



Hoja de información del NIDCD | **Audición y equilibrio**

Síndrome de Pendred

¿Qué es el síndrome de Pendred?

El síndrome de Pendred es un trastorno genético que causa la pérdida de audición temprana en los niños. También puede afectar la glándula tiroides y a veces crea problemas de equilibrio. El síndrome lleva el nombre del doctor Vaughan Pendred, el primer médico que describió a las personas con este trastorno.

Los niños que nacen con el síndrome de Pendred pueden comenzar a perder su audición desde el nacimiento hasta los 3 años de edad. Por lo general, la audición empeorará con el tiempo. La pérdida de audición a menudo ocurre repentinamente, aunque algunas personas recuperarán algo de su audición más adelante. Con el tiempo, algunos niños con el síndrome de Pendred quedan totalmente sordos.

Casi todos los niños con el síndrome de Pendred tienen pérdida de audición bilateral, lo que significa que pierden la capacidad de oír en ambos oídos. Es posible que uno de los oídos tenga una mayor pérdida de audición que el otro.

La pérdida de audición en los niños tiene muchas causas. Los investigadores creen que del 50 al 60 por ciento de los casos en los Estados Unidos se deben a causas genéticas. El otro 40 a 50 por ciento de los casos son el resultado de causas ambientales. Los profesionales de la salud utilizan diferentes señales, tales como cuándo se inicia la pérdida de audición y si hay diferencias anatómicas en los oídos, para ayudar a determinar si un niño tiene el síndrome de Pendred o algún otro tipo de sordera progresiva.

¿Cómo afecta el síndrome de Pendred a otras partes del cuerpo?

El síndrome de Pendred puede hacer que la glándula tiroides se haga más grande. Cuando la glándula tiroides se agranda, se conoce como bocio. La tiroides es una glándula pequeña en forma de mariposa que está en la parte de adelante del cuello y encima de la clavícula. Esta

glándula juega un papel importante en la manera como el cuerpo utiliza la energía de los alimentos. En los niños, la tiroides es importante para el crecimiento y desarrollo normal. Sin embargo, es raro que los niños con el síndrome de Pendred tengan problemas para crecer y desarrollarse adecuadamente, aun cuando tienen la tiroides afectada. Sus niveles de hormonas de la tiroides por lo general son normales.

Las personas con el síndrome de Pendred son mucho más propensas que la población en general a desarrollar bocio en algún momento de su vida. No obstante, no todas las personas que tienen el síndrome de Pendred lo desarrollan. La edad típica de desarrollar bocio es en la adolescencia o en la adultez temprana. Si el bocio se agranda, puede causar problemas para respirar y tragar. En este caso, un profesional de la salud debe examinar el bocio y decidir si es necesario realizar algún tratamiento. Es posible que las personas con el síndrome de Pendred deban consultar con un endocrinólogo. El endocrinólogo es un médico especializado en las enfermedades y los trastornos que afectan al sistema endocrino, incluyendo la glándula tiroides.

El síndrome de Pendred también puede afectar el sistema vestibular, que controla el equilibrio. Algunas personas con el síndrome de Pendred muestran debilidad vestibular cuando se pone a prueba su equilibrio. Sin embargo, el cerebro es muy bueno para compensar por un sistema vestibular débil, por lo que la mayoría de los niños y adultos con el síndrome de Pendred no tienen problemas de equilibrio o dificultad para hacer las tareas de rutina. Sin embargo, es posible que algunos bebés con el síndrome de Pendred comiencen a caminar más tarde que otros bebés.

Los científicos no saben por qué algunas personas con el síndrome de Pendred desarrollan bocio o tienen problemas de equilibrio y otras no.

¿Qué causa el síndrome de Pendred?

El síndrome de Pendred puede ser el resultado de cambios o mutaciones en el gen *SLC26A4* (antes conocido como el gen *PDS*). Este gen está localizado en el cromosoma 7. El síndrome de Pendred es un trastorno recesivo. Esto significa que para que un niño lo desarrolle, debe heredar dos genes *SLC26A4* con mutación, uno de cada uno de sus padres. Dado que los padres del niño son solamente portadores de una mutación en el gen *SLC26A4*, ellos no tienen ningún problema de salud como resultado de la mutación.

