

NOTA CLÍNICO-QUIRÚRGICA

HIPOACUSIA EN EL SÍNDROME DE TOWNES-BROCKS

J. RODRÍGUEZ ASENSIO*, M. V. RODRÍGUEZ ROSELL*, A. RAMOS PÉREZ**

*SERVICIO DE OTORRINOLARINGOLOGÍA. **SERVICIO DE PEDIATRÍA. HOSPITAL DE JARRIO. ASTURIAS.

RESUMEN

En 1972, Townes y Brocks describen una familia en la que un padre y 7 hijos mostraban ano imperforado, pulgares trifalángicos, fusión de metatarsos, dedos supernumerarios, sordera neurosensorial y anomalías en las orejas. Los rasgos fundamentales eran los ligados a alte-

raciones de la mano, oído y ano, transmitidos bajo un patrón autosómico dominante. En el presente trabajo presentamos varios miembros de una misma familia con similares alteraciones, y a los que, después de aunar los datos clínicos, diagnosticamos con el síndrome de Townes-Brocks.

PALABRAS CLAVE: Hipoacusia. Síndrome de Townes-Brocks.

ABSTRACT

HEARING LOSS IN TOWNES-BROCKS SYNDROME

In nineteen seventy two Townes and Brocks reported on a family in which the father and seven children showed anal atresia, triphalangeal thumb, metatarsal synostosis, extra fingers, neurosensorial deafness and ear abnormalities. The main traits were those

related to hand, ear and anus alterations, transmitted under a dominant autosomal pattern. In this paper we present several members of the same family with similar alterations who finally were diagnosed of Townes-Brocks syndrome.

KEY WORDS: Hearing loss. Townes-Brocks Syndrome.

Correspondencia: Jesús Rodríguez Asensio. Avda. de los Emigrantes 14, 5ºB. 33710 Navia. Asturias.

E-mail: jrodriguezasensio@seorl.net

Fecha de recepción: 27-3-2002

Fecha de aceptación: 18-11-2002

INTRODUCCIÓN

El objeto del presente trabajo es el de presentar a varios integrantes de una misma familia con el, muy infrecuente, síndrome de Townes-Brocks.

Hay que señalar que las afecciones genéticas frecuentemente tienen variabilidad en su expresión clínica, de tal modo que incluso intrafamiliarmente los rasgos que presentan unos miembros no son idénticos a los que tienen otros. Esta amplitud en la expresión, desde grados mínimos a formas completas de la enfermedad, y que se conoce con el término expresividad, implica dificultades diagnósticas cuando no se tienen rasgos absolutamente definitorios de la enfermedad. Tal es el caso de la patología que presentamos en este estudio.

En 1972, Townes y Brocks describen una familia con una agrupación sindrómica peculiar, que consiste en imperforación anal, alteraciones morfológicas en orejas, manos y pies, e hipoacusia bilateral¹. Rasgos transmitidos bajo un patrón autosómico dominante.

Seis años más tarde Kurnit (1978) describe una familia con unas alteraciones similares: estenosis anal, mínimas alteraciones en manos (mamelón supernumerario) en algunos pacientes, y malformaciones auriculares (microtia y quistes preauriculares) con hipoacusia en algunos de los pacientes, pero describiendo además diferentes alteraciones renales, fundamentalmente la hipoplasia renal².

Desde entonces, aunque escasas, ha habido otras publicaciones presentando nuevos casos, diagnosticándolos ya como síndrome de Townes-Brocks³⁻⁶.

En 1985, Hersh hace un estudio comparativo entre el síndrome de Townes-Brocks y la asociación sindrómica VACTERL⁵ y Powell y Doray plantean el diagnóstico diferencial con la citada asociación^{7,8}.

Rossmiller, en un trabajo de 1994, se centra fundamentalmente en las características de la hipoacusia en el síndrome de Townes-Brocks, comprobando que se trata fundamentalmente de predominio sensorial. Refiere que la hipoacusia puede ser progresiva, aunque muy lentamente⁹.

