

Título del Trabajo:

Espectro Facio-Aurículo-Vertebral (EFAV). Hallazgos en estudios tomográficos de oído y mastoides realizados a un grupo de pacientes.

Título del Trabajo en Inglés:

Oculo-auriculo-vertebral syndrome (OAVS). Findings in ear and mastoid tomographic studies performed on a group of patients.

Nombre: MARÍA DE LA LUZ

Apellidos: ARENAS SORDO

ORCID: 0000-0002-5429-0977

País de Residencia: MEXICO

Área de Investigación: INVESTIGACIÓN EN SALUD

Institución a la que Pertenece: INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACION GILLERMO IBARRA IBARRA

Área de Adscripción: Medicina genómica

Correo Electrónico: mlarenassordo@hotmail.com

Datos de los(as) coautores(as) del Trabajo

Ernesto Alejandro Roldán Valadez, Roberto Corona Cedillo, María Isabel BarradasHernández, Valeria Ponce de León Suárez

Neurociencias, INR LGII, MEXICO, ernest-roldan@usa.net, 0000-0002-7116-5289

Neuroimagen, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía MVS, MEXICO, rocorona@hotmail.com, 0000-0001-6757-5755

Audiología, INR LGII, MEXICO, isabarah@gmail.com,

Medicina Genómica, INR LGII, MEXICO, valeponsua@yahoo.com.mx, 0000-0002-4477-3908

Palabras en Español:

Espectro Facio-Aurículo-Vertebral, OAVS,, TC de oídos

Palabras en Inglés:

Oculo-auriculo-vertebral syndrome, OAVS,, CT scan of the ear

Título del Trabajo:

Espectro Facio-Aurículo-Vertebral (EFAV). Hallazgos en estudios tomográficos de oído y mastoides realizados a un grupo de pacientes.

Título del Trabajo en Inglés:

Oculo-auriculo-vertebral syndrome (OAVS). Findings in ear and mastoid tomographic studies performed on a group of patients.

Área de Investigación:

Medicina genómica

Introducción:

El espectro Facio-aurículo-vertebral (EFAV) u óculo-auriculo-vertebral (OAVS) es la segunda malformación craneofacial congénita más común después del labio y paladar hendido. Sus manifestaciones clínicas son microtia (manifestación eje), asociada a microsomía hemifacial, alteraciones vertebrales y renales. Está referido que cerca del 80% de los casos presentan malformación de la cadena osicular del oído medio y aproximadamente 20% del oído interno.

Objetivo:

Describir los hallazgos de las tomografías computadas de oído de pacientes con diagnóstico clínico de EFAV (OAV).

Metodología:

Revisión de informes de 234 estudios tomográficos de pacientes con diagnóstico de EFAV.

Resultados:

De los estudios revisados 110 fueron de mujeres y 124 de hombres. Edad entre 2 y 53 años, media de 12 años. 166 con microtia unilateral, 62 bilateral y 5 con presencia de apéndices auriculares; 198 con hipoacusia conductiva, 24 mixta, 7 neurosensorial y 5 audición normal. Hallazgos: En meato acústico externo: Estenosis en 14 casos del lado derecho, 12 del izquierdo y 5 bilaterales. Atresia en 108 casos lado derecho, 43 izquierdo, 36 bilaterales. En oído medio: displasia de huesecillos: martillo 39 casos, yunque 6, estribo 4, de todos 131. Hipoplasia: martillo 12 casos, yunque 11, estribo 2, de todos 4. Agenesia: martillo 16 casos, yunque 3, estribo 14, de todos 8. Además, se encontró trayecto aberrante del nervio facial en: 82 casos del lado derecho, 29 del lado izquierdo y 28 bilaterales. En oído interno: 14 casos con hipoplasia o displasia de canales semicirculares, 15 casos con hipoplasia o agenesia de los nervios VII y/o VIII. Obliteración de ventana oval: 8 derechas, 6 izquierdas, 4 bilaterales.

Conclusiones:

El presente estudio es, hasta donde sabemos, la serie más grande que presenta hallazgos tomográficos, de ahí su importancia. Otros estudios mencionan en general los mismos hallazgos. El estudio permite guiar tratamiento auditivo y posteriormente se intentaría relacionar las variantes que puedan encontrarse, con las malformaciones.