Las parejas que están preocupadas de que podrían pasar el síndrome de Pendred a sus hijos tal vez quieran hacerse pruebas genéticas. Una posible señal de que alguien pueda ser portador de un gen *SLC26A4* con mutación es tener una historia familiar de pérdida de audición temprana. Otra señal es un miembro de la familia que tiene tanto bocio como pérdida de audición. Sin embargo, a menudo no hay una historia familiar del síndrome de Pendred en las familias de los niños que tienen el trastorno. Mediante una prueba genética de una muestra de sangre se puede determinar si existe una mutación en el gen *SLC26A4*.

La decisión de someterse a una prueba genética es complicada. La mayoría de las personas hablan con un consejero genético capacitado. El consejero les ayuda a determinar las posibles consecuencias médicas, emocionales y éticas de las pruebas. El consejero genético es un profesional de la salud que ofrece información y apoyo a las personas que tienen un trastorno genético o que corren el riesgo de sufrir un trastorno genético, y también ofrece apoyo a sus familias.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Pendred?

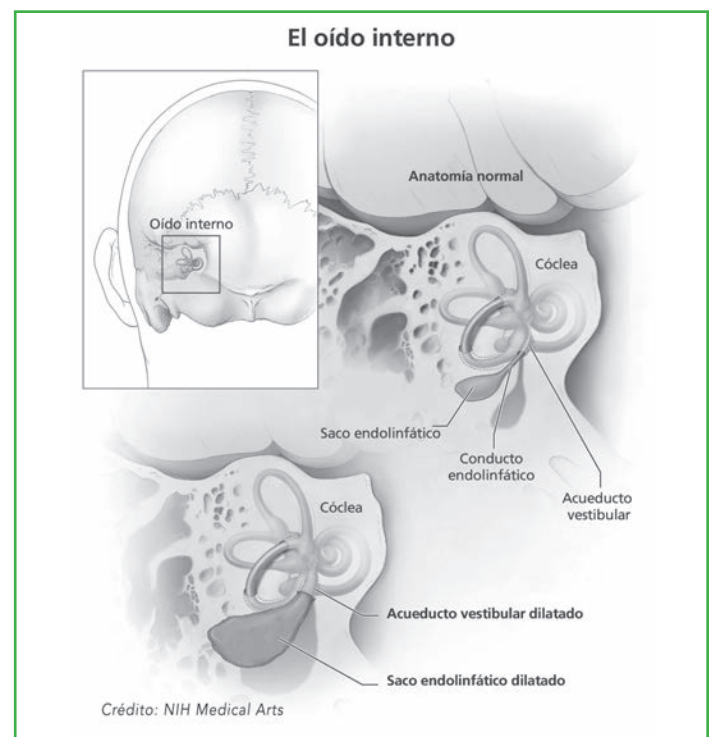
Un genetista clínico o un otorrinolaringólogo (un médico que se especializa en enfermedades del oído, nariz, garganta, cabeza y cuello) examinará al niño. Para diagnosticar el síndrome de Pendred, evaluará el momento, la cantidad y el patrón de pérdida de audición. También examinará las estructuras del oído interno y, en ocasiones, la tiroides. Asimismo, hará preguntas como "¿Cuándo comenzó la pérdida de audición?", "¿Ha empeorado con el tiempo?" y "¿Ocurrió de pronto o en etapas?". La pérdida temprana de la audición es una de las características más comunes del síndrome de Pendred. Sin embargo, este síntoma por sí solo no significa que el niño tiene la enfermedad.

El especialista buscará dos características del síndrome de Pendred. Para esto, utilizará técnicas de imagen del oído interno, como la resonancia magnética (magnetic

resonance imaging, MRI) o la tomografía computarizada (computed tomography, CT). Una característica podría ser una cóclea con muy pocas vueltas. La cóclea es la parte del oído interno en forma de espiral que convierte el sonido en señales eléctricas que se envían al cerebro. Una cóclea sana tiene dos vueltas y media, pero la cóclea de una persona con el síndrome de Pendred puede tener sólo una vuelta y media. Sin embargo, no todas las personas con el síndrome de Pendred tienen una cóclea anormal.

