

Perfil sociodemográfico y auditivo de una población con hipoacusia neurosensorial en Chile

Elvira Cortese S. ^{1,2*}, Alfredo Herrera¹, Virginia Olivares^{1,2}, Juan C. Maass^{3,4,5}, Úrsula Zelada ⁶, Gloria Ribalta ⁷
Gabriela Vergara ^{1,8}, Cristian Papuzinski ^{9,10}, Javiera Herrada ⁴, Agustín D. Martínez^{11,12} y Helmut A. Sánchez¹¹

¹Escuela de Fonoaudiología, Facultad de Medicina, Universidad de Valparaíso. Valparaíso, Chile / ²Centro de Atención Fonoaudiológica, Universidad de Valparaíso. Valparaíso, Chile / ³Programa Interdisciplinario de Fisiología y Biofísica del ICBM, Universidad de Chile. Santiago, Chile / ⁴Departamento de Otorrinolaringología, Hospital Clínico Universidad de Chile. Santiago, Chile / ⁵Departamento de Otorrinolaringología, Facultad de Medicina, Clínica Alemana-Universidad del Desarrollo. Santiago, Chile / ⁶Departamento de Otorrinolaringología, Hospital Barros Luco Trudeau. Santiago, Chile / ⁷Departamento de Otorrinolaringología, Clínica Las Condes. Santiago, Chile / ⁸Hospital Dr. Gustavo Fricke. Viña del Mar, Chile / ⁹Departamento de Otorrinolaringología, Hospital Carlos van Buren. Valparaíso, Chile / ¹⁰Departamento de Especialidades Médicas, Facultad de Medicina, Universidad de Valparaíso. Valparaíso, Chile / ¹¹Centro Interdisciplinario de Neurociencia de Valparaíso. Valparaíso, Chile / ¹²Instituto de Neurociencia, Facultad de Ciencias, Universidad de Valparaíso. Valparaíso, Chile

 OPEN ACCESS

PEER REVIEWED

INVESTIGACIÓN ORIGINAL

Recibido: 04.03.2022

Revisado: 09.05.2022

Aceptado: 06.06.2022

Publicado: 01.09.2022

Editado por:

Raul Sanchez-Lopez,
University of Nottingham, United Kingdom

Revisado por:

Sabina Storbjerg Houmøller,
Universidad del Sur de Dinamarca, Dinamarca.

Humberto Yévenes-Briones,
Universidad Autónoma de Madrid, España.

Alberto Regordán,
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, España.

Cómo citar:

Cortese, E., Herrera, A., Olivares, V., Maass, J.C., Zelada, U., Ribalta, G., Vergara, G., Papuzinski, C., Herrada, J., Martínez, A.D., & Sánchez, H.A. (2022). Perfil sociodemográfico y auditivo de una población con hipoacusia neurosensorial en Chile. *Auditio*, 6, e82.

<https://doi.org/10.51445/sja.auditio.vol6.2022.0082>

Correspondencia

*Elvira Cortese S.

Angamos 655, Reñaca, Viña del Mar. Escuela de Fonoaudiología, Facultad de Medicina, Universidad de Valparaíso. Valparaíso, Chile.
Angamos 680, Reñaca, Viña del Mar. Centro de Atención Fonoaudiológica, Universidad de Valparaíso. Valparaíso, Chile.
Correo electrónico: elvira.cortese@uv.cl

 CC-BY 4.0

© 2022 Los autores / The authors

<https://journal.auditio.com/>

Publicación de la Asociación Española de Audiología (AEDA)
Published by the Spanish Audiological Society (AEDA)

Resumen

Introducción: La información basada en evidencia sobre la hipoacusia neurosensorial (HNS) en Latinoamérica es escasa, lo que dificulta el avance de la práctica clínica asociada y el desarrollo de políticas sanitarias en el campo. Este estudio describe las características sociodemográficas y clínicas de una población chilena con HNS congénita, infantil, progresiva o de inicio tardío, de origen desconocido. **Métodos:** Este estudio tiene un diseño observacional, descriptivo y transversal. Entre 978 pacientes diagnosticados de HNS de siete centros de salud de Valparaíso y Santiago, 286 cumplieron los criterios de inclusión y pasaron todos los de exclusión, y se contactó con 141 pacientes que aceptaron participar. **Resultados:** Los participantes tenían edades comprendidas entre 1 y 80 años; el 50,7% de la muestra eran mujeres. La mayoría de los participantes asistían a la educación general y apenas el 27% recibía educación especial. La mayoría de los participantes pertenecían a un sistema público de seguro de salud (FONASA), y apenas el 32% pertenecía a un sistema privado (ISAPRE). El 1,5% de los participantes no tenían ningún tipo de seguro de salud. El 66% de los participantes estaban registrados en el Registro Nacional de Discapacidad. El perfil audiológico más frecuente fue HNS simétrica, profunda y bilateral con una curva en pendiente descendente. La edad mediana en el diagnóstico audiológico fue de 24,5 meses (rango intercuartílico [RIC], 12-53) y la edad en el primer uso de un dispositivo de ayuda auditiva (DAA) de 30 meses (RIC, 13-69). El 71% de los DAA fueron financiados con recursos públicos. **Conclusión:** La edad en el diagnóstico audiológico de HNS de presuntas causas genéticas sigue muy alejada de los criterios internacionales. Estos resultados son preciados para la investigación de salud pública y la elaboración de políticas, no solo para la población chilena, sino también para otras comunidades latinoamericanas y otros países de rentas medias o altas.

Palabras clave

Hipoacusia neurosensorial; enfermedades genéticas; congénitas; demografía; Latinoamérica

Implicaciones clínicas

Los resultados de este estudio pueden ayudar a conocer mejor las variables sociodemográficas y clínicas de personas con HNS de origen desconocido en Chile. Se observó que el diagnóstico tardío constituye una restricción seria del acceso eficaz y oportuno a los servicios de salud auditiva. La recolección y gestión de datos clínicos debe mejorar para incrementar la eficacia y eficiencia de las políticas actuales de salud pública. Es preciso investigar más sobre los efectos a largo plazo de las políticas públicas de salud auditiva en Chile.

Introducción

La hipoacusia neurosensorial (HNS) se erige como uno de los trastornos sensoriales más frecuentes de los seres humanos, dado que afecta a entre 1 y 3 de cada 1000 nacidos vivos en todo el mundo (Kenna *et al.*, 2010). Se dispone de información escasa sobre la prevalencia y las causas de este tipo de hipoacusia, especialmente en los países de renta baja (Haile *et al.*, 2021). De hecho, en la mayor parte de los casos de HNS congénita, infantil, progresiva o de inicio tardío la causa permanece inconclusa (Berrettini *et al.*, 1999; Billings y Kenna, 1999; Gürtler *et al.*, 2017). Los datos muestran que las causas genéticas representan aproximadamente la mitad de los casos de HNS y hasta dos tercios de los de hipoacusia prelocutiva (Haile *et al.*, 2021; Kenna *et al.*, 2010; Angeli *et al.*, 2012). La hipoacusia de inicio temprano tiene repercusiones profundamente negativas en la comunicación, ya que afecta tanto al desarrollo educativo como profesional. La hipoacusia también acarrea consecuencias serias en las interacciones socioemocionales que pueden conllevar aislamiento, depresión y deterioro de la salud mental (Asghari *et al.*, 2017; Eskander *et al.*, 2014; Instituto Nacional de Estadística de Chile, 2004). El diagnóstico puntual y la atención temprana de la HNS resultan cruciales para reducir estos efectos negativos (Joint Committee on Infant Hearing, 2019). En concreto, las directrices internacionales recomiendan determinar el diagnóstico antes de los 3 meses de edad con el fin de garantizar que se inicie la intervención en todos los lactantes con hipoacusia a una edad máxima de 3 a 6 meses (Joint Committee on Infant Hearing, 2019). Esta meta puede alcanzarse diseñando políticas de salud pública específicas (Brownson *et al.*, 2009). Sin embargo, en países como Chile, donde no hay políticas públicas de salud auditiva para la detección genética sistemática y el acceso a las pruebas genéticas está restringido, lograr un diagnóstico audiológico oportuno y preciso constituye un problema. Muchos casos permanecen diagnosticados como HNS sin causa identificada y el origen genético solo puede presumirse (Arancibia *et al.*, 2012). Para mejorar la eficacia y la eficiencia de las políticas de salud pública, conviene tener la mayor cantidad posible de datos de una población determinada (Brownson *et al.*, 2009; Joint Committee on Infant Hearing, 2019). Hay que destacar la importancia de los datos sociodemográficos —edad, sexo, identidad sexual,

