

El síndrome de Pendred

Síndrome de pérdida auditiva-bocio

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras.

En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de Pendred

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- *Definición:* El síndrome de Pendred (SP) es un trastorno genético clínicamente variable caracterizado por **hipoacusia neurosensorial bilateral** y **bocio eutiroides**.
- *Epidemiología:* El SP es una de las formas más frecuentes de hipoacusia genética sindrómica. Aunque la prevalencia es desconocida, se estima que el SP puede dar cuenta de hasta el 7,5% de los casos de hipoacusia congénita.
- *Descripción clínica:* Se ha encontrado una variabilidad fenotípica considerable, incluso dentro de la misma familia. El principal signo clínico es la **hipoacusia neurosensorial prelocutiva**, aunque en ocasiones la pérdida auditiva se desarrolla posteriormente en la infancia. El **grado de pérdida auditiva** es variable: puede ser de leve a moderada y progresiva en algunos pacientes, y de severa a profunda en otros. También son comunes las fluctuaciones en la capacidad auditiva y pueden estar acompañadas o precedidas por **vértigos**. La aparición y presentación del **bocio eutiroides** (75%) es muy variable en la misma familia y entre familias, con un agrandamiento de la tiroides que por lo habitual se desarrolla en la infancia tardía o al inicio de la edad adulta. La tiromegalia refleja un defecto en el transporte de yodo hacia el coloide, aunque la organificación en sí no está afectada. Si la ingesta de yodo en la dieta es baja, se puede desarrollar hipotiroidismo.
- *Etiología:* La mitad de los pacientes presenta mutaciones bialélicas en SLC26A4 (7q31), o mutaciones en doble heterocigosis en SLC26A4 y en FOXI1 (5q34), o en SLC26A4 y KCNJ10 (1q23.2). En la mayoría de los casos, se identifican mutaciones bialélicas en el gen SLC26A4, que codifica la pendrina, un intercambiador de aniones multifuncional de 780 aminoácidos. El porcentaje de personas afectadas que presenta mutaciones en doble heterocigosis supone menos del 1%. El modo de **transmisión es autosómico recesivo**.
- *Manejo y pronóstico:* El abordaje incluye la realización de **audiogramas anuales y el uso de audífonos con la amplificación adecuada** tan pronto como se diagnostica la afectación auditiva. Aquellos pacientes con pérdida auditiva de severa a profunda deberían ser considerados para un posible **implante coclear** y, cuando corresponda, se debería considerar su inclusión en **programas educativos específicos para personas con discapacidad auditiva**. La **disfunción tiroidea debe ser tratada con la terapia estándar**. Los pacientes pueden desarrollar una pérdida auditiva progresiva. No obstante, todavía no es posible identificar a estos pacientes con antelación. La progresión de la pérdida auditiva es por lo general más común en los pacientes que tienen anomalías más graves del oído interno.

El síndrome de Pendred – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePendred_Es_es_HAN_ORPHA705.pdf

La discapacidad en el curso del síndrome de Pendred

Adaptado de la Enciclopedia Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de este síndrome?**

El síndrome de Pendred causa una sordera congénita o que se manifiesta en los primeros años de vida. En función de su precocidad y de su importancia, tiene diferentes consecuencias.

Una sordera media, en la que no se percibe el habla salvo que sea una voz fuerte, puede causar problemas en la adquisición del lenguaje si no se diagnostica lo suficientemente pronto y se trata.

Una sordera severa o profunda puede impedir completamente la adquisición espontánea del lenguaje.

En los niños en los que la sordera ha aparecido más tardíamente durante la primera infancia, ésta tiene menos repercusión en el lenguaje pero puede, no obstante, tener efectos en el aprendizaje y la comunicación si no se realiza un abordaje adaptado.

El deterioro de la audición propio de este síndrome puede ser progresivo y fluctuante, lo que es muy desestabilizador para el niño y una fuente de ansiedad para las familias. La combinación de sordera con problemas de equilibrio puede comprometer el desarrollo adecuado del niño y complicar su acceso al lenguaje.

Esta asociación de deficiencias puede generar una situación de discapacidad rara, en la que existe el riesgo de no comprender bien el retraso del niño y de no proporcionarle a tiempo las ayudas necesarias para limitar el impacto sobre su desarrollo; el déficit vestibular puede justificar una reeducación específica.

Por estas razones, un diagnóstico de síndrome de Pendred debe conllevar la atención de un equipo especializado en el campo de las hipoacusias y, en caso necesario, de un experto en enfermedades raras: la hipoacusia causa una discapacidad que afecta a la comunicación, a la integración social y profesional (*ver "Vivir con"*), y que puede mejorar con la reeducación mediante logopedia, dispositivos y ciertas ayudas técnicas (*ver más adelante*).

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Los dispositivos auditivos pueden ayudar a los niños que sufren de hipoacusia de moderada a profunda. En el caso de la sordera profunda, si las mejoras obtenidas por las prótesis auditivas no son suficientes, puede proponerse un implante coclear. En todos los casos, es esencial una reeducación auditiva por parte de un logopeda que deberá llevarse a cabo en los primeros años para lograr una mejor adquisición del lenguaje. La reeducación vestibular puede permitir la disminución de los vértigos.

