



GUÍA PARA
PADRES SOBRE
EL ESTUDIO
“ESCUCHEMOS
TODOS”
(*ALL EARS*)

Departamento de Salud y Servicios Humanos

Aproximadamente 1 de cada 500 bebés nace con pérdida auditiva o pierde la audición durante la primera infancia. Las causas de la pérdida auditiva pueden ser genéticas o ambientales, o ambas. Los científicos saben que la pérdida auditiva en casi la mitad de los niños se debe a factores genéticos. Los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC), conjuntamente con los departamentos de salud de algunos estados, están estudiando las causas de la pérdida auditiva en los bebés y niños de poca edad. La meta es incluir a todos los bebés y a niños de hasta 3 años que sufran de pérdida auditiva. El estudio lleva por nombre Estudio “Escuchemos Todos” (*All Ears*).

Los niños que participan en este estudio serán examinados por un médico experto en genética clínica. También se entrevistará a los padres o tutores de los niños que participan en el estudio sobre la historia familiar de cada niño. Con el examen del niño y la historia familiar, el médico tratará de determinar la causa de la pérdida auditiva en cada niño. La familia también tendrá la oportunidad de someter a su hijo a pruebas que permitan identificar los genes que pueden causar la pérdida auditiva. Un consejero en genética explicará los resultados de estos exámenes a los padres o tutores. Todas las pruebas son completamente opcionales y gratuitas.

Este folleto responde muchas de las preguntas que las familias tienen en cuanto a las causas de la pérdida auditiva, que incluyen las causas genéticas, y acerca del Estudio “Escuchemos Todos” (*All Ears*). Algunos temas son tratados con más detalle en los recuadros.

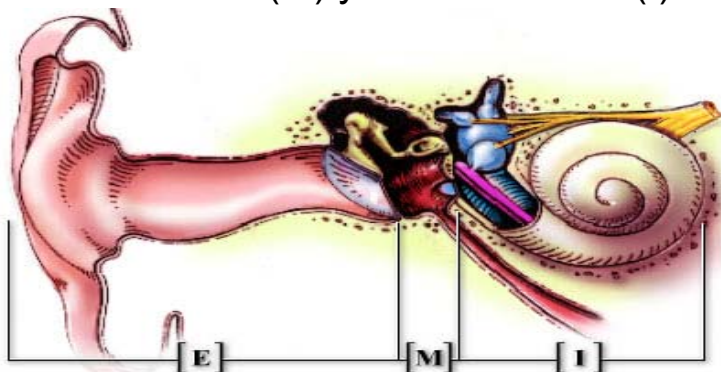
Sobre las causas de la pérdida auditiva

Tipos de pérdida auditiva

La pérdida auditiva puede describirse de diferentes maneras.

1. Si el niño nació o no con pérdida auditiva, en congénita o adquirida.
2. Si la pérdida auditiva empeora o no con el tiempo, en progresiva o no progresiva.
3. Si hay otros síntomas presentes, en sindrómica o no sindrómica.
4. Si la pérdida auditiva es común o no en la familia, en familiar o esporádica.
5. Según donde ocurre la pérdida auditiva, en conductiva, sensoneural o mixta.

Diagrama del oído externo (E),
el oído medio (M) y el oído interno (I)



Diseño de: S. Blatrix

© Centre Régional d'Imagerie Cellulaire. Uso con autorización.
www.iurc.montp.inserm.fr/cric/audition/english/ear/fear.htm

Una manera de describir la pérdida auditiva es como “congénita” o “adquirida”. Congénita significa que la persona nació con la pérdida auditiva. La pérdida auditiva en los recién nacidos puede determinarse a través de la prueba de exploración auditiva en recién nacidos. Esta prueba usualmente se realiza antes de que el bebé abandone el hospital. Pérdida auditiva adquirida significa que la persona podía oír cuando nació, pero perdió la audición más tarde en la vida. La pérdida adquirida también puede describirse según la edad cuando comienza. Si comienza antes de la edad cuando usualmente el niño comienza a hablar, recibe el nombre de pérdida auditiva pre-locutiva, que significa “antes de hablar”. Si ocurre después de que el niño comience a hablar, se llama pérdida auditiva post-locutiva, que significa “después de hablar”.

Si la pérdida auditiva empeora con el tiempo, se llama “progresiva”. Si no cambia con el transcurso del tiempo, es “no progresiva” o estable.

“Sindrómica” significa que la pérdida auditiva en una persona está acompañada de otros síntomas. Por ejemplo, algunas personas que presentan pérdida auditiva son también ciegas. Existen muchos síndromes que tienen la pérdida auditiva entre sus síntomas. “No sindrómica” significa que la persona que presenta la pérdida auditiva no tiene ningún otro síntoma.

Se dice que la pérdida auditiva es “familiar” si la tienen más de una persona en la familia. Es decir, es hereditaria en la familia. Si solamente una persona en la familia presenta pérdida auditiva, entonces se le llama “esporádica”. Es decir, no es hereditaria en la familia.

El oído medio tiene unos huesecillos que ayudan a transmitir el sonido del aire al oído interno. El oído interno transforma estas señales en señales nerviosas que van al cerebro. La pérdida auditiva “conductiva” es provocada por problemas en el oído externo u oído medio. La pérdida auditiva “sensoneural” es provocada por problemas en el oído interno o el nervio auditivo. La pérdida auditiva “mixta” se debe a ambos tipos de problemas.