nivel socioeconómico, nivel educativo, ocupación—, y también pueden describirse variables más complejas, como el nivel de vida, el efecto de las condiciones saludables de vida en el desarrollo intelectual, social y global, y factores asociados al estado de salud y de la enfermedad, entre otros. Otros parámetros importantes se vinculan a la eficiencia del sistema de salud y a la influencia a largo plazo de las políticas públicas vigentes en una población (Brownson *et al.*, 2009).

Los datos clínicos también desempeñan una función clave a la hora de completar la visión de conjunto de una población concreta. Con respecto a la población con HNS, acceder a datos clínicos pertinentes y específicos (p. ej. diagnóstico audiológico, edad en el momento del diagnóstico y causa de la HNS) facilita conocer con más detalle las necesidades de salud de este grupo. Por otro lado, poder acceder a datos tanto sociodemográficos como clínicos favorecería identificar posibles asociaciones que pueden actuar como factores determinantes de la salud auditiva, facilitando de este modo la concepción de estrategias terapéuticas y preventivas basadas en evidencia. Por consiguiente, las políticas públicas sobre salud auditiva deben fundamentarse en datos específicos y locales si pretenden ejercer una influencia positiva en la prevención y la intervención temprana (Brownson *et al.*, 2009; Organización Mundial de la Salud, 2018). En Chile encontramos pocos estudios que describan las características clínicas y sociodemográficas de la población de pacientes con HNS de origen desconocido (Arancibia *et al.*, 2012; Herrera, 2010). En consecuencia, el objetivo de este estudio consistió en describir las principales características sociodemográficas y clínicas de un grupo de pacientes con HNS de causa genética probable de siete centros de salud de áreas urbanas de la Región Metropolitana de Santiago y de la región de Valparaíso.

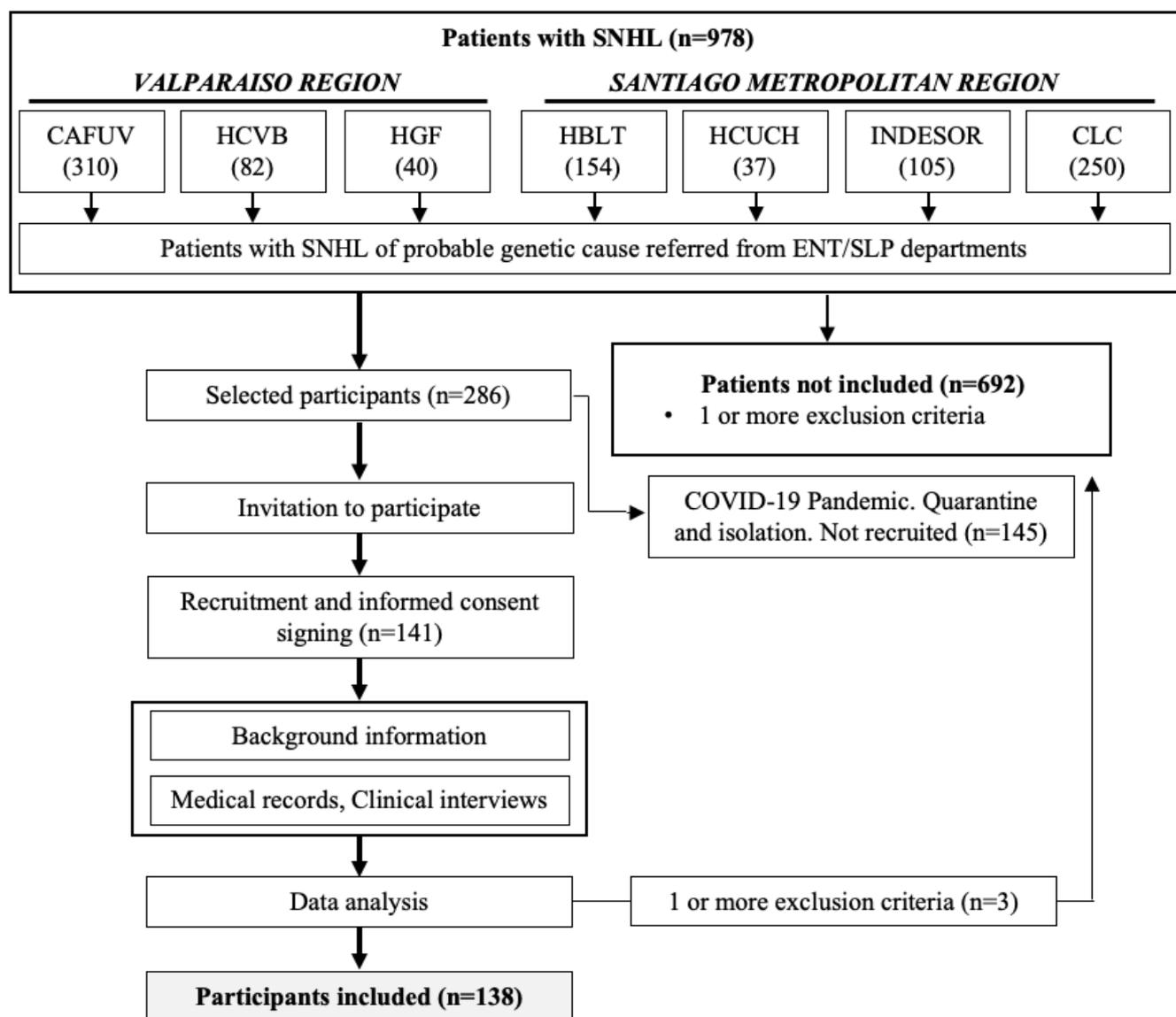
Materiales y métodos

Este estudio tiene un diseño observacional, descriptivo y transversal. Se empleó un muestreo no probabilístico. La población constó de 978 pacientes con HNS congénita, infantil, progresiva o de inicio tardío remitidos por otorrinolaringólogos de siete centros participantes. De la población total, 286 pacientes cumplieron los criterios de inclusión (es decir, pacientes de 0 a 45 años con HNS de causa desconocida). Para excluir las causas ambientales, extragenéticas y sindrómicas de la hipoacusia y orientarse más selectivamente a los

casos de HNS de origen desconocido o causa genética probable, los criterios de exclusión abarcaron diversos cuadros clínicos que pueden asociarse a hipoacusia, como meningitis e infecciones prenatales (documentación complementaria, tabla S1: criterios de inclusión y exclusión). La etapa de selección de la muestra la llevaron a cabo profesionales de salud con experiencia en la anamnesis. En la mayor parte de los casos, las anamnesis se llevaron a cabo en persona o por teléfono cuando los participantes vivían lejos.