Manejo de las hipoacusias

Una vez diagnosticada la hipoacusia, se propone un audífono convencional: este dispositivo, localizado detrás de la oreja, modula electrónicamente el volumen del sonido. En caso de sordera profunda, la ganancia auditiva puede ser insuficiente y no permitir la percepción y comprensión del habla.

En ese caso, puede proponerse un implante coclear a una edad más temprana (antes del primer año de edad) para obtener mejores resultados. El principio es muy diferente ya que se trata de un dispositivo en el que una parte se implanta en el interior del oído interno mediante una intervención quirúrgica. Este aparato electrónico se compone de dos partes:

- un procesador vocal externo, que suele ser un aparato miniaturizado colocado discretamente detrás de la oreja;
- una guía colocada en la cóclea sobre la que se sitúan los electrodos.

Los sonidos son captados por un micrófono situado al nivel del procesador vocal y se transforman en señales eléctricas. Después, esta señal es tratada por el procesador vocal que la convierte en impulsos eléctricos. Estos se transmiten a través de electrodos localizados en la cóclea estimulando directamente las fibras del nervio auditivo, sin intervención de las células del oído interno ya que no funcionan normalmente. El nervio auditivo estimulado envía impulsos eléctricos hasta el cerebro donde éstos son interpretados como sonidos. El proceso completo, desde la llegada de un sonido hasta el procesamiento por el cerebro, es tan rápido que la persona escucha el sonido en el instante en el que se produce y de manera continua.

Como en cualquier operación quirúrgica, existen riesgos asociados principalmente con la inflamación o la infección a nivel del implante, así como vértigos. Raramente, el nervio facial que controla las expresiones de la cara puede verse afectado, pudiendo incluso resultar en parálisis facial.

Muchas personas que portan un implante coclear son capaces de entender el habla sin tener que leer los labios, incluso pueden sostener una conversación telefónica. Si bien el implante coclear permite recuperar la percepción auditiva, no reemplaza la audición y requiere obligatoriamente una reeducación auditiva precoz por un logopeda para que el niño pueda beneficiarse del implante. Es preferible que esta reeducación la lleve a cabo un equipo multidisciplinar especializado que asegure no solamente un seguimiento por parte de un logopeda, sino también de un experto en psicomotricidad, un psicólogo, un terapeuta ocupacional...

Ciertos sistemas de ayuda a la comunicación pueden mejorar el rendimiento de los dispositivos y la comprensión del mensaje sonoro.

Así, la señal sonora puede transmitirse al dispositivo: audífonos o implante coclear equipado para la inducción magnética (dispositivo en la posición "T"), bluetooth u ondas FM. Estos sistemas son particularmente útiles para el uso del teléfono (fijo o móvil), la televisión o para escuchar música. La función "T" de los audífonos convencionales no es una función por defecto, sino una opción de ciertos dispositivos que debe especificarse al audioprotesista cuando se elige un dispositivo.

Durante la escolaridad, puede ser interesante utilizar un micrófono HF, que llevará el profesor al cuello. La voz del profesor se transmite directamente al dispositivo del niño mediante ondas FM. La adaptación del sistema FM no es posible en todos los tipos de dispositivos, por lo que es un punto a tratar también con el audioprotesista.

Al contar la familia con el apoyo de este equipo es posible mantener y desarrollar todas las formas de comunicación, verbal y no verbal, entre el niño y su entorno, favorecer el desarrollo del lenguaje del niño sordo en el seno de su familia, cualquiera que sea la modalidad de lenguaje utilizado (español, español y palabra complementada (LPC), lengua de signos española (LSE)...)

Reeducación ortofónica

Las sesiones de logopedia son indispensables para ayudar al niño con discapacidad auditiva o sordera a escuchar y a dar sentido a las informaciones auditivas que recibe con sus prótesis, a adquirir el lenguaje oral, a expresarse controlando su voz y a mejorar su articulación. Las sesiones pueden iniciarse de forma temprana, desde los primeros meses de edad. Esta reeducación es igualmente esencial durante la adquisición de la lectura y de la escritura. Si se escoge la comunicación oral, puede utilizarse un conjunto de códigos gestuales (LPC) para mejorar la lectura labio-facial. Algunas familias optan por la comunicación gestual y utilizan la lengua de signos.

La enseñanza de la lengua de signos española

En el caso de la sordera profunda, la familia puede elegir la comunicación por signos (LSE). Para ello, es necesario que los interlocutores del niño, en especial sus padres, conozcan o aprendan esta lengua para facilitarle la adquisición del lenguaje y la comunicación en condiciones óptimas.

Otras ayudas

Existen otras utilidades que ayudan a las personas afectadas por una sordera, tales como los sistemas de alerta luminosa (se enciende una señal luminosa cada vez que suena el timbre) y los aparatos de comunicación telefónica.