La pérdida auditiva puede describirse de muchas maneras más. Las mencionadas aquí son las más importantes para el Estudio “Escuchemos Todos” (All Ears).

¿Cuál es la causa de la pérdida auditiva?

Aproximadamente 1 de cada 500 bebés nace con pérdida auditiva o pierde la audición en la primera infancia. Las causas de la pérdida auditiva pueden deberse a cambios genéticos o ambientales, o ambos. En muchos niños, se desconoce la causa de la pérdida auditiva.

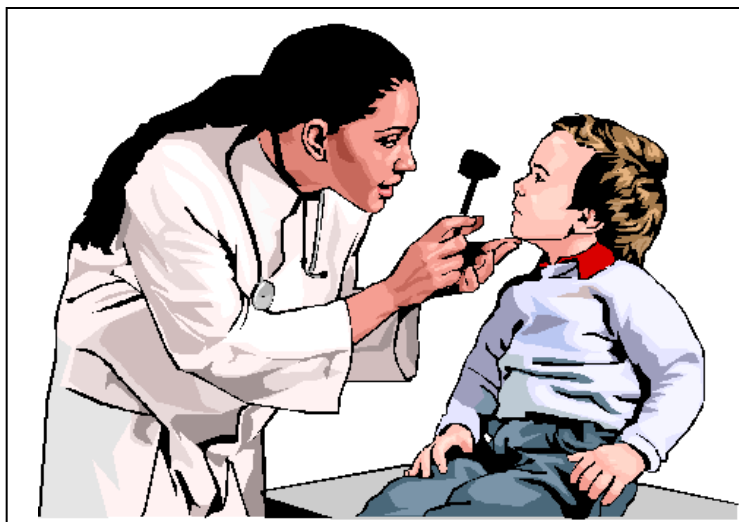
Los genes pasan de padres a hijos y hacen que algunas cosas sean hereditarias en las familias. En la sección siguiente se describen los genes en más detalle. Hay muchos genes que participan en la audición. Algunas veces, un gen no se forma como debería ser y ocurre lo que se conoce como mutación. Algunas mutaciones son responsables de la pérdida auditiva síndrómica, mientras que otros provocan la pérdida auditiva no síndrómica. En algunas familias con pérdida auditiva, la pérdida no es provocada por ninguna mutación de genes conocidos. Esto significa que los científicos están tratando de encontrar todos los genes responsables de la pérdida auditiva.

Hay una serie de elementos en el ambiente que también pueden provocar la pérdida auditiva. Por ejemplo, los niños que nacen muy pronto y los niños que necesitan ayuda para respirar (por ejemplo, un ventilador) tienen más probabilidad de perder la audición que otros niños. Algunas infecciones (tales como la CMV) en la madre durante el embarazo pueden provocar pérdida auditiva. De la misma manera, algunas infecciones (tales como la meningitis) en el bebé pueden ser causa de pérdida auditiva.

Algunas veces, los genes y los factores ambientales juntos son responsables de la pérdida auditiva. Por ejemplo, hay medicinas que pueden causar pérdida auditiva, pero solamente en personas que tienen ciertas mutaciones en sus genes.

¿Cómo determinan los médicos las causas de la pérdida auditiva en una persona?

Los médicos comienzan por analizar las características físicas de una persona, su historia médica y la historia familiar. En base a esta información, clasifican la pérdida auditiva según los tipos descritos anteriormente (congénita o adquirida, prelocutiva o postlocutiva, progresiva o no progresiva, conductiva o neurosensorial, sindrómica o no sindrómica, familiar o esporádica). Las clasificaciones por lo general apuntan a ciertas causas. Es posible que los médicos ordenen la realización de otros exámenes médicos a fin de identificar otros síntomas de pérdida auditiva sindrómica, y probablemente pidan que se hagan pruebas genéticas.



Sobre los genes y las mutaciones

¿Qué son los genes?

Los genes contienen instrucciones que les dicen a las células del organismo de una persona cómo crecer y funcionar. Por ejemplo, las instrucciones en los genes controlan el color de los ojos de una persona y la estatura que esa persona alcanzará. Cada persona recibe una mitad de los genes del papá y la otra mitad de la mamá; es por ello que una persona puede parecerse a sus padres.