Otra característica del síndrome de Pendred es un acueducto vestibular dilatado (ver la imagen). El acueducto vestibular es un conducto óseo que va desde el vestíbulo (una parte del oído interno entre la cóclea y los conductos semicirculares) hasta el interior del cráneo. En el interior del acueducto vestibular hay un tubo lleno de líquido llamado conducto endolinfático, que termina en un saco en forma de globo llamado saco endolinfático. Por lo general, el conducto y el saco endolinfáticos también están dilatados.

Los expertos no recomiendan medir los niveles de hormonas de la tiroides en los niños con el síndrome de Pendred, ya que los niveles suelen ser normales. A algunos niños se les hace la "prueba de descarga con perclorato" para determinar si la tiroides les está funcionando correctamente. Aunque esta prueba probablemente es la mejor prueba para determinar la función de la tiroides en el síndrome de Pendred, no se utiliza a menudo. En gran medida ha sido sustituida por las pruebas genéticas. Las personas que han desarrollado bocio pueden ser referidas a un endocrinólogo, que es un médico que se especializa



en trastornos glandulares. El endocrinólogo determinará si el bocio se debe al síndrome de Pendred o a otra causa. El bocio es una característica común del síndrome de Pendred, pero hay muchas personas que desarrollan bocio que no tienen esta enfermedad. Por otro lado, hay muchas personas con el síndrome de Pendred que nunca desarrollan bocio.

¿Es común el síndrome de Pendred?

El gen *SLC26A4*, que causa el síndrome de Pendred, representa alrededor del 5 al 10 por ciento de los casos de pérdida de audición hereditaria. A medida que obtienen más conocimientos sobre el síndrome y sus características, los investigadores esperan mejorar la capacidad de los médicos para detectar y diagnosticar la enfermedad.

¿Existe tratamiento para el síndrome de Pendred?

Sí existen opciones de tratamiento para este trastorno. Debido a que el síndrome se hereda y puede involucrar la tiroides y problemas de equilibrio, puede haber varios especialistas participando en el tratamiento, entre ellos, un médico general, un audiólogo, un endocrinólogo, un genetista clínico, un consejero genético, un otorrinolaringólogo y un patólogo del habla-lenguaje.

Para reducir la probabilidad de que avance la pérdida de audición, los niños y los adultos con el síndrome de Pendred deben evitar los deportes de contacto que podrían ocasionar una lesión en la cabeza. También deben usar protección para la cabeza cuando participan en actividades que podrían causar una lesión en la cabeza, como montar en bicicleta o esquiar. Asimismo, deben evitar situaciones que puedan causar un barotrauma (cambios extremos y rápidos en la presión atmosférica), tales como el buceo o el tratamiento con oxígeno hiperbárico.

No existe una cura para el síndrome de Pendred, pero los diferentes especialistas trabajarán juntos para ayudar a que se tomen decisiones informadas sobre las opciones de tratamiento. También pueden ayudar a las personas a prepararse para el avance de la pérdida de audición y otras posibles consecuencias de este síndrome a largo plazo.

Los niños con el síndrome de Pendred deben comenzar tratamiento temprano para adquirir habilidades de comunicación, como el aprendizaje del lenguaje de señas o de la palabra complementada, o para aprender a usar un audífono. La mayoría de las personas con el síndrome de Pendred tendrán pérdidas auditivas lo suficientemente significativas como para ser consideradas para un implante coclear. Un implante coclear es un dispositivo electrónico que se inserta quirúrgicamente en la cóclea. Si bien un

implante coclear no restaura o crea la audición normal, éste pasa alrededor de las zonas lesionadas del oído dando al cerebro un sentido de audición. Tanto niños como adultos pueden recibir un implante. Para obtener más información, consulte la hoja de información del Instituto Nacional de la Sordera y Otros Trastornos de la Comunicación (NIDCD, por sus siglas en inglés) de "Implantes cocleares" en http://www.nidcd.nih.gov/health/spanish/pages/coch_span.aspx.