De los 286 pacientes que cumplieron los criterios de inclusión en la primera etapa de revisión de historias clínicas, se contactó con 141. Todos aceptaron participar en el estudio. Se excluyó a tres de estos 141 durante la fase de anamnesis porque presentaban uno o más criterios de exclusión que no se habían documentado en la revisión de la historia clínica. No se pudo incluir a 145 pacientes para el estudio debido a la pandemia de COVID-19. En última instancia, la muestra constó de 138 participantes (**figura 1**).

Figura 1. Organigrama de la inclusión y la selección de participantes. HNS: hipoacusia neurosensorial. ORL: otorrinolaringólogo. FA: fonoaudiólogo. HCVB: Hospital Carlos Van Buren (Valparaíso), HCUCH: Hospital Clínico de la Universidad de Chile (Santiago), INDESOR: Colegio de Sordos Doctor Jorge Otte (Santiago), CLC: Clínica Las Condes (Santiago), HBLT: Hospital Barros Luco Trudeau (Santiago), HGF: Hospital Dr. Gustavo Fricke (Valparaíso), CAFUV: Centro de Atención Fonoaudiológica - Universidad de Valparaíso (Valparaíso).



Se incluyó a los participantes entre septiembre de 2019 y marzo de 2020. Se contactó con los otorrinolaringólogos a cargo de las respectivas unidades en los centros participantes y se les invitó a participar en el estudio. Recibieron información sobre el estudio para ofrecérsela a posibles participantes. Remitieron una lista de posibles participantes con HNS de causa desconocida. Un grupo de profesionales de la salud se encargó de la selección de la muestra, la inclusión y la recolección de datos mediante revisión de la historia clínica y anamnesis estructurada. Se definió un conjunto de variables sociodemográficas que abarcan el sexo, la edad gestacional y el peso al nacer, la región de origen, la renta mensual, la educación y la ocupación. Las variables clínicas seleccionadas abarcan enfermedades concomitantes, antecedentes familiares de HNS, diagnóstico audiológico por oído, edad en el diagnóstico audiológico, curvas audiométricas de HNS, simetría de la HNS y comienzo, edad en el primer uso de un dispositivo de ayuda auditiva (DAA), edad en el primer implante coclear y financiación del DAA (documentación complementaria, tabla S2: descripción de las variables). Para reducir la posibilidad de sesgo de memoria, la mayoría de los datos obtenidos en las anamnesis se cotejaron con las historias clínicas de los pacientes. Las anamnesis se aplicaron mayoritariamente en los respectivos centros de salud o, en el caso de los participantes que vivían lejos, por teléfono. Los participantes firmaron un documento de consentimiento antes de iniciar los procedimientos del estudio.

El análisis de los datos se llevó a cabo utilizando Microsoft Excel (Microsoft, EE. UU.) y el programa gratuito y de código abierto JASP (Universidad de Ámsterdam, Países Bajos). Se emplearon la asimetría, la curtosis y pruebas de Shapiro-Wilk para verificar la normalidad. Para los datos con $n \leq 30$ se utilizó estadísticos no paramétricos. Los resultados de los datos no paramétricos se notificaron como mediana (Mdn) y rango intercuartílico (RIC) para las variables numéricas continuas y como frecuencias y porcentajes para las variables cualitativas.

Resultados

Variables sociodemográficas

El intervalo de edad de los participantes fue de 1-80 años. De los 138 pacientes incluidos en el estudio el 50,7% mujeres y el 49,3% hombres. La distribución por

región demostró que la mayoría de los participantes procedían de las regiones Metropolitana de Santiago y de Valparaíso, dos de las zonas más densamente pobladas de Chile. Los datos se desglosaron en comunas y conurbaciones más pequeñas para analizarlos más pormenorizadamente. Teniendo en cuenta la diversidad de los tamaños de las poblaciones, los resultados se expresaron en valores normalizados (número por 1000 habitantes). La distribución por comunas y la asociación por conurbaciones arrojó una frecuencia relativa mayor de participantes de la zona de Quintero de la región de Valparaíso y la zona oriental de Santiago en la región metropolitana (documentación complementaria: figura S1). Se excluyeron las comunas sin continuidad urbana del análisis de las conurbaciones.

En la **tabla 1** se resumen los datos sociodemográficos. La mayoría de los participantes (el 76,3%) eran estudiantes, en gran parte asistían a la educación general, y apenas el 26,5% a sistemas de educación especial. Por ocupación (participantes con edades de 18 años o más), una buena parte eran estudiantes, seguidos de profesionales e individuos que trabajaban en actividades agrícolas, pesqueras y artesanas. En el mismo grupo de adultos, el 25% había terminado estudios de pregrado y el 6% de grado.

La renta mensual expresada en pesos chilenos (CLP) manifestó una dispersión alta que osciló entre 30 000 CLP (aprox. 40 USD) y 2,5 millones de CLP (aprox. 3 500 USD). Los participantes de centros públicos tenían una renta mediana de 156 666 CLP (RIC: 100 000-300 250). La mayor dispersión de valores se observó en centros privados. En cuanto a la cobertura de seguro sanitario, la mayor parte de los participantes eran beneficiarios del Programa de Seguro Social de Salud público (PSSSP, FONASA) y solo el 32% constaban en el Sistema de Salud Privada (SSP, ISAPRE).

Diagnóstico audiológico y dispositivos de ayuda auditiva (DAA)

En la **figura 2** se presentan la distribución en la muestra de edades en el diagnóstico audiológico y el intervalo temporal desde el diagnóstico hasta el primer uso de un DAA. El diagnóstico audiológico se efectuó antes de los 5 años de edad en el 76,3% de los participantes de la población de la muestra. El 69% recibió el diagnóstico antes de los 3 años y la mitad de los participantes, antes de los 24,5 meses de edad (RIC: 12-53,3). Resulta notable que solo el 26,8% de los participantes haya sido diagnosticado durante el

Tabla 1: Estadística descriptiva de las variables sociodemográficas

Edad	Años
Edad, mediana (RIC)	14,5 (7,3-20,4)
Edad, media (desviación típica)	18,1 (15,4)
Nivel económico	Mediana en pesos CLP² (RIC)
Renta mensual [n =128/138]	222 500 (112 500-506 250)
Variables sociodemográficas	Número de participantes (%)
Sexo	
Mujer	70 (50,7)
Hombre	68 (49,3)
Región	
Valparaíso	60 (43,5)
O'Higgins	8 (5,8)
Araucanía	7 (5,1)
Metropolitana de Santiago	57 (41,3)
Otra	6 (4,2)
Nivel educativo actual [n = 106/138]	Actual [n = 106]
Adultos sin ningún título de educación formal	2 (1,9)
No escolarizados por debajo de los 4 años	5 (4,7)
Preescolar	20 (19)
Educación elemental (del primer al octavo grado)	48 (46)
Educación secundaria/técnica	17 (16)
Secundaria no terminada	1 (0,9)
Pregrado (estudiantes universitarios)	12 (11)
Grado (estudiantes de maestría y doctorandos)	1 (0,9)
Ocupación, total	[n = 131/138]
Estudiantes, total	100 (76,3)
– Educación general	41/98 (41,8)
– Escuela de educación general en programas de integración	31/98 (31,6)
– Educación especial (escuela para sordos)	26/98 (26,5)
Profesionales	11 (8,3)
Granjeros, ganaderos, pescadores	3 (2,2)
Jubilados	3 (2,2)
Directores	2 (1,5)
Amos de casa	2 (1,5)
Otra	10 (7,4)
Sistema de seguro de salud (SSS) [n = 130/138]	
Seguro social de salud público (FONASA)	86 (66)
Seguro de salud privado (ISAPRE)	42 (32)
Ningún seguro de salud	2 (1,5)
Inscrito en el Registro de Discapacidad Nacional (chileno), n (%) [n = 136/138]	
Sí	90 (66,1)
No	46 (33,8)
Hospital o centro participante, n (%)	
Hospital Barros Luco Trudeau (HBLT)	25 (18,1)
Hospital Clínico de la Universidad de Chile (HCUCH)	3 (2,2)
Colegio de Sordos Doctor Jorge Otte (INDESOR)	11 (8,0)
Clínica Las Condes (CLC)	36 (26,1)
Hospital Carlos Van Buren (HCVB) ⁷	24 (17,4)
Hospital Dr. Gustavo Fricke (HGF)	7 (5,1)
Centro de Atención Fonoaudiológica - Universidad de Valparaíso (CAFUV)	32 (23,2)