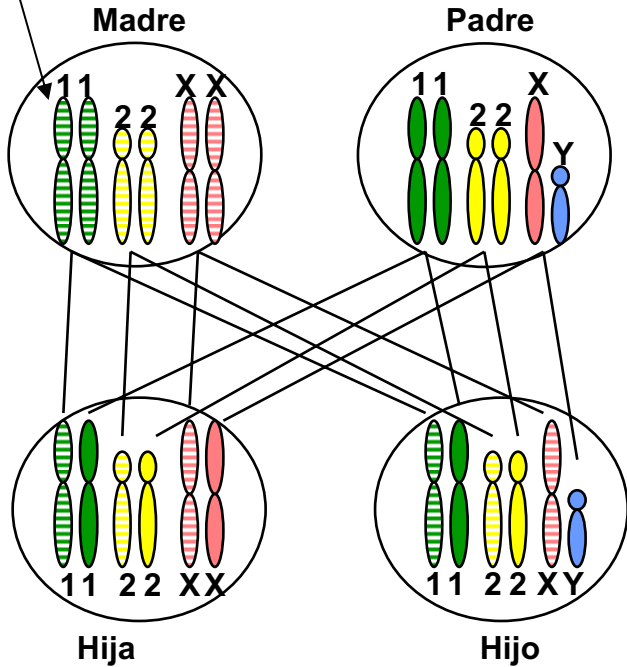
Los genes están almacenados en un químico llamado ácido desoxiribonucleico (ADN). El ADN es una cadena química compuesta de "bases". Hay cuatro bases: A, C, T y G. El orden específico o secuencia de estas bases determina la información exacta en cada gen, así como el patrón específico de las letras hace las palabras de una oración.

El ADN está envuelto en pequeñas unidades llamadas cromosomas. Cada célula del organismo de una persona contiene un conjunto de cromosomas y, por consiguiente, una serie de instrucciones genéticas. Cada persona debe tener 23 pares de cromosomas. Un cromosoma de cada par proviene de la madre y un cromosoma de cada par, del padre.

Los primeros 22 pares de cromosomas son idénticos en toda persona. El 23er. par es conocido como el par de cromosomas del sexo, que ayudan a determinar si esa persona será hembra o varón. Una hembra tiene dos cromosomas X, mientras que el varón tiene un cromosoma X y uno Y. La madre dará uno de sus dos cromosomas X a cada uno de sus hijos. El padre dará o su cromosoma X o su cromosoma Y. Si el niño recibe el cromosoma Y de su padre, será varón, si recibe el cromosoma X de su padre, será hembra.

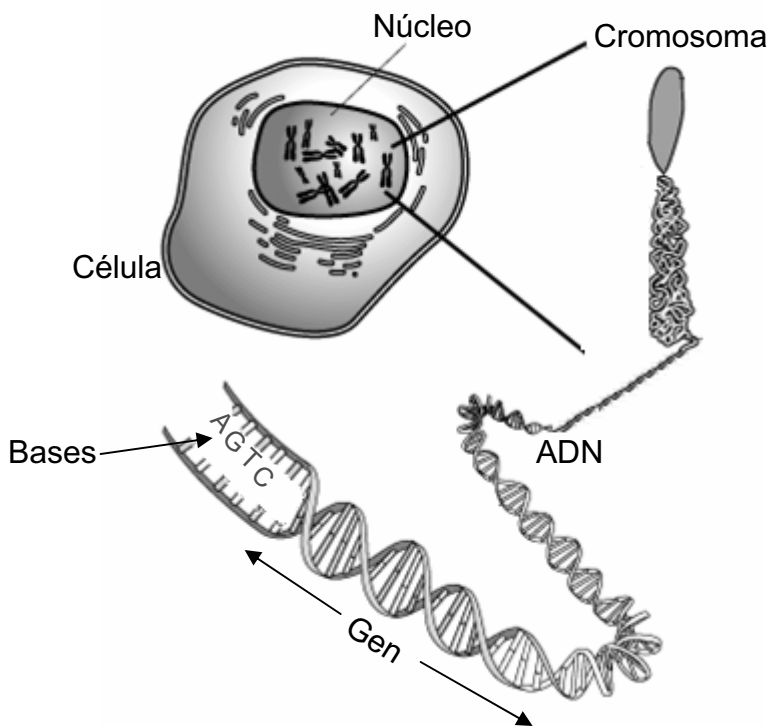
un ejemplo de como los cromosomas pasan de los padres a los hijos

cromosomas



Este diagrama muestra la manera como los cromosomas, y por lo tanto los genes, pasan de los padres a los hijos. En el diagrama aparecen tres pares de cromosomas: par #1 (verde), par #2 (amarillo) y los cromosomas del sexo (rosado y azul). Los cromosomas del padre aparecen de un solo color, mientras que los de la madre aparecen de rayas. Los niños reciben, de manera aleatoria, uno de cada par de cromosomas de la mamá (de rayas) y uno de cada par del padre (de un solo color). Cada hija (hembra) recibe un cromosoma X de la madre (de rayas) y un cromosoma X del padre (de un solo color). Cada hijo (varón) recibe un cromosoma X de la madre (de rayas) y un cromosoma Y del padre (de un solo color).

La relación entre las células, los cromosomas, el ADN, las bases y los genes



¿Qué son las mutaciones?

Una mutación es cualquier cambio que ocurre en un gen que hace que éste sea diferente de la copia normal (la copia que tiene la mayoría de la gente). Si el cambio provoca una diferencia en la manera como funciona el gen, es probable que la persona con la mutación tenga algún trastorno (como por ejemplo pérdida auditiva) que se heredará en la familia. Diferentes cambios se heredan de diferentes maneras en las familias, según se describe en las páginas siguientes.

Una mutación es cualquier cambio en la secuencia normal del ADN. Por ejemplo, supongamos que parte del gen por lo general tiene la secuencia GTAC. Una mutación puede cambiar esta secuencia a GTTC en algunas personas. Este cambio de la secuencia puede cambiar la manera como funciona el gen, por lo que las personas que tienen esa mutación pueden presentar un trastorno particular. Algunas mutaciones no parecen afectar a la persona que las tiene.