Las personas que tienen el síndrome de Pendred y desarrollan un bocio deben hacerse chequeos regularmente. El tipo de bocio que se encuentra en el síndrome de Pendred no es común porque, a pesar de que crece en tamaño, sigue fabricando cantidades normales de hormona de la tiroides. Este tipo de bocio a menudo se llama bocio eutiroideo.

¿Qué investigaciones se están llevando a cabo sobre el síndrome de Pendred?

El NIDCD está financiando a los investigadores que trabajan para entender la pérdida de audición causada por síndromes hereditarios, como el síndrome de Pendred, así como por otras razones. Los investigadores también están observando cuidadosamente las características del síndrome y cómo podría causar problemas en diferentes partes del cuerpo, como en la tiroides y el oído interno.

Los científicos continúan estudiando las bases genéticas del síndrome de Pendred. La proteína que produce el gen *SLC26A4*, llamada pendrina, se encuentra en el oído interno, los riñones y la glándula tiroides. Los investigadores han identificado más de 150 mutaciones o alteraciones de este gen que causan sordera.

Mediante un estudio en ratones, los científicos están adquiriendo una mayor comprensión de cómo un gen *SLC26A4* anormal afecta la forma y la función de las diferentes partes del cuerpo. Por ejemplo, mediante el estudio de los oídos internos de ratones con mutaciones *SLC26A4*, los científicos se han dado cuenta de que el acueducto vestibular dilatado asociado con el síndrome de Pendred no es el resultado de una interrupción súbita en el desarrollo normal del oído. Estudios como éste son importantes porque ayudan a los científicos a descartar algunas causas de un trastorno e identificar las áreas que necesitan más investigación. Los investigadores tienen la esperanza de que, con el tiempo, estos estudios lleven a terapias que puedan dirigirse a las causas básicas del síndrome.



National Institute on
Deafness and Other
Communication Disorders

¿Dónde puedo obtener más información sobre el síndrome de Pendred?

El NIDCD mantiene un directorio de organizaciones que ofrecen información sobre los procesos normales y los trastornos de la audición, el equilibrio, el gusto, el olfato, la voz, el habla y el lenguaje. Para hacer una búsqueda en el directorio, visite el sitio web del NIDCD en <http://www.nidcd.nih.gov>. Actualmente, el directorio está disponible solamente en inglés.

Use las siguientes palabras clave para encontrar organizaciones que pueden responder a sus preguntas y ofrecer información impresa o electrónica sobre el síndrome de Pendred:

- ▶ Hereditary hearing loss (pérdida de audición hereditaria)
- ▶ Genetic diseases/disorders (enfermedades y trastornos genéticos)
- ▶ Early identification of hearing loss in children (identificación temprana de la pérdida de audición en los niños)

El NIDCD también tiene las siguientes hojas de información sobre audición y equilibrio:

- ▶ Acueductos vestibulares dilatados y la pérdida de audición en los niños
- ▶ Etapas del desarrollo de la audición y la comunicación del bebé
- ▶ ¿Ha sido evaluada la audición de su bebé?
- ▶ Infecciones del oído en los niños

Visite el sitio web del NIDCD en <http://www.nidcd.nih.gov> para leer, imprimir o descargar las hojas de información.

Para más información, direcciones o números de teléfono adicionales, o para recibir una lista impresa de las organizaciones, comuníquese con nosotros al:

Centro de Información del NIDCD

1 Communication Avenue
Bethesda, MD 20892-3456
Número de teléfono gratuito: 1-800-241-1044
Número gratuito TTY: 1-800-241-1055
Fax: 1-301-770-8977
Correo electrónico: nidcdinfo@nidcd.nih.gov

<http://www.nidcd.nih.gov>

 Síguenos en Twitter @NIDCD

El NIDCD apoya y lleva a cabo investigaciones científicas y capacitación de profesionales para la investigación sobre los procesos normales y los trastornos de la audición, el equilibrio, el gusto, el olfato, la voz, el habla y el lenguaje. También ofrece al público información de salud basada en descubrimientos científicos.



Síndrome de Pendred

Publicación de NIH núm. 06-5875 S
Noviembre de 2012