatrics*, 120: 898-921.
- Kei, J. et al. (2003): "High frequency (1000 Hz) tympanometry in normal neonates". *J. Am. Acad. Audiol*, 14 (1): 20-28.
- Kemp, D.T. (1978): "Stimulated acoustic emissions from within the human auditory system". *J Acoust Soc Am.*; 64 (5): 1386-1391.

- Kerckhofs, K. y de Smit, M. (2013): "Early hearing aid fitting in children: challenges and results". *B-ENT*, 21: 17-25.
- Leigh, J. et al. (2013): "Communication development in children who receive a cochlear implant by 12 months of age". *Otol Neurotol*, 34(3): 443-450.
- Liming, B.J. et al. (2016): "International Pediatric Otolaryngology Group (IPOG) consensus recommendations: hearing loss in the pediatric patient". *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 90: 251-258.
- Lin, C.Y. et al. (2005): "The remediation of hearing deterioration in children with large vestibular aqueduct syndrome". *Auris Nasus Larynx*, 32 (2): 99-105.
- Manrique, M. et al. (2015): "Guía clínica para la indicación de implantes cocleares en la Comunidad Foral de Navarra". *An Sist Sanit Navar*, 38: 289-296.
- Marco, J. et al. (2004): "Control de calidad de un programa de detección, diagnóstico e intervención precoz de la hipoacusia en recién nacidos. Documento CODEPEH". *Acta otorinolaryngol*, 55: 103-106.
- Martens, S. et al. (2019): "Vestibular Infant Screening-Flanders: The implementation of a standard vestibular screening protocol for hearing-impaired children in Flanders". *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 120: 196-201.
- Martinez Beneyto, P. et al. (2014): "Potenciales evocados auditivos de estado estable". En Manrique, M. y Marco, J. (coords.): *Audiología. Ponencia Oficial de la Sociedad Española de Otorrinolaringología y Patología Cérvico-Facial*. Madrid: CYAN Proyectos Editoriales S.A., 6: 171-181.
- Matulat, P. et al. (2017): "Transregional tracking in newborn hearing screening". *HNO*, 65 (12): 1008-1013.
- Mitchell, R. E. y Karmchmer M.A. (2002): "Chasing the mythical ten percent: parental hearing status of deaf and hard of hearing students in the United States". *Instituto de Investigación de la Universidad Gallaudet*.
- Morton, C. C. y Nance, W.E. (2006): "New born hearing screening. A silent revolution". *N Engl J Med*, 354: 2151-2564.
- Mutai, H. et al. (2013): "Diverse spectrum of rare deafness genes underlies early-childhood hearing loss in Japanese patient: cross-sectional, multi-center next generation sequencing study". *Orphanet J Rare Dis*, 8: 172.
- Núñez, F. et al. (2015): "Recomendaciones CODEPEH 2014 (Sorderas diferidas y sobrevenidas en la infancia)". *Revista Española de Discapacidad*, 3 (1): 163-186.
- Núñez, F. et al. (2016a): "Diagnóstico etiológico de la sordera infantil: Recomendaciones CODEPEH 2015". *Revista Española de Discapacidad*, 4 (1): 193-218.
- Núñez, F. et al. (2016b): "Auditory steady state response reliability in the audiological diagnosis after neonatal hearing screening". *Acta Otorrinolaryngol Esp*, 67 (4): 193-200.
- Núñez, F. et al. (2018): "Diagnóstico y tratamiento precoz de la hipoacusia unilateral o asimétrica en la infancia: recomendaciones CODEPEH 2017". *Revista Española de Discapacidad*, 6 (1): 259-280.
- Núñez, F. et al. (2019): "Actualización de los programas de detección precoz de la sordera infantil: recomendaciones CODEPEH 2018 (Nivel 1: Detección)". *Revista Española de Discapacidad*, 7 (1): 201-220.
- Niu, Y.T. et al. (2012): "Radiation dose reduction in temporal bone CT with iterative reconstruction technique". *Am J Neuroradiol*, 33: 1020-1026.
- Olleta, I et al. (2018): "Atención temprana del niño con déficit auditivo de 0 a 6 años: cómo asesorar e informar a la familia en todo su desarrollo". *Asociación Española de Audiología*, 91-198.
- Pearce M.S. et al. (2012): "Radiation exposure from CT scans in childhood and subsequent risk of leukaemia and brain tumours: a retrospective cohort study". *Lancet*, 380: 499-505.
- Pérez Ábalo, M.C. et al., (2003): "Potenciales evocados auditivos de estado estable a múltiples frecuencias y su valor en la evaluación objetiva de la audición". *Auditio: Revista Electrónica de Audiología*, 2: 42-50.
- Peters, J.P.M. et al. (2016): "Cochlear implantation in children with unilateral hearing loss: A systematic review". *Laryngoscope*, 126: 713-721.
