

aplasia coclear – cochlear aplasia

Authored by
memjavad

November 17, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *aplasia coclear – cochlear aplasia*. Spanish Psychological Databases.
Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=4898>

Aplasia Coclear

Primary Disciplinary Field(s): Otorrinolaringología, Genética Médica, Embriología Pediátrica

1. Definición y Clasificación Core

La aplasia coclear representa la malformación más grave y menos frecuente del oído interno, caracterizada por la ausencia total de desarrollo de la cóclea y, a menudo, de otras estructuras del laberinto membranoso. Este trastorno congénito resulta en una **sordera neurosensorial profunda** y bilateral en la mayoría de los casos, lo que impone desafíos significativos para la adquisición del lenguaje y la comunicación. Históricamente, la aplasia coclear pura se incluye dentro del espectro de la deformidad de Michel, un término amplio que describe la falta completa de desarrollo del oído interno, aunque clasificaciones modernas han refinado esta nomenclatura para distinguir grados específicos de malformación. La identificación precisa de la aplasia es fundamental, ya que sus implicaciones diagnósticas y terapéuticas difieren radicalmente de las hipoplasias cocleares o las cavidades comunes.

Desde una perspectiva clínica y radiológica, la aplasia coclear implica que el proceso embriológico que da lugar a la espiral coclear se detiene completamente antes de la tercera semana de gestación. Esto significa que no hay vestigio de la estructura ósea ni membranosa de la cóclea, y en su lugar, se observa una ausencia de la ventana redonda y, a menudo, del acueducto coclear. Es crucial diferenciar esta condición de la **hipoplasia coclear**, donde la cóclea está presente pero subdesarrollada, o de la cavidad común, donde la cóclea y el vestíbulo forman una única estructura quística indiferenciada. Esta distinción se realiza principalmente mediante técnicas avanzadas de neuroimagen, como la resonancia magnética (RM) y la tomografía computarizada (TC) de alta resolución, las cuales son esenciales para la planificación del manejo audiológico y quirúrgico.

La prevalencia de la aplasia coclear es baja en comparación con otras causas de sordera congénita, estimándose que representa menos del 1% de todas las malformaciones del oído interno. No obstante, su impacto es desproporcionadamente alto debido a la severidad de la pérdida auditiva. El diagnóstico temprano, idealmente en el periodo neonatal, permite iniciar intervenciones tempranas, aunque las opciones de tratamiento son limitadas debido a la ausencia física del órgano sensorial. La comprensión de la aplasia coclear requiere un enfoque multidisciplinario que abarca la embriología para entender el fallo del desarrollo, la genética para identificar las causas subyacentes, y la otorrinolaringología para gestionar las consecuencias funcionales.

2. Embriología del Oído Interno y Patogénesis

El desarrollo normal del oído interno es un proceso exquisitamente orquestado que comienza alrededor de la tercera semana de gestación con la formación de la **placa ótica**, un engrosamiento del ectodermo superficial adyacente al rombencéfalo. Esta placa se invagina rápidamente para formar la foseta ótica, que luego se cierra para crear la vesícula ótica (otocisto) alrededor de la cuarta semana. La vesícula ótica es el precursor de todo el laberinto membranoso. Es precisamente durante las semanas 4 a 5 de gestación cuando ocurre la diferenciación crítica que da lugar a la cóclea. Una evaginación de la parte ventral de la vesícula ótica comienza a crecer y enrollarse, completando sus 2.5 vueltas características hacia la octava o novena semana, proceso que culmina con la formación del órgano de Corti y el desarrollo del laberinto óseo circundante.

La patogénesis de la aplasia coclear se centra en un fallo catastrófico y temprano en la inducción o diferenciación de la vesícula ótica ventral, lo que resulta en la ausencia completa de la porción coclear. Este fallo debe ocurrir antes de que comience la espiralización, presumiblemente entre la tercera y quinta semana embrionaria. Si el insulto ocurre más tarde, podría resultar en una hipoplasia (cóclea pequeña) o una cavidad común (fusión incompleta), pero no en una aplasia total. La naturaleza de la aplasia sugiere una interrupción fundamental en las vías de señalización molecular que controlan la migración celular y la morfogénesis del otocisto. Se cree que factores genéticos o teratógenos ambientales actúan en este momento crítico, alterando la expresión de genes clave como **FGF3** o **PAX2**, esenciales para la formación inicial del oído interno.

