

Que esperar de una consulta genética por pérdida de audición

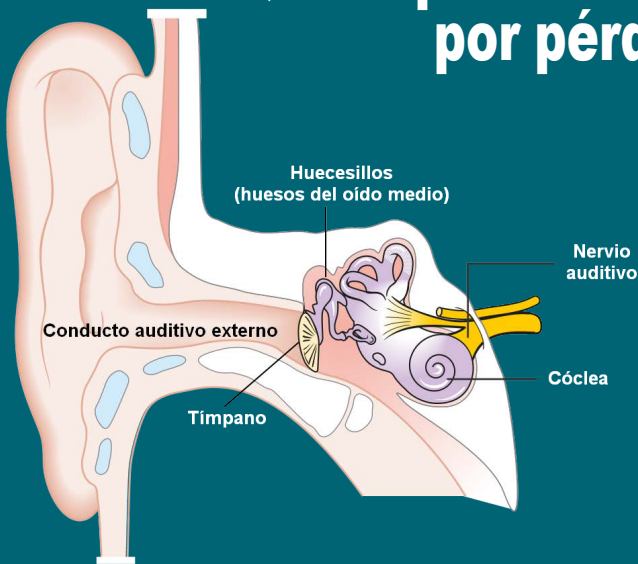


Imagen usada con permiso: Investigador de Cancer UK/ Wikimedia Commons (modificado del original)

En esta hoja informativa:

- ¿Por qué me refirieron a una consulta genética?
- ¿Qué puede decirme una consulta genética acerca de la pérdida de audición?
- ¿Qué sucede en una consulta genética?
- Causas genéticas de la pérdida de audición
- ¿Podría haber una causa genética sin pérdida de audición en la familia?
- ¿Qué son las pruebas genéticas?
- ¿Qué han hecho las pruebas genéticas para la pérdida de audición?
- ¿Siempre se puede encontrar la causa por medio de pruebas genéticas?
- ¿Qué otras pruebas se recomiendan para una persona con pérdida de audición?

¿Por qué me refirieron a una consulta genética?

Cualquier persona con pérdida de audición podría ser referida a una consulta genética si su médico sospecha que hay una causa genética. Se recomienda una referencia genética para recién nacidos y lactantes con pérdida de audición. La pérdida de audición que sucede a temprana edad muchas veces tiene una causa genética. Una consulta genética también podría ser útil para diagnosticar a personas de edad más avanzada, especialmente cuando no hay una razón clara de la pérdida de audición. Sin embargo, la pérdida de audición gradual a medida que se envejece es muy común y no requiere una consulta genética.

¿Qué puede decirme una consulta genética acerca de la pérdida de audición?

Una consulta genética puede ayudar a:

- averiguar por qué una persona tiene pérdida de audición;
- predecir cómo la audición podría cambiar con el tiempo;
- estimar la posibilidad de otras condiciones de salud (como de la vista, del corazón o problemas de riñón);
- estimar la posibilidad de la pérdida de audición en otros miembros de la familia (incluidos futuros hijos).

¿Qué sucede en una consulta genética?

Un asesor genético habla con usted por teléfono o videoconsulta. Se le pregunta acerca del historial médico de su familia y del historial de nacimiento de la persona con pérdida de audición. El tiempo de la consulta se dedica a revisar las posibles causas de la pérdida de audición y a contestar sus preguntas. Es posible que se ofrezcan pruebas genéticas. Si un examen físico ayudaría a hacer un diagnóstico, se programará que acuda a un médico genetista (un médico que se especializa en condiciones genéticas).

Acerca de la pérdida de audición

La pérdida de audición es cuando su capacidad de escuchar sonidos es menor de lo habitual. Puede afectar un oído o ambos. La cantidad de pérdida de audición se etiqueta como leve, moderada, grave o profunda.

Tipos de pérdida de audición

Los tipos de pérdida de audición describen qué parte del oído está involucrada.

La pérdida de audición neurosensorial es cuando el oído interno (la cóclea) o el nervio que va del oído al cerebro (el nervio auditivo) no reconoce los sonidos de la manera habitual.

La pérdida de audición conductiva es cuando el sonido no pasa fácilmente del oído externo al tímpano y los huesos diminutos del oído medio (huesecillos). Esto puede deberse a cambios en la manera en que el oído está formado o puede derivarse de un problema temporal, como una infección del oído o líquido en el oído.

La pérdida de audición mixta sucede cuando hay una combinación ambos, de pérdida de audición conductiva y pérdida de audición neurosensorial

La neuropatía auditiva es cuando el oído detecta los sonidos de manera normal, pero tiene problemas para mandarlos al cerebro.

Que esperar de una consulta genética por pérdida de audición

Página 2

Causas genéticas de la pérdida de audición

La pérdida de audición genética es causada por un cambio en un gen que afecta la audición. Hay más de 400 genes que pueden provocar pérdida de audición.

Pérdida de audición no sindrómica: algunos genes solo afectan la audición. A esto se le llama pérdida de audición no sindrómica. Siete de cada 10 personas con pérdida de audición genética tienen un tipo no sindrómico. El tipo más común de pérdida de audición no sindrómica se debe a cambios en un gen llamado GJB2 (o connexin 26).

Pérdida de audición sindrómica: Hay más de 300 genes que pueden causar pérdida de audición y que también afectan otras partes del cuerpo. A esto se le llama pérdida de audición sindrómica porque la pérdida de audición es parte de un síndrome genético. La mayoría de estas condiciones son raras.

¿Podría haber una causa genética sin pérdida de audición en la familia?

Podría haber una causa genética incluso si nadie en la familia tiene pérdida de audición. Más de la mitad de todas las pérdidas de audición tempranas tienen una causa genética y generalmente no hay antecedentes familiares de sordera o pérdida de audición. La causa genética más común se debe a la herencia recesiva. Esto sucede cuando dos padres con audición silenciosamente portan un cambio en un gen que causa pérdida de audición.

¿Qué son las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas son pruebas médicas que pueden detectar si ciertos genes están trabajando correctamente. La mayoría de las pruebas genéticas se realizan tomando una muestra de sangre del brazo o recolectando una muestra de saliva.

¿Qué han hecho las pruebas genéticas para la pérdida de audición?

Las pruebas genéticas generalmente se hacen en un perfil de más de 200 genes que causan pérdida de audición. Esto significa que se analiza una muestra de sangre en busca de muchas causas genéticas de pérdida de audición al mismo tiempo.

¿Siempre se puede encontrar la causa por medio de pruebas genéticas?

La pérdida de audición tiene muchas causas diferentes y no siempre se encuentra una causa específica. En las pruebas genéticas no se buscan todos los tipos de pérdida de audición genética. La pérdida de audición también tiene causas no genéticas, como el nacimiento prematuro, las infecciones y la exposición a ciertos medicamentos.

¿Qué otras pruebas se recomiendan para una persona con pérdida de audición?

Pueden recomendarse otras pruebas para una persona con pérdida de audición con base en su historial médico o en el resultado de las pruebas genéticas.

Algunas de pruebas son:

- examen de la vista realizado por un oftalmólogo (médico especialista en ojos);
- electrocardiograma (ECG) —un examen que monitorea los latidos del corazón—;
- estudios de orina (urinálisis con microscopía);
- estudios de la tiroides.

A algunas personas con pérdida de audición se les pueden tomar imágenes para observar el oído interno y el nervio auditivo. Un otorrinolaringólogo (médico especialista en oídos) puede analizar el riesgo y los beneficios de los estudios de imágenes.