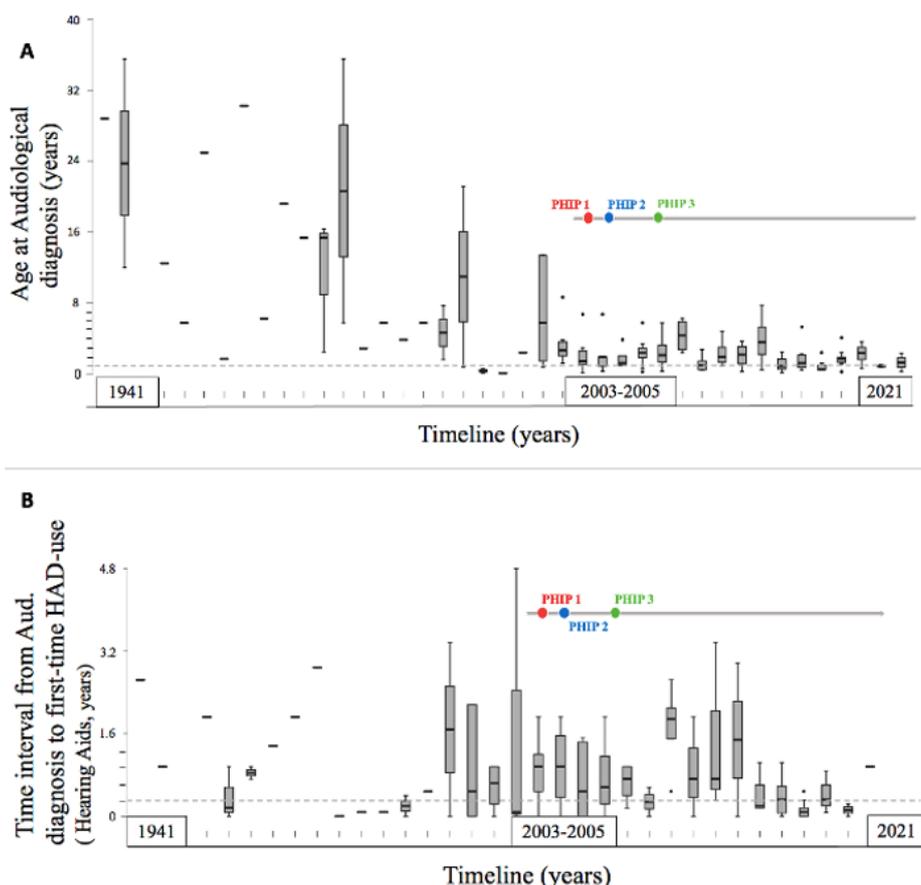


Figura 2. Edad en el diagnóstico audiológico y uso de DAA con el tiempo. A) Evolución de la edad en el diagnóstico audiológico con el tiempo. Diagrama de cajas de los valores medianos, rango intercuartílico, valores mínimos y máximos, $n = 138$. Línea de puntos de referencia: 1 año. B) Intervalo temporal desde la edad en el diagnóstico audiológico hasta la edad en el primer uso de DAA (audífono, AF; $n = 116$). Línea de puntos de referencia: 3 meses. Punto rojo: programa de seguro social de salud público 1 (PSSSP1); Programa Nacional de Implantes Cocleares del Ministerio de Salud. FONASA MINSAL. Punto azul: programa de seguro social de salud público 2 (PSSSP2); cobertura de la HNS para prematuros (GES 59, MINSAL). Punto verde: programa de seguro social de salud público 3 (PSSSP3); cobertura de la HNS para niños menores de 2 años (GES 77, MINSAL). Las líneas de puntos representan un valor arbitrario cercano al sugerido por entidades internacionales competentes para las variables descritas en A y B.

primer año de vida, de los cuales el 56,8% antes de los 6 meses. La edad en el diagnóstico audiológico disminuyó progresivamente tras la implementación del programa de seguro social de salud público 1 (PSSSP1) en 2003 (**figura 2A**).

En el subgrupo de participantes diagnosticados en el primer año, la mediana del intervalo temporal desde el diagnóstico audiológico hasta el primer uso de un DAA fue solo de 3 meses (RIC: 0-8,0). Se detectó una mayor dispersión en el intervalo temporal desde el primer uso de un DAA hasta el primer implante coclear, de modo que el valor mediano fue de 30 meses en la muestra completa (RIC: 10,0-87,0) y de 20,5 meses en el subgrupo de participantes diagnosticados en el primer año de vida (RIC: 12,5-52,5).

Asimismo, se observaron intervalos temporales más breves desde la edad en el diagnóstico audiológico hasta el primer uso de un DAA (audífonos, AF) tras la implantación del programa de seguro social de salud público 1 (PSSSP1) en 2003 (**figura 2B**).

Las variables clínicas principales recabadas en este grupo de participantes se resumen en la **tabla 2**. El diagnóstico audiológico más frecuente fue de HNS bilateral profunda. El perfil de curva audiométrica que se mostró más frecuente fue en pendiente descendente, seguida de la residual, en U y plana. La mayoría de los participantes presentaban audición simétrica izquierdo-derecho. En el 13,8% de los casos el inicio de la hipoacusia siguió una evolución progresiva.

Tabla 2. Variables audiológicas clínicas

Variable clínica	Frecuencia (%)	
	Oído derecho [n = 100/138]	Oído izquierdo [n = 99/138]
Curva audiométrica		
Pendiente descendente	39 (39)	41 (41,4)
Residual	22 (22)	21 (21,2)
En forma de U	12 (12)	14 (14,1)
Plana	12 (12)	14 (14,1)
Sordera total	5 (5)	2 (2,0)
Ascendente	2 (2)	3 (3,0)
Inclasificable	8 (8)	4 (4,0)
Dispositivos de ayuda auditiva totales en la muestra, n (%) [n = 217]	Oído derecho	Oído izquierdo
Ninguno	25 (18,1)	34 (24,6)
Audífono	63 (45,7)	73 (52,9)
Implante coclear	50 (36,2)	31 (22,5)
Simetría auditiva izquierdo-derecho, n (%) [n = 137/138]		
Simétrica	113 (82,5)	
Asimétrica	24 (17,5)	
Inicio de la hipoacusia, n (%)		
No progresiva	119 (86,2)	
Progresiva	19 (13,8)	
Financiamiento del DAA, n (%) [n = 209]		
Autofinanciado	59 (28,2)	
PSSSP <i>GES 77</i> : cobertura de la HNS en niños menores de 4 años	57 (27,2)	
PSSSPE: cobertura de la HNS en niños de edad escolar por el <i>JUNAEB</i>	57 (27,2)	
PSSSPE: <i>FONASA MINSAL</i>	24 (11,4)	
PSSSPE: <i>Ricarte Soto</i>	5 (2,4)	
Otra	7 (3,5)	

En usuarios de DAA unilateral, los implantes cocleares (IC) resultaron los más frecuentes (19/27) con una predominancia del oído derecho (OD). La adaptación de ayudas auditivas unilaterales se notificó con menor frecuencia (8/27). La adaptación bilateral se manifestó con más frecuencia (el 45%), mientras que los IC bilaterales solo los portaban el 11% de los participantes. La adaptación bimodal (IC con audífono) resultó frecuente (el 44%) con una predominancia de IC en el OD y audífono en el OI.

