

INDICE

CAPITULO I

Páginas

PROLOGO	9
---------------	---

CAPITULO II

CIRUGIA DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE OIDO. HISTORIA	12
--	----

CAPITULO III

INTRODUCCION AL CAPITULO EMBRIOLOGIA DEL OIDO	18
EMBRIOLOGIA DEL OIDO	19

CAPITULO IV

INTRODUCCION AL CAPITULO MALFORMACIONES GENETICAS CONGENITAS DEL OIDO	31
CLASIFICACION DE LAS MALFORMACIONES GENETICAS CONGENITAS AUDITIVAS	34

CAPITULO V

HIPOACUSIAS GENETICAS NO ASOCIADAS CON OTRAS ANORMALIDADES	40
--	----

CAPITULO VI

OTRAS MALFORMACIONES GENETICAS SIN RELACION DIRECTA CON EL ORGANNO DE LA AUDICION. APEN- DICES, FISTULAS Y QUISTES AURICULARES	48
---	----

CAPITULO VII

HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON MALFORMACIONES EXTERNAS. ALTERACIONES ANATOMICAS Y PA- TOLOGIA INHERENTE	57
1. Pabellón auricular. Alteraciones anatómicas y patología inherente	57
2. Conducto auditivo externo. Alteraciones anatómicas y patología inherente	65
3. Cavidad oído medio. Alteraciones anatómicas y patología inherente	67
4. Membrana timpánica. Alteraciones anatómicas y patología inherente	73
5. Oído medio (OM). Alteraciones anatómicas y patología inherente	74
6. Alteraciones de las estructuras nerviosas del oído	80

CAPITULO VIII

HIPOACUSIAS GENETICAS CON ANORMALIDADES EXTRAOTICAS	89
HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES Y PATOLOGIA EXTRAOTICA TEGUMENTARIAS	90
Síndrome de Waardenburg	90
Albinismo oculocutáneo y sordera genética neurosensorial	93
Síndrome de lentigos múltiples (síndrome de Leopard)	94
Piebaldismo recesivo y sordera neurosensorial congénita	95
Alteraciones pigmentarias ligadas al cromosoma X y sordera neurosensorial congénita	98
Piebaldismo dominante, ataxia y sordera neurosensorial	98
Vitiligo, atrofia muscular, achalasia y sordera neurosensorial congénita	99
Eritroqueratodermia atípica, retraso somático, neuropatía periférica y sordera neurosensorial congénita	100
Hiperqueratosis espinosa generalizada, alopecia universal y sordera neurosensorial congénita	100
Queratopauquidermia, construcciones digitales y sordera neurosensorial	102
Anhidrosis y sordera neurosensorial progresiva	103
Alopecia generalizada, hipogonadismo y sordera neurosensorial	103
Nudillos almohadillados, leuconiquia y sordera mixta	104
Onicodistrofia dominante, dientes coniformes y sordera neurosensorial	105
Onicodistrofia dominante, pulgares trifalángicos y sordera neurosensorial congénita	105
Onicodistrofia recesiva, pulgares y dedos gordos del pic trifalángicos, retraso mental, epilepsia y sordera neurosenso- rial congénita	106
Onicodistrofia recesiva y sordera neurosensorial congénita	107
Pill Torti y sordera neurosensorial	107
Pelo escaso, camptodactilia y sordera neurosensorial	108
Dermatitis atópica y sordera neurosensorial	108

CAPITULO IX

HIPOACUSIAS GENETICAS ASOCIADAS A ENFERMEDAD OCULAR	111
Síndrome de Usher.....	112
Síndrome de Hallgren	115
Enfermedad de Refsum	116
Enfermedad de Alström	116
Síndrome de Cockayne.....	116
Síndrome de Fraser	117
Síndrome de Cogan	117
Complejo «Charge»	117
Síndrome «Ladd»	118
Síndrome «Didmoad».....	118
Enfermedad de Sylvester.....	118
Enfermedad de Rosenberg-Chutorian.....	119
Enfermedad de Tunbrige-Paley.....	119
Síndrome de Waardenburg	119
Degeneración acústico-ocular o enfermedad de Norrie	120
Enfermedad de Small.....	120
Síndrome de Laurence-Moon-Bardet-Bield	120
Síndrome de Alport	120
Enfermedad de Zehender.....	120
Enfermedad de Walker.....	121
Enfermedad de Flynn y Aird	121
Enfermedad de Marshall	121
Enfermedad de Holmes.....	121
Enfermedad de Meyer.....	121
Enfermedad de Van Noorden.....	121
Enfermedad de Harboyan.....	121
Enfermedad de Hallerman y Doering.....	121
Enfermedad de Behr	121
Enfermedad de Kearns y Sayre.....	122