A menudo, las enfermedades genéticas se describen según el cromosoma que contiene el gen. Si el gen está en uno de los primeros 22 pares de cromosomas, a los cuales se les llama autosomas, el trastorno genético se llamará trastorno autosómico. Si el gen está en el cromosoma X, se llamará “trastorno ligado a X”.









Los trastornos genéticos también se agrupan según como ocurren en las familias. Diferentes mutaciones hacen que los trastornos se hereden en las familias según diferentes patrones. Las mutaciones pueden ser “dominantes” o “recesivas” según la manera como causan los trastornos y como se heredan en las familias.

Trastornos autosómicos dominantes

Los trastornos “autosómicos afectan a los hombres y a las mujeres por igual. En los trastornos “dominantes”, el trastorno pasa del padre al hijo. *Si un padre presenta el trastorno, cada hijo tiene 50% (1 de 2) de probabilidades de tener el mismo trastorno.*

En el caso de los trastornos “dominantes”, el niño presentará el trastorno si *tiene una copia del gen con la mutación dominante*. Se necesita solamente una copia de la mutación dominante para provocar el trastorno.

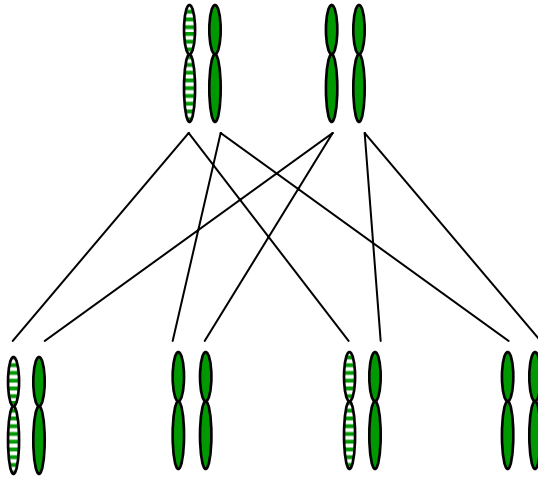
Los genes “autosómicos” son genes que se encuentran en uno de los primeros 22 pares de cromosomas, los pares que son iguales para hombres y mujeres.

El diagrama de la página siguiente muestra la manera como los trastornos dominantes pasan de padres a hijos. En este ejemplo, la copia normal es representada por el símbolo  y la copia con la mutación dominante, con el símbolo . Cuando uno de los dos padres tiene el trastorno dominante, tiene una copia normal () y una copia con la mutación dominante (). Este padre le dará a cada hijo o la copia normal () o la copia con la mutación dominante (). Cada una tiene 50% (1 de 2) de probabilidades de ocurrir. Si el otro padre tiene dos copias normales, y por lo tanto no presenta el trastorno, le dará a cada hijo una de las dos copias normales (). Los hijos que reciben la copia con la mutación dominante () también presentarán el trastorno. Por lo tanto, cada hijo tiene un 50% (1 de 2) de probabilidades de recibir el trastorno del padre afectado.

Padre sordo



Madre no sorda





Hija sorda

Hijo no sordo

Hijo sordo

Hija no sorda

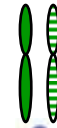
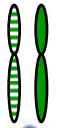
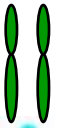
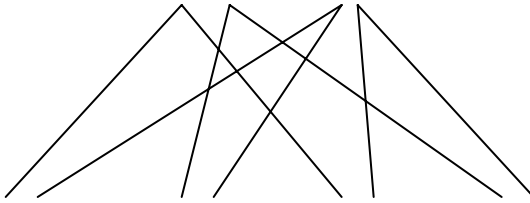
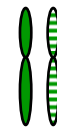
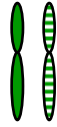
Ejemplo de herencia autosómica dominante

En este diagrama,  es la copia normal y  es la copia con la mutación dominante.

Padre no
sordo -
Portador



Madre no
sorda -
Portadora





Hijo no
sordo – No
portador

Hijo no
sordo –
Portador

Hijo no
sordo -
portador

Hijo
sordo

Ejemplo de herencia autosómica recesiva








En este diagrama,  es la copia normal y  es la copia con la mutación recesiva.

Trastornos autosómicos recesivos

Los trastornos “autosómicos” afectan a las mujeres y a los hombres por igual. Los trastornos “recesivos” también se deben a cambios en los genes, pero se heredan en las familias de manera diferente de como se heredan los trastornos dominantes. Por lo general, uno o más hijos con el trastorno nacerán de padres que no tienen el trastorno, ya que las personas que tienen una copia de la mutación recesiva, no presentan el trastorno. A ellos se les llama “portadores”. *Si dos portadores tienen un hijo juntos, hay un 25% (1 de 4) de probabilidades de que el niño reciba dos copias de la mutación y por lo tanto presente el trastorno.*

En el caso de los trastornos “recesivos”, un hijo presentará el trastorno únicamente *si no tiene la copia normal del gen.*

Los genes “autosómicos” son genes que residen en uno de los primeros 22 pares de cromosomas, los pares que son iguales en los varones y en las hembras.