Los audífonos bilaterales (el 53%) se observaron principalmente en centros públicos (66/95), seguidos de la adaptación bimodal (el 44%). Solo dos participantes de centros públicos tenían IC bilaterales, ambos financiados por el PSSSP. Además, en los centros privados la solución auditiva bimodal apareció con frecuencia (el 44%), seguida de los audífonos bilaterales (el 27,5%) y los IC bilaterales (el 27,5%). La mayoría de los IC bilaterales se dieron en centros privados (el 80%), el 75% de los cuales fueron finan-

ciados por el PSSSP, y el 25% restante por sistemas privados o autofinanciación.

Los estudiantes fueron los usuarios más frecuentes de DAA bilaterales (el 83%) y casi todos estaban en educación preescolar, elemental o secundaria (el 82%). En el grupo de estudiantes con educación superior y de grado predominó el uso de DAA bilaterales (el 69%). La solución auditiva bimodal y los audífonos bilaterales se emplearon con mayor frecuencia en los participantes de la educación general (el 48% y el 41%, respectivamente) y en escuelas de enseñanza general con programas de integración (el 41% y el 51%, respectivamente). La frecuencia de usuarios de DAA bilaterales fue menor en la educación especial que en los sistemas generales (con o sin programas de integración), con ocho participantes que portaban audífonos bilaterales, seis con soluciones auditivas bimodales y dos con IC bilaterales. De un total de 217 DAA de la muestra, la mayoría fueron subvencionados por los PSSSP.

Pruebas audiológicas

De las 166 pruebas audiológicas recolectadas en la muestra, el 65,7% consistieron en audiometrías de tonos puros y el 34,3% en pruebas electrofisiológicas objetivas como los potenciales evocados auditivos del tronco cerebral (PEATC) con estímulos de chasquido (de tipo clic, el 23,5%) o estímulos de ráfagas de tonos (*tone burst*, el 6%) y los potenciales evocados auditi-

vos de estado estable (PEAEE, el 4,8%). Cabe destacar que el 50% de los participantes diagnosticados antes de los 3 años solo se sometieron a audiometrías de tonos puros y el 44% presentaba al menos una prueba electrofisiológica objetiva en la historia clínica. El resumen de los resultados se presenta en la **tabla 3**.

Tabla 3. Resumen de los resultados audiométricos

Umbral audiométrico	Número de observaciones	Oído derecho mediana (RIC)	Oído izquierdo mediana (RIC)
Audiometría de tonos puros [dB HL]			
Promedio de tonos puros (0,5, 1, 2, 4 kHz)	110	98,0 (69,5-110,8)	95,0 (68,0-110,0)
Potenciales evocados auditivos del tronco cerebral (PEATC) [dB nHL]			
Clic (chasquido)	39	110,0 (100,0-110,0)	110,0 (100,0-110,0)
Ráfaga de tonos (<i>tone burst</i>) de 0,5 kHz	9	110,0 (100,0-110,0)	110,0 (80,0-110,0)
Ráfaga de tonos (<i>tone burst</i>) de 1 kHz	4	110,0 (90,0-110,0)	110,0 (90,0-110,0)
Ráfaga de tonos (<i>tone burst</i>) de 2 kHz	4	110,0 (100,0-110,0)	110,0 (107,3-110,0)
Ráfaga de tonos (<i>tone burst</i>) de 4 kHz	4	110,0 (105,0-110,0)	110,0 (100,0-110,0)
Potenciales evocados auditivos de estado estable (PEAEE) [dB eHL]			
Tono portador de 0,5 kHz	10	72,5 (65,0-96,3)	77,5 (67,5-90,0)
Tono portador de 1 kHz	10	80,0 (70,0-90,0)	80,0 (75,0-95,0)
Tono portador de 2 kHz	10	87,5 (75,0-98,8)	87,5 (80,0-122,5)
Tono portador de 4 kHz	10	82,5 (66,3-100,0)	82,5 (75,0-98,8)

Discusión

Resultados principales

Los resultados de este estudio ofrecen una perspectiva general del perfil sociodemográfico y auditivo de las personas con HNS de causa genética probable, procedentes de dos de las áreas más densamente pobladas de Chile (López V. *et al.*, 2012, Rodríguez *et al.* 2003).

El perfil audiológico más frecuente en la muestra fue de HNS simétrica, profunda y bilateral con una curva de perfil descendente (**tabla 1** y tabla complementaria S2). Tres de los siete centros participantes eran de implante coclear, lo que podría haber influido en la severidad observada de la hipoacusia o en la curva audiométrica. Sin embargo, los cuatro centros que no eran de implantes, juntos aportaron más de un tercio de los participantes (el 39%) y se observó la misma distribución de diagnósticos audiológicos en estos centros. Si bien la alta variabilidad de las alteraciones genéticas asociadas a la hipoacusia dificulta correlacionar un fenotipo específico con una muta-

ción particular (Cabanillas Farpón y Cadiñanos Bañales, 2012, Sloan-Heggen *et al.*, 2016), la HNS grave o profunda, bilateral y simétrica se evidencian como las manifestaciones clínicas más dominantes asociadas a la sordera genética (Billings y Kenna, 1999; Cabanillas Farpón y Cadiñanos Bañales, 2012). Además, se conoce que la mayor parte de las mutaciones genéticas asociadas a la HNS (*GJB2*, *SLC26A4*, *CDH23*, *MYO15A*, *OTOF*, *TMC1* y otros) muestra un patrón hereditario autosómico recesivo (Mittal *et al.*, 2018). Asimismo, la presencia de mutaciones en el cromosoma X (p. ej., mutaciones en el gen *POU3F4* y mutaciones asociadas al síndrome de Alport) y las que afectan a los genes mitocondriales (p. ej., mutaciones en el gen *MT-RNR1*) también pueden explicar la presencia de hipoacusia. Dado que no se incluyó pacientes con fenotipos sindrómicos ni pacientes con antecedentes de exposición a antibióticos, resulta improbable que los participantes de este estudio sean portadores de dichos caracteres hereditarios. Asimismo, Martini *et al.* (1997) señalaron que las formas recesivas de la hipoacusia genética no sindrómica suelen

tener un patrón profundo, simétrico y no progresivo, mientras que las formas dominantes tienden a ser menos graves, con un inicio posnatal o progresivo. Por otro lado, también se ha publicado que la simetría puede constituir un patrón clave en la HNS hereditaria. Varios autores han reconocido la dificultad de clasificar formas recesivas de hipoacusia no sindrómica aplicando un criterio audiométrico, mientras que otros han sugerido que, tanto en la hipoacusia congénita como en la hereditaria de inicio prelocutivo rápido, el cuadro clínico fenotípico inicial más frecuente es la HNS con un patrón de curva de perfil descendente (Liu y Xu, 1994; Paparella et al., 1975).