Reeducación vestibular

Las sesiones de reeducación vestibular pueden ser útiles. Estas sesiones, dirigidas por fisioterapeutas con formación específica y que disponen de material especializado (pueden realizarse muchos ejercicios, con la ayuda de un sillón giratorio, de dispositivos que permiten trabajar los movimientos oculares siguiendo los desplazamientos de fuentes de luz, de una plataforma...), permiten reeducar el equilibrio reforzando los mecanismos complementarios que intervienen normalmente en éste para compensar la afectación vestibular.

Psicomotricidad

Las sesiones de psicomotricidad, necesarias debido a los problemas vestibulares, podrían resultar útiles para enseñar al niño a controlar sus gestos con precisión y para permitirle establecer estrategias de adaptación (utilización de otros sentidos, posición adaptada...) para compensar los vértigos.

- “Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar?

El síndrome de Pendred causa una discapacidad que afecta a la comunicación y la gestión de la vida cotidiana. Sin embargo, la gravedad de la discapacidad es extremadamente variable: no todos los niños afectados necesitan la misma atención y, una vez alcanzada la edad adulta, tampoco tendrán las mismas necesidades.

En la mayoría de los casos, los niños desarrollan capacidades de comunicación y de autonomía que les permiten ser independientes, trabajar y fundar una familia.

Para los niños que nacen con una sordera congénita, la principal dificultad es establecer rápidamente la comunicación con la familia. Para ello, los familiares pueden instaurar, desde muy temprana edad, un sistema de comunicación mediante signos, gestos o mímica que ayude al niño a desarrollarse plenamente estimulando su comprensión.

A continuación, cuando el abordaje es precoz, el niño podrá desarrollar el lenguaje oral y seguir una escolaridad normal.

Cuando la sordera es severa o profunda, el modo de comunicación utilizado por los niños dependerá del sistema de comunicación escogido por los padres. Los niños con implante coclear realizado tempranamente (antes de los 3 años de edad) pueden utilizar un lenguaje oral. Si no, se comunican bien mediante la lectura labio-facial (identificación de los sonidos pronunciados mediante la lectura labio-facial) complementada con gestos (LPC), o bien mediante la lengua de signos.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida escolar y deportiva?

En la mayoría de los casos, los niños afectados por una sordera leve o moderada podrán seguir una escolaridad normal. En general, en caso de hipotiroidismo, la administración del tratamiento cotidiano mediante una dosis única tiene poco impacto en la escolaridad.

También conviene informar al personal docente de las particularidades del síndrome de Pendred y del tratamiento que esté en curso: conducta apropiada en caso de vértigos, precauciones a tomar para las actividades deportivas (no practicar deportes de combate, ya que pueden producir traumatismos craneoencefálicos, ni buceo, que puede dañar el oído interno y agravar los problemas de audición debido a los cambios de presión, llevar casco en actividades como el ciclismo o el esquí...).

Los niños que padecen sordera profunda pueden ser escolarizados en un medio especializado para niños sordos, en una clase de inclusión escolar para alumnos discapacitados (con menos alumnos y una enseñanza adaptada a niños con deficiencias auditivas) o en un medio ordinario, con la ayuda de un educador si es necesario. En este caso, es necesario el seguimiento por un profesional especializado y es preferible informar a los profesores del comportamiento a adoptar con un alumno con sordera. Estas opciones requieren que los padres y el niño, en edad de entender, tengan acceso a todas las informaciones necesarias para tomar sus decisiones.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos

El síndrome de Pendred – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePendred_Es_es_HAN_ORPHA705.pdf

como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

El Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creermedadesraras.es

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida social y profesional?

La mayoría de los niños afectados alcanza la edad adulta con capacidad de asumir su condición y su vida no es muy diferente de la de aquellos no afectados por el síndrome de Pendred. La deficiencia auditiva, cuando se trata adecuadamente, no es un obstáculo para el ejercicio profesional, excepto para ciertos trabajos muy específicos. La deficiencia auditiva grave y/o los problemas incapacitantes del equilibrio, pueden necesitar una adaptación para su integración en el mercado laboral.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)

1. Syndrome de Pendred. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, julio de 2013. Pr Richard SMITH, editor experto.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=558&Disease

2. Le syndrome de Pendred. Encyclopédie Orphanet Grand Public, mayo de 2014. Con la colaboración de: Dr Sandrine MARLIN, Centre de référence des surdités génétiques. Service de Génétique médicale. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris – Pr Sylvie ODENT, Centre de référence des anomalies du développement-syndromes malformatifs. Service de Génétique clinique. CHU de Rennes – AFMT Association Française des Malades de la Thyroïde – Centre Robert Laplane – Centre national de ressources pour les Handicaps Rares.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Pendred-FRfrPub558.pdf

3. Traducción de la versión francesa de 2014, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Ignacio del Castillo, Servicio de Genética, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, junio de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de Pendred – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePendred_Es_es_HAN_ORPHA705.pdf

| junio de 2017