El diagrama de la izquierda muestra la manera como se presentan los trastornos recesivos en las familias. En este ejemplo, cada padre es portador y tiene una copia normal (representada con el símbolo ) y una copia con la mutación recesiva (representada con el símbolo ). Cada padre le transferirá al hijo o la copia normal () o la copia con la mutación recesiva (). Cada una tiene un 50% (1 de 2) de probabilidades de ocurrir. Si el niño recibe una copia normal () de un padre y una copia con la mutación recesiva () del otro padre, el niño será portador como ambos padres. Si el niño recibe la copia con la mutación recesiva () de ambos padres, y por lo tanto no tiene la copia normal, el niño presentará el trastorno. Cuando ambos padres son portadores, hay un 25% (1 de 4) de probabilidades de que cada hijo reciba una copia con la mutación recesiva de ambos padres y por lo tanto presente el trastorno.

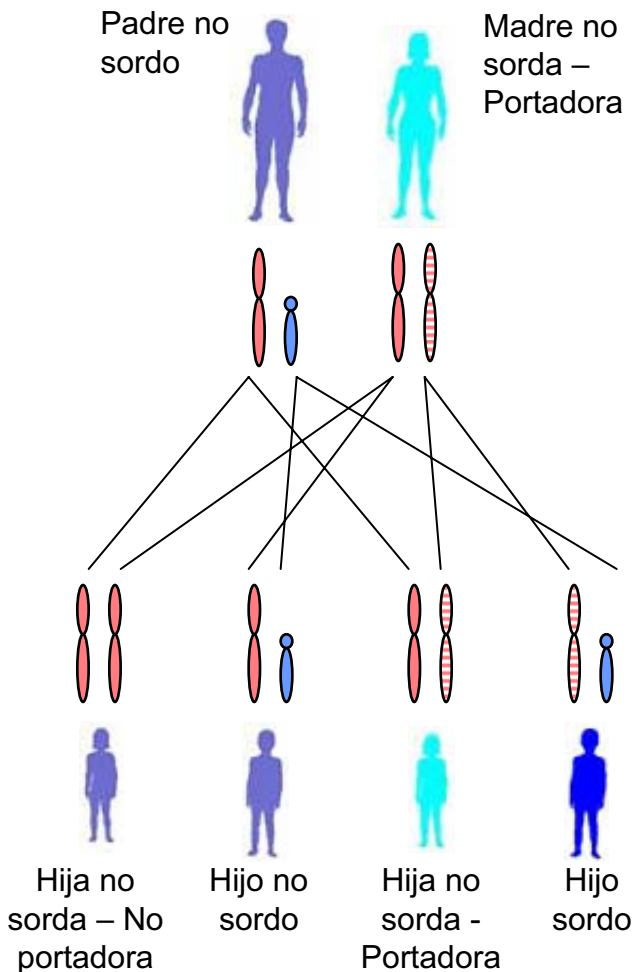
Trastornos ligados a X

Los trastornos ligados a X usualmente afectan sólo a los varones. La mutación puede ser transmitida a la familia a través de portadoras (hembras) que no tienen el trastorno. Sin embargo, cada hijo (varón) de una portadora (hembra) tiene un 50% de probabilidades de heredar la mutación y por lo tanto de presentar el trastorno.

Los genes “ligados a X” residen en *los cromosomas X*. “Recesivo” significa que una persona presentará el trastorno solamente si esa persona *no tiene por lo menos una copia normal* del gen.

La hembra tiene dos cromosomas X y por lo tanto dos copias de cada gen ligado a X. Una mujer que tiene una copia normal y una copia con una mutación recesiva se llama portadora. Ella no presenta el trastorno, pero puede pasar la copia con la mutación recesiva a sus hijos.

El hombre tiene solamente una copia del cromosoma X, que recibió de su madre. El hombre tiene solamente una copia de cada gen ligado a X. Si la copia que él recibe es la copia con la mutación recesiva, él presentará el trastorno porque no tiene la copia normal del gen. Si él recibe el cromosoma X de su madre que tiene la copia normal del gen, no presentará el trastorno. Por lo tanto, el hijo (varón) de una madre portadora tiene un 50% de probabilidad de presentar el trastorno. Un varón que tiene el trastorno pasa su cromosoma X a cada una de sus hijas (hembras), de manera que cada hija será portadora. Un varón con el trastorno pasa su cromosoma Y a cada uno de sus hijos (varones), de manera que ninguno de sus hijos (varones) tendrá el trastorno ni será portador.