La edad mediana en el diagnóstico audiológico en nuestro estudio fue de 24,5 meses (RIC: 12-53 meses), tardía en comparación con las recomendaciones internacionales que exhortan a no superar los 3 a 6 meses de edad a la hora de identificar la hipoacusia y de aplicar la intervención audiológica. Además, la edad indicada para el implante coclear es de aproximadamente 12 meses en lactantes con hipoacusia grave o profunda, incluidos los casos con neuropatía auditiva que evolucionan desfavorablemente con audífonos (Joint Committee on Infant Hearing, 2019). Los resultados presentados en el estudio pueden explicarse en parte por el tipo de inicio de la hipoacusia, dado que casi el 14% de los participantes tenía antecedentes de HNS progresiva. Retamal-Walter et al. (2020) apuntaron que un retraso en la confirmación diagnóstica también puede ser consecuencia de un escaso conocimiento sobre el diagnóstico e intervención auditiva temprana. Harrison et al. (2003) hallaron que en niños con HNS con causas no identificadas la edad de diagnóstico audiológico fue posterior a la de los que tenían causas identificadas, con una mediana de 25,0 meses, similar a lo observado en este estudio. La mayor edad en el diagnóstico observada en Chile en comparación con las recomendaciones internacionales puede deberse a la ausencia de un programa de detección sistemática universal o a la escasa disponibilidad de otorrinolaringólogos, lo que entorpece el proceso de obtener un diagnóstico durante los primeros meses de vida del lactante, y esto a su vez retrasa el acceso al tratamiento, a dispositivos de ayuda y a la rehabilitación auditiva. Todas estas demoras tienen repercusiones negativas en la adquisición de la lengua oral de los niños y niñas y en su desarrollo general (Asghari et al., 2017; Eskander et al., 2014; Instituto Nacional de Estadística de Chile, 2004). Detectamos que la edad mediana en

el momento del diagnóstico audiológico descendió bruscamente hasta aproximadamente los 12 meses, en dos centros participantes, que fueron pioneros en la implantación coclear y en la detección sistemática auditiva neonatal universal en Chile y llevan más de dos décadas de implementación de las recomendaciones internacionales en la materia en dicho país (Albertz et al., 2013). Estos hechos resaltan la necesidad de seguir las recomendaciones internacionales redactadas por organizaciones destacadas en el campo, para reducir la brecha en el acceso a la atención de la salud auditiva.

Por último, observamos que apenas el 44% de los participantes diagnosticados antes de los 3 años de edad disponían de pruebas audiológicas objetivas en la historia clínica. Este dato demuestra el incumplimiento de los requisitos del diagnóstico audiológico pediátrico, que estipulan la necesidad de contar con al menos una prueba objetiva, con mediciones con especificidad frecuencial como los PEATC con ráfagas (o salvas) de tonos (*tone burst*) o los PEAE (Gobierno de Chile-Ministerio de Salud, 2013; Joint Committee on Infant Hearing, 2019). Esta situación puede tener una explicación parcial en función de varios factores. En primer lugar, las pruebas objetivas como los PEATC y los PEAE son costosas en comparación con la audiometría de tonos puros y, por tanto, en los centros de salud pública el acceso a estos procedimientos es limitado. Asimismo, el 25% del grupo anterior recibió el diagnóstico antes del año 2000, cuando las políticas públicas de salud auditiva no se habían implantado en Chile y la evaluación auditiva pediátrica se ejecutaba fundamentalmente con pruebas subjetivas. Del mismo modo, en este estudio una pequeña proporción de participantes tenía antecedentes de hipoacusia progresiva. En algunos casos, la evaluación de la HNS no se llevó a cabo solo en el centro de atención principal, sino también en centros ajenos al sistema público; por lo tanto, es posible que algunos de los datos de los pacientes no se hayan incorporado a una historia clínica única. Igualmente, un importante número de centros de salud públicos en Chile aun dependen de historias clínicas en papel, un factor que restringe el intercambio de datos entre centros y en algunos casos conlleva la pérdida de información médica de los pacientes. Por consiguiente, hay una necesidad evidente de implementar un sistema de información integrado que permita a las personas con HNS acceder a un mejor sistema de salud auditiva.

Perspectivas futuras

Las ventajas de mejorar el diagnóstico etiológico de la hipoacusia son de sobra conocidas (Alford *et al.*, 2014; Gürtler *et al.*, 2017; Wiley *et al.*, 2011, Urbančič *et al.*, 2020). Por ejemplo, los pacientes reciben información sobre el pronóstico y la evolución de la hipoacusia, asesoramiento sobre las enfermedades concomitantes que pueden requerir la derivación a una atención específica y, en general, pueden planificar las exigencias de salud y educación futuras (Alford *et al.*, 2014). Hoy en día existe un amplio conjunto de datos que fundamentan las estrategias de pruebas genéticas para alcanzar este objetivo (Urbančič *et al.*, 2020). Se han utilizado extensamente baterías de pruebas de secuenciación genética y de genes asociados a la sordera para este fin (Tayoun *et al.*, 2016). Sin embargo, hasta la fecha la base de datos de genes NCBI Gene posee un registro de más de 200 genes y unas 1300 variantes asociadas a la HNS, y más de 100 genes asociados a la sordera no sindrómica (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene>); en consecuencia, la eficacia de estas técnicas para identificar la causa de la sordera resulta escasa. A pesar de ello, actualmente las técnicas de secuenciación exómica y hologenómica pueden analizar todos los genes y detectar cualquier variante patógena asociada a la hipoacusia (Retterer *et al.*, 2016), descifrando así la heterogeneidad genética de la sordera. El principal inconveniente de estos métodos de nueva generación reside en su alto coste.

En Chile, la ausencia de detección genética universal ha significado que muchos casos de HNS queden sin un diagnóstico etiológico, como ocurre con todos los participantes de este estudio, en quienes un origen genético de la hipoacusia solo puede presumirse. Incorporar las pruebas genéticas rápidas a las políticas públicas de detección sistemática universal mejoraría este contexto. Los expertos en este campo (Brownson *et al.*, 2009) creen que las nuevas políticas de salud solo pueden construirse con un conocimiento profundo de la población destinataria. Por consiguiente, caracterizar una población con hipoacusia presuntamente genética en Chile permitiría dirigir con más eficiencia y eficacia los recursos de atención de salud, definir posibles factores de riesgo e identificar posibles correlaciones entre variables. Estos factores, en conjunción con el desarrollo de medios de diagnóstico molecular que complementen y amplíen la cobertura de los programas de detección auditiva sistemática, permitirían implementar mejores estrategias para el diagnóstico, prevención y tratamiento y

reducir progresivamente las consecuencias de la hipoacusia en Chile. Por último, independientemente del método utilizado para mejorar la detección sistemática y el diagnóstico, los profesionales de la salud deben facilitar estrategias de asesoramiento genético. (Alford *et al.*, 2014; Cooke-Hubley y Maddalena, 2011).

Limitaciones

Si bien se excluyó de la muestra a todos los pacientes con antecedentes indicativos de causas ambientales, extragenéticas o sindrómicas, es posible que algunos participantes de este estudio presenten HNS de origen extragenético.

El tamaño muestral de esta investigación se redujo por las consecuencias de la pandemia de COVID-19 en la ejecución del estudio, dado que restringió la inclusión de nuevos posibles participantes y la recopilación de su información médica.