- Pitarch, M. I. et al. (2014): "Pruebas Conductuales en la Exploración Audiológica en Niños". En Manrique, M. y Marco, J. (coords.) *Audiología. Ponencia Oficial de la Sociedad Española de Otorrinolaringología y Patología Cérvico-Facial*. Madrid: CYAN Proyectos Editoriales S.A., 217-228.
- Ravi, R. et al. (2016): "Follow-up in newborn hearing screening. A systematic review". *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 90: 29-36.
- Regan, D. (1989): *Science and medicine. Human brain electrophysiology: evoked potentials and evoked magnetic fields*. Nueva York: Elsevier.
- Rehm, H.L. et al. (2013): "ACMG clinical laboratory standards for next-generation sequencing". *Genet Med*, 15 (9): 733-747.
- Sabatini, L. M. et al. (2016): "Genomic sequencing procedure microcosting analysis and health economic cost-impact analysis: a report of the association for molecular pathology". *J Mol Diagn*, 18 (3): 319-328.
- Shearer, A. E. et al. (2013): "Advancing genetic testing for deafness with genomic technology". *J Med Genet*, 50 (9): 627-634.
- Silvestre, N. y FIAPAS (2010): *Estudio-Investigación sobre interacciones comunicativas. La comunicación entre madres oyentes y niños/as con sordera de 1 a 7 años de edad*. Madrid: FIAPAS, 75-79.
- Siu, J.M. et al. (2019): "Efficacy of a selective imaging paradigm prior to pediatric cochlear implantation". *Laryngoscope*, 129 (11): 2627-2633.
- Sohmer, H. y Feinmesser, M. (1967): "Cochlear action potentials recorded from the external ear in man". *Ann Otol*, 76 (2): 427-435.
- Sloan-Heggen, C.M. et al. (2016): "Comprehensive genetic testing in the clinical evaluation of 1119 patients with hearing loss". *Hum Genet*, 135: 441-50.
- Sommen, M. et al. (2016): "DNA Diagnostics of hereditary hearing loss: A targeted resequencing approach combined with a mutation classification system". *Hum Mutat*, 37 (8): 812-819.
- Sun, X. et al. (2015): "Combined hearing and deafness gene mutation screening of 11,046 Chinese newborns". *Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi*, 32: 766-770.
- Torres-Fortuny, A. et al. (2016): "Comparing auditory steady-state responses amplitude evoked by simultaneous air- and bone-conducted stimulation in newborns". *Int J Audiol*, 55 (6): 375-379.
- Tribukait, A. et al. (2004): "Function of semicircular canals, utricles and saccules in deaf children". *Acta Otolaryngol*, 124: 41-48.
- Trinidad, G. (2010): "Recomendaciones CODEPEH para 2010". *Acta Otorrinolaryngol Esp*, 61 (1): 69-77.
- Vlastarakos, P. V. et al. (2017): "The value of ASSR threshold-based bilateral hearing aid fitting in children with difficult or unreliable behavioral audiometry". *Ear Nose Throat J*, 96 (12): 464-468.
- Wang, Q.J. et al. (2011): "Newborn hearing concurrent gene screening can improve care for hearing loss: a study on 14,913 Chinese newborns". *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 75: 535-542.
- Yang, H.C. et al. (2017): "Newborn hearing screening in prematurity: fate of screening failures and auditory maturation". *Clin Otolaryngol*, 42 (3): 661-667.
- Yoshinaga-Itano, C. (2014): "Principles and guidelines for early intervention after confirmation that a child is deaf or hard of hearing". *J Deaf Stud Deaf Educ*, 19 (2): 143-175.
- Zhang, W. et al. (2018): "Cochlear gene therapy for sensorineural hearing loss: current status and major remaining hurdles for translational success". *Front Mol Neurosci*, 11: 221.
- Zenker, F. (2001): "Medidas en oído real mediante sonda microfónica. Definición y aplicaciones". *Auditio: Revista Electrónica de Audiología*, 1 (1): 10-15.
- Zhou, G. et al. (2014): "Clinical uses of cervical vestibular-evoked myogenic potential testing in pediatric patients". *Medicine*, 93: 1-6.
- Zou, B. et al. (2015): "The application of genome editing in studying hearing loss". *Hear Res*, 327: 102-108.
- Zubicaray, J. et al., (2014): "Sistemática del cribado de la audición en el niño". En Manrique, M. y Marco, J. (coords.): *Audiología. Ponencia Oficial de la Sociedad Española de Otorrinolaringología y Patología Cérvico-Facial*. Madrid: CYAN Proyectos Editoriales S.A., 8: 1-15.



# FIAPAS

CONFEDERACIÓN  
ESPAÑOLA  
DE FAMILIAS  
DE PERSONAS SORDAS