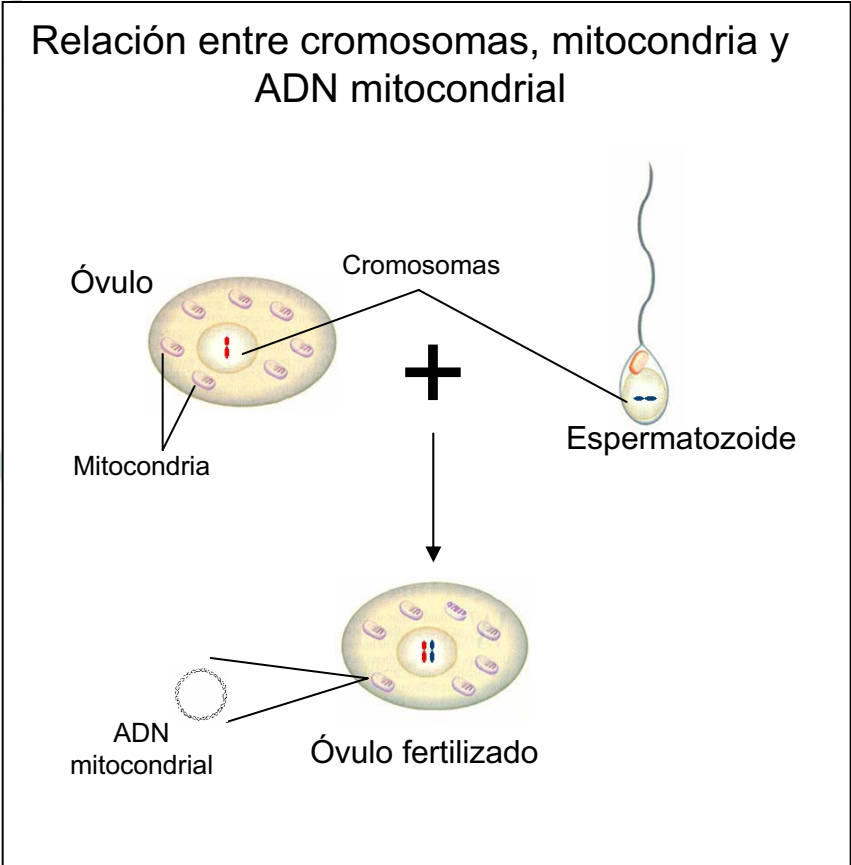
Ejemplo de herencia recesiva ligada a X

En este diagrama, es un cromosoma X con la copia normal del gen y es un cromosoma X con una copia con una mutación recesiva. es un cromosoma Y.

Trastornos multifactoriales

Algunas veces los trastornos son provocados por una combinación de genes y otros factores. Se dice que estos trastornos son “multifactoriales”. La probabilidad de que los padres tengan un segundo hijo con el trastorno depende del trastorno en sí, y por lo general es de 3% a 5%.

Las personas que presentan trastornos multifactoriales a menudo nacen en familias en donde ningún otro miembro está afectado por el trastorno. Los padres de un niño con un trastorno tal tienen mayor probabilidad de tener otro niño con el mismo trastorno que padres que no tienen ningún niño con ese trastorno.



Trastornos mitocondriales

Los trastornos “mitocondriales” difieren de la mayoría de los otros tipos de trastornos genéticos porque, en este caso, solamente la madre puede transmitirlos. Si una mujer tiene un trastorno mitocondrial, la probabilidad de que se lo pase a sus hijos depende del trastorno en sí y de la gravedad de éste. Los padres (varones) con el trastorno no se los pasan a sus hijos.

No todos los genes de una persona residen en sus cromosomas. Unos cuantos genes residen en pequeñas partes redondas del ADN en la mitocondria, pequeñas partes de célula que producen energía. A estos genes se les llama genes “mitocondriales”. Cada célula tiene muchas mitocondrias y, por lo tanto, muchas copias de cada gen “mitocondrial”. La probabilidad de que una persona presente un trastorno mitocondrial depende del número de sus mitocondrias portadoras de la mutación. Los genes mitocondriales pasan a los hijos de manera diferente de como pasan los genes que están en los cromosomas, debido a que cada persona recibe sus genes mitocondriales solamente de la madre. Por lo tanto si una mujer es portadora de una variación en uno de sus genes mitocondriales, cada hijo tiene la probabilidad de presentar el trastorno o de ser un portador no afectado. La probabilidad exacta depende del número de copias con las mutaciones de las cuales es portadora la mamá. Un hombre con un trastorno mitocondrial no le pasará el trastorno a sus hijos porque los varones no pasan sus genes mitocondriales a los hijos.

El diagrama de la página anterior muestra como un óvulo fertilizado (el cual se convertirá en bebé) obtiene los cromosomas del óvulo de la mamá y el espermatozoide del papá (cromosomas rojos y azules), pero obtiene el ADN mitocondrial solamente del óvulo de la mamá.

Sobre las pruebas genéticas

¿Qué es una prueba genética?



En una prueba genética se analiza el ADN de una persona para determinar si hay algunas mutaciones presentes. Por lo general, la muestra de ADN de una persona se obtiene a partir de dos fuentes diferentes: (1) una pequeña muestra de sangre de la persona, o (2) células de la boca de la persona. Para recoger las células bucales, se raspa la parte interna de la boca de una persona con un hisopo parecido a un cepillo de dientes. El hisopado bucal es fácil y no duele, pero algunas veces el ADN obtenido con este método no es estable y posiblemente no pueda usarse.

Una vez tomada la muestra de ADN de la persona, hay dos maneras de buscar las mutaciones. La primera busca solamente ciertas mutaciones. Esta prueba de “detección de mutación específica” detectará ese tipo de mutación en particular, si es que está presente, pero no detectará otras mutaciones que también pudieran estar presentes. Se utiliza este tipo de prueba cuando la mayoría de las personas que presentan un trastorno genético, tienen la misma mutación.