Este estudio tuvo un diseño puramente descriptivo. La mayoría de los participantes procedían de las regiones de Valparaíso y Metropolitana Santiago. Son necesarios nuevos estudios en el campo para abarcar una población más amplia de personas con HNS congénita, infantil, progresiva o de inicio tardío, aplicando métodos más complejos (p. ej., recolectar muestras biológicas) que pueden ofrecer respuestas a las preguntas que surjan.

Conclusiones

La información recabada en este estudio constituye el primer informe de las características sociodemográficas y clínicas de una población chilena con HNS de probable causa genética. El proceso de investigación demostró que las políticas públicas de salud auditiva han influido positivamente en la salud auditiva de Chile en las últimas décadas, y los datos obtenidos revelaron algunas restricciones al acceso eficaz y oportuno a los servicios de salud auditiva en Chile. En concreto, la edad en el diagnóstico audiológico de HNS de presuntas causas genéticas sigue muy alejada de los criterios internacionales, lo que pone de manifiesto que se necesita más investigación sobre los efectos a largo plazo de las políticas públicas de salud auditiva en Chile. Los datos sociodemográficos y clínicos presentados en este estudio aportarán un instrumento útil para la investigación de salud pública y la elaboración de políticas, no solo para la población chilena, sino también para otras comunidades latinoamericanas y otros países de rentas medias o altas.

Bibliografía

- Albertz, N., Cardemil, F., Rahal, M., Mansilla, F., Cárdenas, R., & Zitko, P. (2013). Programa de tamizaje universal e intervención precoz (PTUIP) en hipoacusia sensorineural bilateral congénita. Tarea pendiente desde la perspectiva de políticas públicas de salud en Chile. *Revista Médica de Chile*, 14(8), 1057-1063. <https://doi.org/10.4067/S0034-98872013000800013>
- Alford, R. L., Arnos, K. S., Fox, M., Lin, J. W., Palmer, C. G., Pandya, A., Rehm, H. L., Robin, N. H., Scott, D. A., & Yoshinaga-Itano, C. (2014). American college of medical genetics and genomics guideline for the clinical evaluation and etiologic diagnosis of hearing loss. *Genetics in Medicine*, 16(4), 347-355. <https://doi.org/10.1038/gim.2014.2>
- Angeli, S., Lin, X., & Liu, X. Z. (2012). Genetics of Hearing and Deafness. *Anatomical Record*, 295(11), 1812-1829. <https://doi.org/10.1002/ar.22579>
- Arancibia, S., Margarita, R., N, R., Farfán, R., Corina, A., P, M., Cifuentes, O., & Lucía. (2012). Frequency of the 35delG mutation of GJB2 (connexin 26) in a sample of deaf school children in Santiago. *Revista de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello*, 72(1), 7-14. <https://doi.org/10.4067/S0718-48162012000100002>
- Asghari, A., Farhadi, M., Daneshi, A., Khabazkhoob, M., Mohazzab-Torabi, S., Jalessi, M., & Emamjomeh, H. (2017). The Prevalence of Hearing Impairment by Age and Gender in a Population-based Study. *Iran J Public Health*, 46(9), 1237-1246. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29026790/>
- Berrettini, S., Ravecca, F., Sellari-Franceschini, S., Matteucci, F., Siciliano, G., & Ursino, F. (1999). Progressive sensorineural hearing loss in childhood. *Pediatric neurology*, 20(2), 130-136. [https://doi.org/10.1016/S0887-8994\(98\)00123-4](https://doi.org/10.1016/S0887-8994(98)00123-4)
- Billings, K. R., & Kenna, M. A. (1999). Causes of Pediatric Sensorineural Hearing Loss Yesterday and Today. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, 125, 517-521. <https://doi.org/10.1001/archotol.125.5.517>
- Brownson, R. C., Chiqui, J. F., & Stamatakis, K. A. (2009). Policy, Politics, and Collective Action; Understanding Evidence-Based Public Health Policy. *American Journal of Public Health*, 99(9), 1576-1583. <https://doi.org/10.2105/AJPH.2008.156224>
- Cabanillas Farpón, R., & Cadiñanos Bañales, J. (2012). Hipoacusias hereditarias: Asesoramiento genético. *Acta Otorrinolaringologica Espanola*, 63(3), 218-229. <https://doi.org/10.1016/j.otorri.2011.02.006>
- Chile, I. N. (2004). *Primer Estudio Nacional de la Discapacidad—Deficiencias Auditivas y Trastornos Severos de la Comunicación*. <https://n9.cl/pnohm>
- Cooke-Hubley, S., & Maddalena, V. (2011). Access to genetic testing and genetic counseling in vulnerable populations: The d/Deaf and hard of hearing population. *J. Community Genet*, 2, 117-125. <https://doi.org/10.1007/s12687-011-0047-z>
- de Chile - Ministerio de Salud., G. (2013). *Guía clínica AUGÉ, tratamiento de la Hipoacusia moderada en menores de 2 años*. <https://web.archive.org/web/20220423012748/https://www.minsal.cl/portal/url/item/de429df07a91ca3ce040010165017ea0.pdf>.
- Eskander, A., & Papsin, B. C. (2014). Screening infants for hearing impairment in Canada. *CMAJ : Canadian Medical Association journal = journal de l'Association medicale canadienne*, 186(14), 1048-1049. <https://doi.org/10.1503/cmaj.131685>
- Gürtler, N., Gysin, C., Schmid, N., Pieren, C., Vischer, M., Schumacher, S., Oppermann, P., Leuba, D., & Veraguth, D. (2017). Bilateral congenital deafness: What investigations should be performed? A qualitative descriptive review. *Swiss Med Wkly*, 147, 14416. <https://doi.org/10.4414/smw.2017.14416>
- Haile, L. M., Kamenov, K., Svitil Briant, P., Orji, A. U., Steinmetz, J. D., Abdoli, A., Abdollahi, M., Abu-Gharbieh, E., Afshin, A., Ahmed, H., Ahmed Rashid, T., Akalu, Y., Alahdab, F., Mashhour Alanezi, F., Alanzi, T. M., Hamad, H., Ali, L., Alipour, V., & Al-Raddadi, R. M. (2021). Hearing loss prevalence and years lived with disability, 1990-2019: Findings from the Global Burden of Disease Study 2019. *The Lancet*, 397(10278), 996-1009. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(21\)00516-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(21)00516-X).
- Harrison, M., Roush, J., & Wallace, J. (2003). Trends in Age of Identification and Intervention in Infants with Hearing Loss. *Ear and Hearing*, 24(1), 89-95. <https://doi.org/10.1097/01.AUD.0000051749.40991.1F>
- Herrera, V. (2010). Estudio de la población Sorda en Chile: Evolución histórica y perspectivas lingüísticas, educativas y sociales. *Revista Latinoamericana de Educación Inclusiva*, 4(1), 211-226. <http://repositoriocdpd.net:8080/handle/123456789/1916>
- Infant Hearing, T. J. C. (2019). Year 2019 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. *Journal of Early Hearing Detection and Intervention*, 4(2), 1-44. <https://doi.org/10.15142/fptk-b748>
- Kenna, M. A., Feldman, H. A., Neault, M. W., Frangulov, A., Wu, B. L., Fligor, B., & Rehm, H. L. (2010). Audiologic phenotype and progression in GJB2 (connexin 26) hearing loss. *Archives of Otolaryngology - Head and Neck Surgery*, 136(1), 81-87. <https://doi.org/10.1001/archoto.2009.202>
- Liu, X., & Xu, L. (1994). Nonsyndromic hearing loss: An analysis of audiograms. *Annals of Otolaryngology, Rhinology & Laryngology*, 103(6), 428-433. <https://doi.org/10.1177/000348949410300602>
- López, V., G., P., Y, A., Pittaluga, P., E., B., M, L., Godoy, B., C., Repetto, L., & G, M. (2012). Evaluación de mutaciones en los genes GJB2 y GJB6 en pacientes con sordera congénita identificados mediante screening neonatal. *Revista Chilena de Pediatría*, 83(2), 154-160. <https://doi.org/10.4067/S0370-41062012000200006>
- Martini, M., Milani, M., Rosignoli, M., Mazzoli, M., & Prosser, S. (1997). Audiometric Patterns of Genetic Non-syndromal Sensorineural Hearing Loss. *Audiology*, 36, 228-236. <https://doi.org/10.3109/00206099709071975>
- Mittal, R., Patel, A. P., Nguyen, D., Pan, D. R., Jhaveri, V. M., Rudman, J. R., Dharmaraja, A., Yan, D., Feng, Y., Chapagain, P., Lee, D. J., Blanton, S. H., & Liu, X. Z. (2018). Genetic basis of hearing loss in Spanish, Hispanic and Latino populations. *Gene*, 647, 297-305. <https://doi.org/10.1016/j.gene.2018.01.027>
- Organization, W. H. (2018). *Hearing loss is on the rise!* https://cdn.who.int/media/docs/default-source/documents/world-hearing-day-2018-infographic.pdf?sfvrsn=54ccef8d_12