Con respecto a los estudios genéticos, en 1995 Parent¹⁰ señala anomalías en el cromosoma 16, y en 1998 Kohlhasse identifica la mutación en el gen SALL1 como causa del síndrome de Townes-Brocks, siendo la más frecuente la 826>T¹¹. Trabajos posteriores (Blanck; Powell 1999) han publicado otros tipos de mutación en el gen que codifica la proteína SALL1.

MATERIAL Y MÉTODOS

Caso 1

Se trata del paciente inicial, un joven de 14 años de edad, que acude a nuestra consulta, acompañado de la madre, por presentar hipoacusia detectada por padres y educadores.

Antecedentes familiares: Padre de 42 años sano. Madre de 38 años con hipoacusia perceptiva bilateral no filiada; nació con estenosis anal, un mamelón rudimentario en pie y un quiste preauricular, corregidos quirúrgicamente. Desde 1982 realiza seguimiento en el servicio de Nefrología por insuficiencia renal crónica (nefropatía intersticial crónica).

Antecedentes personales: Nació con imperforación anal (atresia anal baja), corregida quirúrgicamente.

Enfermedad actual: Hipoacusia detectada por padres y educadores, sin presentar otra sintomatología ótica acompañante.

Exploración O.R.L.: No presenta malformaciones en pabellones auriculares y la otoscopia es normal.

Pruebas de audición: (Audiometría tonal, audiometría verbal, timpanometría y reflejo estapedial). El estudio audiométrico revela una hipoacusia neurosensorial bilateral, moderada, con una curva "en cazoleta", con máxima caída en las frecuencias 1000 y 2000 Hz (Figuras 1 - 2).

Diagnóstico: Sospechando una agrupación sindrómica se inicia un estudio familiar y comenzamos por estudiar a los dos hermanos del sujeto inicial, que también habían nacido con imperforación anal, y comprobamos que igualmente ellos presentaban una hipoacusia neurosensorial bilateral de similares características. Dos tíos (hombre y mujer), una tía segunda materna y su hijo, presentaban asimismo algunas de las alteraciones citadas.

Actualmente, un hermano realiza seguimiento en el servicio de Nefrología al habersele detectado una insuficiencia renal secundaria a riñón funcional único izquierdo.

Describiremos muy sucintamente los otros casos.

Caso 2

Mujer de 38 años de edad. Se trata de la madre del paciente etiquetado como caso 1.

Como citábamos anteriormente nació con estenosis anal, un mamelón rudimentario en pie izquierdo y unos quistes preauriculares.

Presenta una hipoacusia perceptiva bilateral, con máxima caída en la frecuencia 2000 Hz a 50 dB.

Sigue controles en Nefrología por insuficiencia renal crónica (nefropatía intersticial crónica).