El otro tipo de prueba genética se llama “prueba de secuencia”. En este método se determina la secuencia completa del ADN en todo el gen o una parte del mismo. Este método detectará cualquier mutación presente en la parte del gen que es analizado. Este tipo de prueba es más difícil y más costoso. Por lo general, se utiliza cuando cualquiera de las diferentes mutaciones de un gen puede provocar el trastorno.

¿Qué beneficios aportan las pruebas genéticas?

Si se detecta una mutación, ésta puede explicar la razón por la cual una persona presenta un trastorno, como la pérdida auditiva. Algunas veces, si se conoce qué mutación tienen una persona, los médicos pueden pronosticar cuán grave podría ser el trastorno y qué otros síntomas podrían esperarse. Luego, esa persona puede recibir el tratamiento médico que sea necesario. Además, si se conoce la causa del trastorno de una persona, se sabrá qué probabilidades hay de pasar ese trastorno a sus hijos. También permite a los otros miembros de la familia saber qué probabilidades hay de que ellos les pasen el trastorno sus hijos. Por ejemplo, si se conoce la causa de la pérdida auditiva en un niño, los padres sabrán las probabilidades de tener otro niño con pérdida auditiva si tienen otro hijo juntos en el futuro. Las pruebas prenatales (pruebas en el bebé antes de que nazca para determinar si tiene un trastorno dado) también podrían ser posibles.

¿Cuáles son los límites de las pruebas genéticas?

No se conocen todos los genes que provocan trastornos. Entonces, aún cuando haya una enfermedad hereditaria en la familia, quizás no sea posible encontrar la mutación que la provocó.

Algunas pruebas son difíciles de realizar. Por ejemplo, mientras más grande es el gen, más difícil será estudiarlo en su totalidad.

Algunas veces no es posible saber si una mutación es la causa de un trastorno, o si se trata de una coincidencia.

Algunas mutaciones causan trastornos en la mayoría de las personas, pero no en todas las que son portadoras de la mutación. En el caso de estas mutaciones, un resultado positivo (es decir, resultados que indican que una persona tiene una o más copias de la mutación) posiblemente no signifique que esa persona presentará ese trastorno. De la misma manera, un resultado negativo (es decir, resultados que indican que esa persona no es portadora de una copia de la mutación) no es garantía de que esa persona no presentará el trastorno. Esto es porque es posible que esa persona tenga una mutación diferente que no fue detectada en la prueba que se realizó, o que la persona tenga la mutación en otro gen que también produce el mismo trastorno.

¿Cuáles son los riesgos de las pruebas genéticas?

Algunas personas se sienten muy mal cuando se enteran de los resultados de su prueba genética. Unos sienten rabia, otros tristeza, o sentimientos de culpabilidad si se enteran de que tienen una mutación. Es importante recordar que todos somos portadores de algún tipo de mutación y que los genes de una persona no son “culpa” de nadie.

Las pruebas genéticas son diferentes de otras pruebas médicas en cuanto que los resultados dan información sobre los otros miembros de la familia y no solamente sobre la persona que se somete a la prueba. Algunos miembros de la familia no quieren saber que hay una mutación en la familia. Además, debido a que los niños obtienen los genes de sus padres, las pruebas genéticas en diferentes miembros de la familia pueden revelar información personal, como por ejemplo que un niño es adoptado o que el padre biológico es otro.

Hay personas que quieren mantener en privado los resultados de sus pruebas genéticas. Por ejemplo, no quieren que sus amigos, familiares o colegas se enteren de los resultados. Las compañías que ofrecen pruebas genéticas son muy cuidadosas para asegurar la privacidad de los resultados. Nadie que no haya participado en las pruebas puede ver los resultados, a menos que la persona que se somete a la prueba, sus padres o tutores lo autoricen.



Sobre el Estudio “Escuchemos Todos”

¿Por qué los investigadores están interesados en bebés y niños pequeños con pérdida auditiva?

El objetivo de este estudio es entender las causas de la pérdida auditiva en los bebés y niños pequeños, tanto las causas genéticas como las ambientales.

Los investigadores se están ocupando de esto porque a menudo la gente quiere saber la causa de la pérdida auditiva en sus hijos y qué probabilidades hay de que otros miembros de la familia también presenten pérdida auditiva. Este estudio ayudará a contestar algunas preguntas.

¿Acaso participar en el estudio beneficiará a las familias?

A menudo, los padres y los tutores, así como el médico del niño, quieren saber la causa de la pérdida auditiva en un niño. La meta de este estudio es tratar de conseguir la causa de la pérdida auditiva en cada uno de los niños de este estudio. Sin embargo, debido a que todavía no se conocen muchas de las causas de la pérdida auditiva, posiblemente los investigadores no encuentren la causa de la pérdida auditiva en cada uno de los casos.

Hay varias razones por las cuales se quiere saber la causa de la pérdida auditiva en un niño. En primer lugar, si se determina que el niño tiene un trastorno que provocó la pérdida auditiva, los padres o tutores y el médico sabrán qué esperar y los padres o tutores podrán conseguir la ayuda adecuada y los servicios de atención médica para su hijo. Algunos trastornos que producen pérdida auditiva requieren de tratamientos específicos que previenen otros problemas. Segundo, al saber la causa precisa de la pérdida auditiva en un niño, los padres podrán saber si existe el riesgo de tener otro niño con pérdida auditiva.

