

Hipoacusia mixta familiar asociada al cromosoma X con gusher estapedial.

A.Almodóvar, E.Viviente, C.Sprekelsen, M.Navarro, A. Capitán, F.Argudo.

Acta Otorrinolaring.Esp., 49, 6 (427-430), 1998,

La salida de perilinfa y/o LCR a presión a través de la ventana oval en el transcurso de una estapedectomía se denomina gusher. Es un fenómeno extraño asociado a una enfermedad genética denominada hipocusia mixta asociada al cromosoma X. La alteración va unida del gen POU3F4 en el locus DFN3 del brazo largo del cromosoma X (Xq21). Presentamos un estudio completo sobre los casos habidos en nuestro Servicio, aportando nuevos datos que puedan servir para un mayor conocimiento de la enfermedad para su manejo, diagnóstico precoz y prevención de indicaciones terapéuticas erróneas.

Palabras clave: Gusher perilinfático. Hipoacusia asociada cromosoma X.

Summary

Perilymphatic and/or CSF loss through the oval window during stapedectomy is called a gusher. This rare disorder is associated with X-linked progressive mixed hearing loss. It is related with mutations in the POU3F4 gene at locus DFN3 on Xq21. Our study of the cases seen in our department yielded information and clinical and radiological findings that could be useful for the clinical management, early diagnosis, and prevention of erroneous therapeutic indications.

Palabras clave: Perilymphatic gusher. X-linked deafness.

Introducción

La salida a presión de perilinfa a través de la ventana oval (gusher) al perforar la platina en el transcurso de una estapedectomía es un acontecimiento inhabitual pero posible.

Las primeras noticias aparecieron de la mano de Olson en 1968 (1). Nance (2) en 1971 lo asoció a la hipocusia mixta asociada al Cr X. Glasscock (3) en 1973, mediante secciones coronales politomográficas, demostró la dilatación anormal del CAI (conducto auditivo interno) con gusher y la hipocusia mixta familiar. Jensen et al (4) en 1977 describieron las alteraciones óseas entre el extremo lateral del meato y la espira basal de la cóclea. En 1981, Risco et al (5) realizan una de las primeras publicaciones en nuestro país sobre la salida a presión de perilinfa en la estapedectomía. En 1985, Bento y Miniti (6) y Cremers (7) aporta varios casos y una descripción más precisa del cuadro clínico, clasificándolo como un síndrome específico. En 1991, Phelps (8) presenta las primeras descripciones de las lesiones mediante TC de alta resolución.