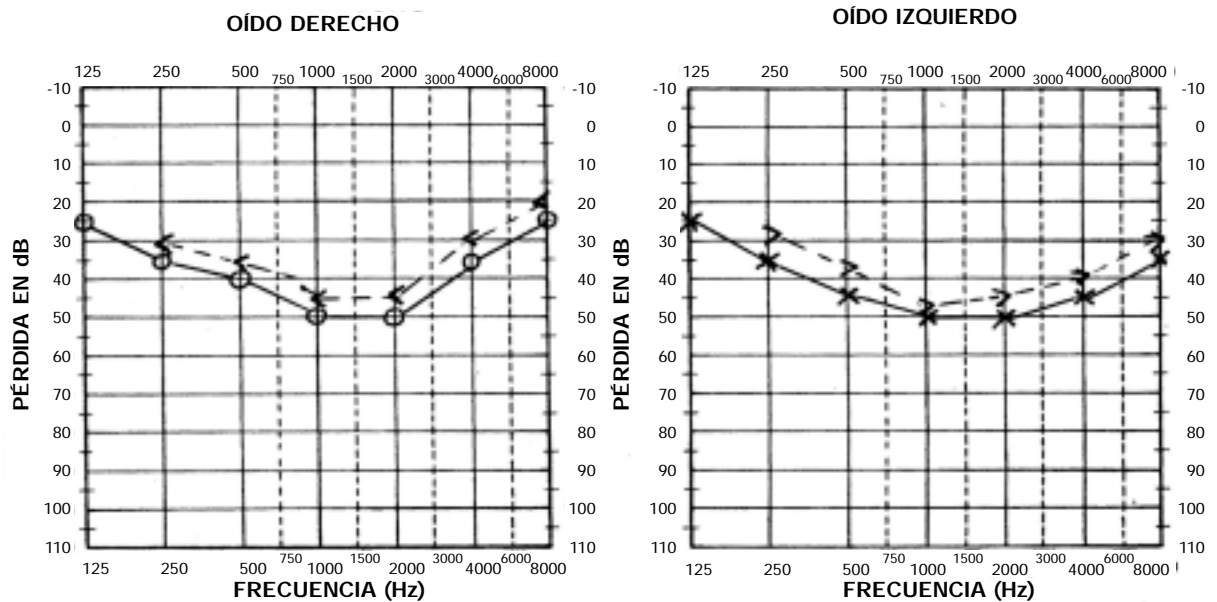


Figura 1. Audiometría tonal del caso 1.

Caso 3

Varón de 16 años de edad. Hermano del primer caso.

Nació pretérmino, con estenosis anal y polidactilia rudimentaria (mamelón en pulgar derecho), corregidos quirúrgicamente.

Presenta una hipoacusia perceptiva bilateral con caída máxima en la frecuencia 2000 Hz a 55dB.

Al hacerle los estudios se le detectó una insufi-

ciencia renal, por lo que actualmente realiza seguimiento en el servicio de Nefrología.

Caso 4

Varón de 13 años de edad. Hermano del anterior. Nació con estenosis anal, de la que fue intervenido quirúrgicamente.

Presenta, igualmente, una hipoacusia perceptiva bilateral, con máxima caída a 45 dB en la frecuencia 2000 Hz.

