



UNIVERSIDAD DE COSTA RICA

Investigaciones UCR han contribuido a tratar esta condición de sordera única en el mundo

Mutación genética provoca la pérdida de audición en niños y niñas: ¿es su hijo un candidato?

"Sordera de los Monge" se caracteriza por la pérdida paulatina de audición

28 FEB 2017 Salud



Esta condición de sordera es de carácter hereditario dominante, autosómica y no sindrómica. Hereditaria porque se trasmite de padres a hijos. Autosómica porque afecta

por igual a hombres y mujeres, y no sindrómica por la ausencia de otras alteraciones.
Laura Rodríguez Rodríguez

Zumbidos en el oído, molestia ante la presencia de ruidos fuertes, y la reducción en la capacidad para captar tonos graves, **son algunas de las señales que marcan el inicio de una condición genética única en el mundo y solo presente en Costa Rica: “La Sordera de los Monge”.**

Esta alteración, provocada por una mutación en el gen *Diaphanous*, hace que la persona experimente la pérdida paulatina de audición hasta que finalmente alcanza la condición de sordera.

La modificación en el genoma se caracteriza por provocar efectos que tardan en aparecer, no viene acompañada de otras alteraciones, y se manifiesta durante la primera etapa de la infancia, con señales más notorias entre los 9 y los 12 años de edad.

La Sordera de los Monge, como se le conoce clínicamente en el país, ha afectado a más de 100 personas en los últimos 40 años, es la única de su tipo en ser reconocida a nivel mundial, y fue identificada por primera vez en 1976 por un grupo de científicos de la [Escuela de Medicina](#) de la Universidad de Costa Rica (UCR) a cargo del Dr. Pedro León Azofeifa.

En 1999 los investigadores la dieron a conocer al mundo, y desde entonces la [Escuela de Tecnologías en Salud de la UCR](#) ha continuado aportando a su adecuado control y solución a través del diagnóstico oportuno, así como en programas de prevención realizados en conjunto con la Caja Costarricense del Seguro Social ([CCSS](#)), y en el aprovechamiento eficiente de dispositivos tecnológicos.



El Dr. Sánchez explicó que esta sordera es bilateral, neurosensorial, poslocutiva. Es decir, que afecta ambos oídos, el daño se ubica en las células ciliadas del oído interno, y poslocutiva porque se manifiesta después de la adquisición del lenguaje.

Laura Rodríguez Rodríguez

De acuerdo con el Dr. José Raúl Sánchez Cerdas, docente de la carrera de Audiología de la UCR, las investigaciones iniciales de 1976 revelaron que esta mutación es de causa hereditaria dominante, es decir, transferible de padres a hijos, y que afecta a algunas familias que se apellidan Loría, Monge, Quesada, Quirós, Astorga y Valverde en su mayoría originarias de la Ciudad de Cartago.

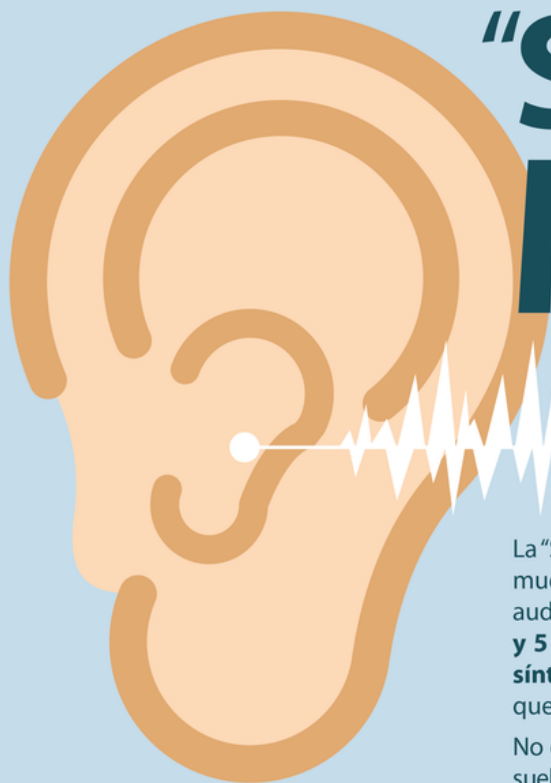
Sin embargo, el especialista afirmó que ahora se sabe que la variación genética puede afectar a cualquier persona sin importar el apellido, y que tiene una probabilidad del 50% de manifestarse en cada niño o niña, siempre y cuando alguno de sus progenitores presente la condición de sordera como resultado de esa mutación.

“El antepasado común que inició la alteración genética fue el teniente Felipe Monge Merino, quien llegó a Costa Rica cerca del año 1600, oriundo de Jeréz, España. La sordera se presenta de forma evolutiva y los afectados logran adquirir su lengua materna. Sin embargo, una vez que la sordera avanza en magnitud, el deterioro del lenguaje es franco y notorio” indicó Sánchez.

A esta mutación se le conoce científicamente por el nombre DFNA 1, es la primera que se registró en el Compendio Mundial de Enfermedades de Origen Genético, y a la fecha no se ha reportado otra similar.

Imagen interactiva. Posicione el cursor en el círculo que aparece en la base de los números para obtener la información.

¿Cómo detectar a tiempo la "Sordera de los Monge"?



La "Sordera de los Monge", a diferencia de otras variaciones genéticas que promueven la aparición de diversos tipos de sorderas desde el punto de vista audiológico, **inicia su daño durante la primera década de vida, entre los 4 y 5 años de edad aproximadamente, de manera silenciosa y sin ningún síntoma**, para manifestarse finalmente entre los 9 y 12 años cuando los signos que revelan su presencia son más evidentes.

No obstante, sus efectos no aparecen a la misma edad en todas las personas, y suele avanzar a distintas velocidades dependiendo del paciente.

Por lo tanto:



Esté atento a las siguientes alertas que puede presentar su hijo o hija

1 2



Revise la historia genealógica de su familia y realice exámenes audiométricos periódicos

1 2



UCR

Tratamientos disponibles

A pesar de que las personas que presentan la Sordera de los Monge comparten características similares en relación con esta condición, la solución difiere para cada caso.

Actualmente el país cuenta con dos tratamientos según las particularidades de cada individuo, que también funcionan para tratar otros tipos de sordera. El más utilizado son los audífonos, encargados de amplificar la señal, a fin de que el usuario escuche mejor diferentes ambientes acústicos.

El segundo es el implante coclear, considerado como uno de los adelantos médicos más importantes de los últimos 60 años, los cuales se instalan dentro del oído mediante un procedimiento quirúrgico. Hoy cerca de 400 costarricenses poseen este tipo de implante.

“Este tratamiento es el más idóneo para los portadores de la Sordera de los Monge, quienes son excelentes candidatos para este procedimiento. Hay más de 15 personas de estas familias que han recibido el implante con muy buenos resultados. Los dispositivos les ha permitido conservar el lenguaje, mejorar la comunicación, la calidad de vida, además de poder continuar con éxito la escolaridad y tener mayores oportunidades laborales”, concluyó el Dr. Sánchez.



[Jennifer Jiménez Córdoba](#)
Periodista Oficina de Divulgación e Información
jennifer.jimenezcordoba@ucr.ac.cr

Etiquetas: [sordera de los monge](#), [ninos y ninas](#), [enfermedad unica costa rica](#).