- Paparella, M., Hanson, D., Rao, K., & Ulvestad, R. (1975). Genetic sensorineural deafness in adults. *Trans.Amer.Otol.Soc.*, 63, 116-129. <https://doi.org/10.1177/000348947508400404>
- Presidencia, M. S. G. (1999). *Sobre protección de la vida privada. Biblioteca del Congreso Nacional de Chile. Ley de Chile número 19.628.* <http://bcn.cl/2i3au>
- Retamal-Walter, F., Gómez-Lombardi, A., & Martínez-Zelaya, G. (2020). Conocimientos, conductas y toma de decisiones de médicos pediatras sobre hipoacusia infantil en tres hospitales del Servicio de Salud Viña del Mar-Quillota. *Rev. Otorrinolaringol. Cir. Cabeza Cuello*, 80(4), 477-487. <https://doi.org/10.4067/S0718-48162020000400477>
- Retterer, K., Juusola, J., Cho, M. T., Vitazka, P., Millan, F., Gibellini, F., Vertino-Bell, A., Smaoui, N., Neidich, J., Monaghan, K. G., McKnight, D., Bai, R., Suchy, S., Friedman, B., Tahiliani, J., Pineda-Alvarez, D., Richard, G., Brandt, T., Haverfield, E., & Bale, S. (2016). Clinical application of whole-exome sequencing across clinical indications. *Genetics in Medicine*, 18(7), 696-704. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.148>
- Rodríguez, J., Varela, T., Claps, D., Mires, L., Rodríguez, M., Tacla, O., Villalón, G., & Villalón, J. (2003). *Comisión Nacional del XVII Censo de población y vivienda.* <https://www.inec.cl/docs/default-source/centro-de-poblacion-y-vivienda/publicaciones-y-anuarios/2002/sintesis censal-2002.pdf>
- Sloan-Heggen, C. M., Bierer, A. O., Shearer, A. E., Kolbe, D. L., Nishimura, C. J., Frees, K. L., Ephraim, S. S., Shibata, S. B., Booth, K. T., Campbell, C. A., Ranum, P. T., Weaver, A. E., Black-Ziegelbein, E. A., Wang, D., Azaiez, H., & Smith, R. J. H. (2016). Comprehensive genetic testing in the clinical evaluation of 1119 patients with hearing loss. *Human Genetics*, 135(4), 441-450. <https://doi.org/10.1007/s00439-016-1648-8>
- Tayoun, A. N. A., Turki, S. H., Oza, A. M., Bowser, M. J., Hernandez, A. L., Funke, B. H., Rehm, H. L., & Amr, S. S. (2016). Improving hearing loss gene testing: A systematic review of gene evidence toward more efficient next-generation sequencing-based diagnostic testing and interpretation. *Genetics in Medicine*, 18(6), 545-553. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.141>
- Urbančič, N. B., Battelino, S., Tesovnik, T., & Podkrajšek, K. T. (2020). The importance of early genetic diagnostics of hearing loss in children. *Medicina*, 56(9), 471. <https://doi.org/10.3390/medicina56090471>
- Wiley, S., Arjmand, E., JareenMeinzen-Derr, & Dixon, M. (2011). Findings from multidisciplinary evaluation of children with permanent hearing loss. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 75(8), 1040-1044. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2011.05.019>

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no tienen ningún conflicto de intereses posible o existente como sigue: ninguna asociación con entidades comerciales que brindaron apoyo al trabajo que se informa en el manuscrito presentado, ninguna asociación financiera que involucre a la familia, ni otras asociaciones no financieras pertinentes.

Contribuciones de los autores

EC, JCM y AM: concepción del estudio, gestión de la financiación. EC: dirección del análisis de datos, redacción del original y adaptación al inglés antes de postulación. VO, AH y HS: obtención de datos de investigación cuando se precisó de un criterio o una contribución intelectual considerable, redacción, revisión y adaptación al inglés antes de la presentación. JCM: asesoramiento estadístico, análisis e interpretación de los datos de investigación. JH: asistencia en el estudio y recolección de datos. UZ, GR, GV y CP: facilitar acceso a los pacientes y las historias clínicas, revisión crítica del original.

Financiación

Este trabajo ha recibido apoyo financiero del Fondo Nacional de Investigación en Salud-ANID del Gobierno de Chile (FONIS/FONDEF SA1810194) otorgado a E. Cortese, J.C. Maass, H.A. Sánchez y A. Martínez, y también del Centro Interdisciplinario de Neurociencia de Valparaíso (Grant P09-022F) otorgado a A. D. Martínez y H. Sánchez.

Autorización ética y consentimiento para participar

Este estudio ha sido autorizado por el CEC-UV (Código de protocolo CEC184-18), el CEC-UChile (Código de protocolo 171-2018, Acto n.º 202) y por los Comités de Ética en Investigación (CEI) de los respectivos centros participantes. Todos los participantes firmaron un consentimiento informado por escrito. Toda la información recabada se conservó cumpliendo los reglamentos de protección de datos personales y la legislación chilena vigente, <http://bcn.cl/2i3au> (Ministerio Secretaría General de la Presidencia, 1999), y los principios expresados en la Declaración de Helsinki.

Declaración de disponibilidad de los datos

Los datos que respaldan los resultados de este estudio están disponibles previa solicitud a la autora, E. C. Los datos no se han puesto a disposición del público debido a restricciones éticas, ya que contienen información que puede comprometer la privacidad de los participantes en la investigación.

Agradecimientos

Agradecemos a Lorena Cabezas (FA; Universidad de Valparaíso y Hospital Carlos Van Buren) su apreciada colaboración con

la logística en la primera etapa de este estudio. También agradecemos a la Corporación Hipoacusia de Chile su contribución en cuanto al contacto con la población de personas con hipoacusia. Queremos dar las gracias también a la Dra. Chiayu Q. Chiu (Universidad de Valparaíso) por su ayuda en la revisión final y el asesoramiento lingüístico en inglés antes de la postulación.

Documentación complementaria

El material suplementario de este artículo se encuentra en <https://journal.auditio.com/auditio/e82/suppl>

Oficina Editorial

Corrección: Emma Goldsmith.

Traducción: Tomás Pérez Pazos.

Producción: Publicaciones Académicas.