CAPITULO X

HIPOACUSIAS GENETICAS CON AFECTACION DEL SISTEMA NERVIOSO	128
I. Hipoacusia y ataxia	128
II. Hipoacusia más epilepsia.....	128
III. Hipoacusia más afectación de los pares craneales o de los nervios periféricos	128
IV. Otros síndromes.....	128

CAPITULO XI

HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES DE PATOLOGIA EXTRAOTICA OSEA	137
Síndrome de Treacher Collins o disostosis maxilo-facial	137
Síndrome Oto-Palato-Digital	139
Síndrome Oro-Facial-Digital I.....	140
Síndrome Oro-Facial-Digital II o síndrome de Mohr	142
Síndrome de Goldenhar o displasia oculo-auriculo-vertebral.....	142
Síndrome de Wildervanck o displasia cervico-oculo-auricular	145
Síndrome de Crouzón o disostosis cráneo-facial	146
Síndrome de Apert o acrocefalosindactilia.....	147
Síndrome de Saethre-Chotzen o acrocefalosindactilia tipo III	150
Síndrome de Gorlin-Chandry-Moss.....	150
Disostosis cleidocraneal	150
Enfermedad de Paget u osteitis deformante.....	151
Osteopetrosis o enfermedad de Albers-Schonberg.....	152
Osteogénesis imperfecta	153
Acondroplasia	155
Displasia espondiloepifisaria congénita y sordera neurosensorial.....	155
Ectrodactilia, displasia ectodérmica, hendidura labiopalatina y sordera mixta	156
Sinfalangismo dominante y sordera de conducción.....	156
Displasia frontometafisaria. Síndrome de Gorlin-Holt	157
Displasia craneo-diafisaria	157
Displasia craneo-metafisaria.....	158
Displasia oculo-dento-ósea.....	158
Displasia diafisaria progresiva o enfermedad de Camurati-Engelmann.....	158
Hiperostosis cortical generalizada o enfermedad de Van Buchem	159
Osteosclerosis	159

Hiperfosfatasa congénita.....	159
Síndrome de Pierre Robin.....	160
Síndrome de Stickler o artro-oftalmopatía hereditaria.....	160
Síndrome de Kniest.....	160
Displasia fronto-nasal o síndrome facial de la hendidura media.....	161
Hendidura palatina, fijación del estribo y oligodontia.....	161
Hendidura palatina y enenismo micrognático.....	161
Otocefalia.....	161
Síndrome de Keipert.....	162
Síndrome de Marshall.....	162
Sinostosis múltiples y sordera de conducción.....	162
Disostosis metafisaria, retraso mental y sordera de conducción.....	162
Mano artrogripotica y sordera neurosensorial.....	163
Displasia epifisaria femoral, miopía severa y sordera neurosensorial.....	163
Calcificación de cartílagos, braquitefalangia, estenosis pulmonar y sordera mixta.....	163
Hipoplasia de extremidades superiores, arritmia cardíaca, pabellones malformados y sordera de conducción unilateral.....	163
Fusión articular, insuficiencia mitral y sordera de transmisión.....	163
Fístulas del paladar blando lateral y anomalías asociadas.....	163
Síndrome de Pfeiffer.....	164
Discondroteosis, deformidad de Madelung o enfermedad de Leri-Weill.....	164
Síndrome de Marfán.....	164
Distrofia muscular oculo-faringia y sordera neurosensorial.....	164
Fibrodisplasia osificante progresiva.....	164