¿Qué genes se están analizando en el Estudio “Escuchemos todos”?

El primer gen que se está analizando en el estudio es el gen llamado *connexin 26*. Los investigadores creen que las mutaciones en este gen podrían ser la causa de la pérdida auditiva en casi la mitad de los bebés que han nacido con pérdida auditiva no sindrómica (no tienen ningún otro síntoma), pero se necesitan más estudios para estar seguros.

El gen *connexin 26* reside en el cromosoma número 13 (un autosoma). Las mutaciones en el gen *connexin 26* provocan pérdida auditiva bien sea según el patrón autosómico recesivo, bien sea por el patrón autosómico dominante.

Este estudio también está analizando dos genes mitocondriales. Las mutaciones en uno de estos genes hacen que los niños pierdan la audición al tomar ciertas medicinas. Uno de los objetivos de este estudio es determinar cuán frecuentes son estas mutaciones.

Es posible que en el futuro se incluyan otros genes en el estudio.

Si ya se conoce la causa de la pérdida auditiva en un niño, ¿podrá la familia todavía participar en el Estudio “Escuchemos Todos”?

En el estudio se invita a todos los niños que presentan pérdida auditiva antes de los 3 años de edad. Esto es así aun cuando ya se conozca la causa de la pérdida auditiva en el niño. Una meta del estudio es determinar cuántos casos de pérdida auditiva en bebés y niños pequeños se deben a las diferentes causas. Por lo tanto es importante incluir a la mayor cantidad posible de niños con pérdida auditiva que viven en la zona del estudio. Es por esta razón que el estudio se llama “Escuchemos Todos”

¿En que consiste el estudio?

- A los padres y tutores se les pedirá que llenen unas planillas con la historia médica de sus hijos y de su historia familiar.
- A los padres y tutores se les pedirá que llenen una planilla de “Autorización con conocimiento”. Esta planilla habla de los derechos de la persona que participa en el estudio y permite que los científicos incluyan al niño en el estudio.
- Los investigadores les preguntarán a los padres o tutores si pueden analizar los expedientes médicos de los niños. Si hay otros miembros de la familia que también tienen pérdida auditiva u otros síntomas asociados a la pérdida auditiva, los investigadores pedirán permiso para comunicarse con estas personas a fin de pedirles más información.
- Un consejero genético revisará la historia familiar del niño con sus padres o tutores. El consejero genético hablará acerca de las pruebas genéticas y responderá a cualquier pregunta.
- Un médico examinará al niño y si, es necesario, es posible que el niño sea referido a otros especialistas, como por ejemplo a un oftalmólogo o a un otorrinolaringólogo.
- Se tomará una foto del niño para registrar cualquier rasgo físico relacionado con la pérdida auditiva.
- Se obtendrá una muestra de ADN del niño y de sus padres con un hisopado bucal. Este método es sencillo y no duele. Sin embargo, el hisopado bucal no siempre permite a los investigadores obtener toda la información genética necesaria, por lo que es posible que pidan otro hisopado bucal o una muestra de sangre. No se tomarán las muestras de ADN si los padres o tutores deciden no participar en el estudio.

¿Por qué los investigadores piden la muestra de ADN de los padres?

Esto se hace porque algunas veces los investigadores encuentran mutaciones no comunes en un niño y necesitan analizar el ADN de los padres para ayudarlos a determinar si la mutación está relacionada con la pérdida auditiva del niño. Si los investigadores necesitan analizar el ADN de los padres por esta razón, los resultados serán entregados a los padres.

¿Qué pasará con el ADN después del estudio?

Los padres y los tutores decidirán si los investigadores pueden quedarse o no con la muestra de ADN para estudios futuros. Si deciden que los investigadores pueden guardar la muestra de ADN, pueden cambiar de idea en cualquier momento. En ese caso, pueden comunicarse con los investigadores y decirles que no quieren que sigan guardando las muestras de ADN. La muestra será entonces destruida y ya no podrá utilizarse en futuras investigaciones. La decisión que tomen los padres o tutores no afectará la atención médica o la atención del bebé.

Si los padres o tutores deciden que los investigadores pueden guardar la muestra, ésta será almacenada en un laboratorio para futuras investigaciones. Las muestras que se tomen en este estudio serán utilizadas solamente para la investigación sobre los genes responsables de la pérdida auditiva.

Si los padres o tutores deciden que los investigadores pueden guardar las muestras de ADN para el futuro, ellos tienen la opción de decidir cómo los investigadores deben utilizar las muestras. Si lo desean los padres o tutores, los investigadores se comunicarán con ellos para pedirles permiso cada vez que la muestra sea utilizada en el futuro. O los investigadores utilizarán la muestra sin comunicarse con ellos, si los padres y tutores así lo desean.

Para más información, sírvase comunicarse con el coordinador local del estudio:

DEPARTAMENTO DE SALUD Y SERVICIOS HUMANOS
Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades

Centro Nacional de Defectos Congénitos y Deficiencias de Desarrollo y
División de Desarrollo Humano y Discapacidad
Detección temprana de la pérdida auditiva e intervención
1600 Clifton Road
Atlanta, GA 30333