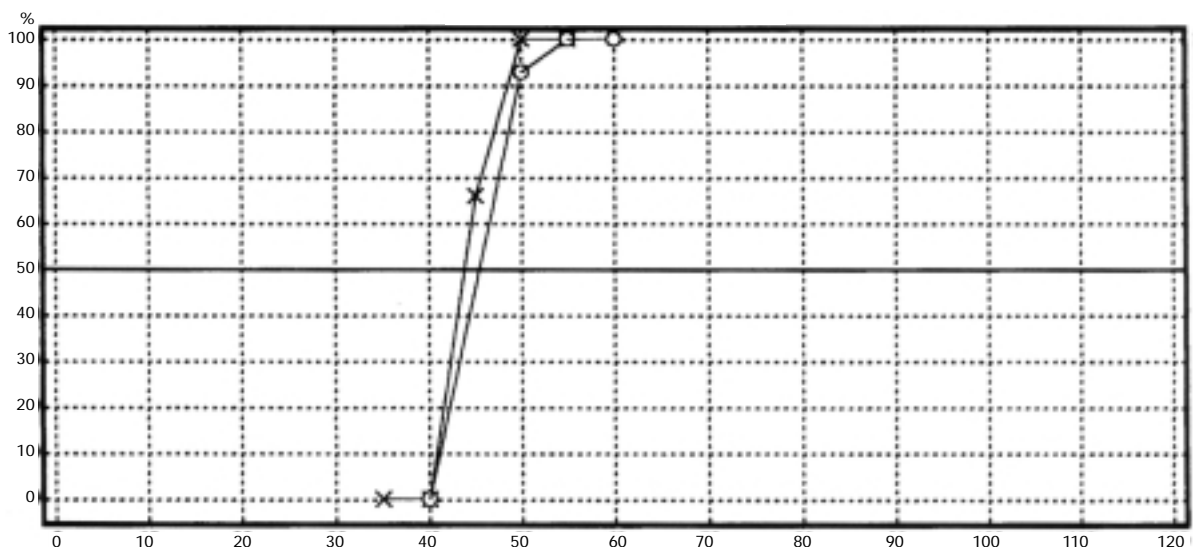


Figura 2. Audiometría verbal del caso 1.

Caso 5

Mujer de 35 años de edad. Hermana del caso 2, y por tanto tía de los otros casos.

Nació con estenosis anal, de la que fue intervenida. Presenta unos quistes preauriculares bilaterales. Hipoacusia perceptiva bilateral, de similares características a todos los casos anteriores.

Caso 6

Varón de 37 años de edad. Hermano del caso anterior, y por tanto tío del caso inicial. Nació con estenosis anal de la que fue intervenido. Se refiere hipoacúsico de larga evolución; de hecho había consultado en la infancia por este motivo. Presenta unos pabellones auriculares de similares características a los de la hermana anterior (caso 5), y en las pruebas de audición se le comprueba una hipoacusia mixta bilateral, de predominio neurosensorial pero con un ligero componente de transmisión. Actualmente sigue controles en el servicio de Nefrología por insuficiencia renal crónica.

RESULTADOS

Hemos efectuado un seguimiento familiar del árbol genealógico, llegando a estudiar a veintiún miembros de la familia y, aunque no los exponemos a todos, hemos podido encontrar trece casos afectados, en mayor o menor medida, con las alteraciones descritas, estenosis anal (en 8 pacien-

tes), polidactilia (4 pacientes), alteraciones renales (5 pacientes), malformaciones auriculares (6 pacientes), hipoacusia (11 pacientes) (Figura 3).

DISCUSIÓN

Como apuntábamos en la introducción, en 1972 Townes y Brocks describen una familia con una agrupación sindrómica peculiar, con anomalías que afectan al oído, ano, manos y pies, y que corresponde a un síndrome autosómico dominante, aunque con distinta expresividad. Esta amplitud en la expresión implica importantes dificultades diagnósticas cuando no se tienen rasgos absolutamente definitorios de la enfermedad. Powel describe unos criterios mayores para el diagnóstico de este síndrome:

- 1- Anomalías de las orejas con sordera neurosensorial.
- 2- Polidactilia preaxial (radial), pulgar trifalángico u otra anomalía del pulgar.
- 3- Ano imperforado o malposición anal.
- 4- Malformaciones reno-urinarias.
- 5- Transmisión hereditaria autosómica dominante.

En nuestro trabajo, y haciendo un estudio comparativo con el trabajo de Townes-Brocks, observamos unas similitudes importantes, ya que a todos los pacientes afectados se les objetivó una hipoacusia neurosensorial bilateral de similares características. No hemos objetivado a ningún paciente con microtia, pero sí hemos detectado a