CAPITULO XII

HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES DE PATOLOGIA EXTRAOTICA RENAL.....	168
Nefritis y sordera neurosensorial (síndrome de Alport).....	168
Hipertensión severa, fallo renal, esteroidogenesis anormal, hipogenitalismo y sordera neurosensorial.....	173
Síndrome de Charcot-Marie-Tooth, nefritis y sordera neurosensorial (síndrome de Lemieux-Neemeh).....	173
Macrotrombocitopatía, nefritis y sordera neurosensorial.....	174
Acidosis tubular renal infantil y sordera neurosensorial congénita.....	175
Acidosis tubular renal del adolescente o adulto joven y sordera neurosensorial lentamente progresiva.....	176
Enfermedad renal, hiperprolinuria, ictiosis y sordera neurosensorial.....	176
Nefritis, urticaria, amiloidosis y sordera neurosensorial (síndrome de Muckle-Wells).....	177
Anomalías renales, genitales y de oído medio.....	178
Enfermedad renal, anomalías digitales y sordera de transmisión.....	179
Agenesia renal bilateral (síndrome de Potter).....	179
Anomalías congénitas múltiples con pancitopenia aplásica (síndrome de Fanconi).....	181
Displasia branquio-oto-renal (síndrome BOR).....	182
Síndrome Charge.....	183
Síndrome de Levy-Hollister.....	183
Enfermedad de Alstroem.....	183

CAPITULO XIII

HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES DE PATOLOGIA EXTRAOTICA TIROIDEA Y CARDIACA.....	187
Bocio esporádico con sordomudez. Síndrome de Pendred.....	191
Síndrome de Refetoff. Sordera congénita. Bocio. Yodo proteico elevado (PBI) y epífisis granujientas.....	196
Síndrome de Johanson y Blizzard. Sordera congénita. Hipotiroidismo. Retraso del crecimiento. Aplasia del ala nasal, ausencia de dientes permanentes y mala absorción debida a deficiencias proteolíticas y lipolíticas.....	197
Síndrome de Van Gemud. Sordera congénita. Enanismo prenatal. Niveles elevados de hormona del crecimiento. Retraso mental.....	198
Síndrome de Wilkemann.....	199
Síndromes cardioauditivos. Primer síndrome cardioauditivo o síndrome de Jervell y Lange-Nielsen.....	202
Síndrome de Lewis. Segundo síndrome cardioauditivo.....	204
Síndrome de Sánchez Cascos. Tercer síndrome cardioauditivo.....	204
Síndrome de Forney. Cuarto síndrome cardioauditivo.....	204

CAPITULO XIV

HIPOACUSIAS HEREDITARIAS CON ANORMALIDADES Y PATOLOGIA EXTRAOTICA POR ANOMALIAS CROMOSOMICAS.....	206
Síndrome de Down. Trisomía 21.....	206
Síndrome de la Trisomía 13.....	210
Síndrome de la Trisomía 18.....	211
Síndrome 18q.....	211
Síndrome de Turner.....	212

CAPITULO XV	
ESTUDIO RADIOLOGICO. ANOMALIAS CONGENITAS DEL HUESO TEMPORAL: DIAGNOSTICO CON RADIOLOGIA CONVENCIONAL Y TOMOGRAFIA AXIAL COMPUTERIZADA	214
CAPITULO XVI	
CONSEJO GENETICO EN OTOLOGIA	219
CAPITULO XVII	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION DE LA TRANSMISION ACUSTICA. OIDO EXTERNO Y MEDIO (ATRESIA AURIS CONGENITA). TECNICA QUIRURGICA	233
CAPITULO XVIII	
TRATAMIENTO. CORRECCION DE OREJAS PROCIDENTES. PABELLON AURICULAR. ALTERACIONES. TRATAMIENTO	271
CAPITULO XIX	
TRATAMIENTO. PABELLON AURICULAR. MACROTIAS	290
CAPITULO XX	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION PARCIAL DEL PABELLON	303
CAPITULO XXI	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION TOTAL DEL PABELLON AURICULAR	309
CAPITULO XXII	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION TOTAL DEL PABELLON AURICULAR. ALGUNAS CONSIDERACIONES SOBRE PUNTOS IMPORTANTES	323
CAPITULO XXIII	
TRATAMIENTO. CONSTRUCCION TOTAL DEL PABELLON AURICULAR MEDIANTE PROTESIS ARTIFICIALES. VIBRADOR INTRAOSEO AUDIANT	327
CAPITULO XXIV	
TRATAMIENTO. CIRUGIA PLASTICA DE LAS MALFORMACIONES DEL PABELLON AURICULAR	332
CAPITULO XXV	
ANAPLASTOLOGIA	344
CAPITULO XXVI	
RESULTADOS	351
CAPITULO XXVII	
TRATAMIENTO. ENCUESTA ESTADISTICA	356
CAPITULO XXVIII	
BIBLIOGRAFIA ESPAÑOLA CONSULTADA Y REVISADA	359