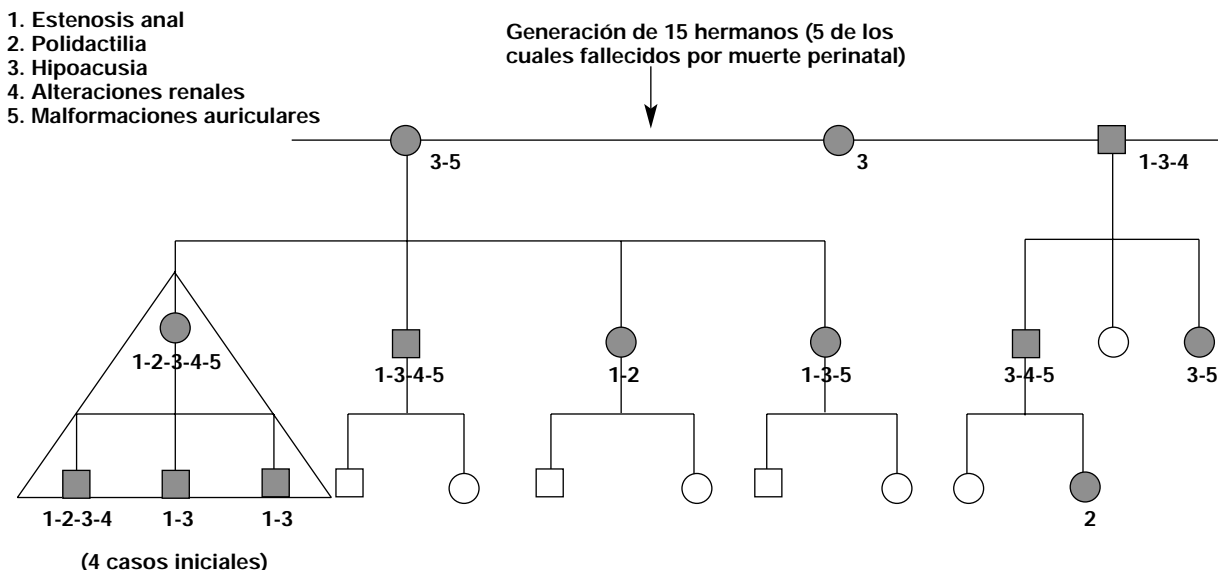


Figura 3. Árbol genético de la familia con el síndrome Townes-Brocks.

tres de ellos con quistes preauriculares, y en dos pacientes podemos observar los pabellones auriculares caídos. Varios pacientes han sido opera-

dos de polidactilia y de atresia anal, y actualmente cinco pacientes siguen controles en el servicio de Nefrología por insuficiencia renal.

REFERENCIAS

- 1.- Townes PL, Brocks E. Hereditary syndrome of imperforate anus with hand, foot and ear anomalies. *J Pediatr* 1972; 81: 321-326.
- 2.- Kurnit DM, Steele MW, Pinsky L, Dibbings A. Autosomal dominant transmission of a syndrome of anal, ear, renal and radial congenital malformations. *J Pediatr* 1978; 93: 270-273.
- 3.- Walpole IR, Hockey A. Syndrome of imperforate anus, abnormalities of hands and feet, satyr ears, and sensorineural defects. *J Pediatr* 1982; 100: 250-252.
- 4.- Montero de Pina-Neto J. Phenotypic variability in Townes-Brocks syndrome. *Am J Med Genet* 1984; 18: 147-152.
- 5.- Hersh Jh. Townes Syndrome. A distinct multiple malformation syndrome resembling VACTERL association. *Clin Pediatr* 1986; 25: 100-102.
- 6.- Koning R, Schick S, Fuchs S. Townes-Brocks Syndrome. *Eur J Pediatr* 1990; 150: 100-103.
- 7.- Powell CM. A paracentric inversion of 16q in a patient with anus, hand and ear anomalies; further evidence for a Townes-Brocks syndrome gene at 16q12.1. *Am J Hum Genet* 1995; 57:100.
- 8.- Doray B. Two cases of Townes-Brocks syndrome. *Genetic Counseling* 1999; 10:359-367.
- 9.- Rossmiller DR, Pasic TR. Hearing loss in Townes-Brocks syndrome. *Otolaryngol Head and Neck Surg* 1994; 111: 175-180.
- 10.- Parent P. Hétérogénéité clinique du syndrome de Townes-Brocks. *Arch Pédiatr* 1995; 2: 551-554.
- 11.- Kohlhase J. Mutations in the Sall.1 putative transcription factor gene cause Townes-Brocks syndrome. *Nat Genet* 1998; 18: 81-83.