Es importante destacar que la aplasia coclear a menudo se asocia con el fallo de otras estructuras del oído interno, aunque el grado de afectación puede variar. En el caso de la clásica deformidad de Michel, hay una aplasia completa tanto de la cóclea como del vestíbulo y los canales semicirculares. Sin embargo, en algunas variantes de aplasia coclear, las estructuras vestibulares (responsables del equilibrio) pueden estar presentes, aunque malformadas. El conocimiento de esta línea temporal embriológica es vital para los genetistas y radiólogos, ya que la identificación del momento exacto del fallo del desarrollo ayuda a acotar las posibles causas etiológicas y a predecir la coexistencia de otras malformaciones craneofaciales o sistémicas, dado que los genes que controlan el desarrollo del oído a menudo también regulan el desarrollo de otros órganos.

3. Etiología y Factores Genéticos

La etiología de la aplasia coclear es predominantemente de origen genético, aunque el patrón exacto de herencia y los genes específicos implicados son altamente heterogéneos y, en muchos casos, aún no están completamente dilucidados. La aplasia puede presentarse como una condición aislada (sordera no sindrómica) o, más comúnmente, como parte de un síndrome complejo (sordera sindrómica). Cuando es no sindrómica, puede estar relacionada con mutaciones en genes que tienen un papel fundamental y temprano en la morfogénesis del oído. Sin embargo, debido a la severidad del defecto (un fallo en el desarrollo inicial), la aplasia pura a

menudo se relaciona con grandes deleciones cromosómicas o mutaciones en genes de control maestro que afectan múltiples sistemas.

Entre los síndromes asociados que pueden incluir la aplasia coclear se encuentran el **Síndrome de CHARGE** (caracterizado por coloboma, defectos cardíacos, atresia de coanas, retraso del crecimiento, anomalías genitales y del oído), donde las malformaciones del oído interno son frecuentes y a menudo graves. Otros síndromes, como el Síndrome de Treacher Collins o la talidomida embriopatía (aunque esta última es de origen teratogénico y no genético), también pueden presentar malformaciones severas del oído interno. La investigación genética ha identificado que las mutaciones en genes reguladores del desarrollo, como los factores de transcripción o las proteínas de señalización celular, son los principales culpables. La naturaleza esporádica de muchos casos de aplasia sugiere que las mutaciones de novo o las interacciones complejas gen-ambiente pueden desempeñar un papel significativo.

El estudio genético es una parte integral del manejo diagnóstico, ya que identificar la causa subyacente puede informar el pronóstico y el riesgo de recurrencia en futuros embarazos. Si bien mutaciones comunes en la sordera, como las del gen **GJB2**, generalmente causan pérdida auditiva sin malformación estructural, la aplasia coclear requiere la investigación de genes que controlan la estructura física del oído. La complejidad radica en que el fallo embriológico temprano puede ser el resultado de múltiples vías genéticas que convergen en el mismo fenotipo grave. Por lo tanto, el uso de paneles genéticos de secuenciación de nueva generación (NGS) se ha vuelto esencial para intentar identificar la base molecular en estos pacientes, proporcionando un asesoramiento genético preciso a las familias afectadas.

4. Manifestaciones Clínicas y Diagnóstico

La manifestación clínica cardinal de la aplasia coclear es la presencia de **sordera neurosensorial profunda bilateral** desde el nacimiento. Dado que la cóclea, el órgano sensorial primario de la audición, está ausente, la capacidad de percibir el sonido a través de la vía aérea u ósea está severamente comprometida o inexistente. Esta condición se detecta rutinariamente a través de programas de cribado auditivo neonatal universal, donde los bebés fallan consistentemente en las pruebas de emisiones otoacústicas (EOA) y en los potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEATC) incluso a intensidades elevadas. La identificación temprana es crítica, ya que el retraso en la intervención impacta directamente en el desarrollo del lenguaje y la cognición.

El diagnóstico definitivo de la aplasia coclear se basa en la **neuroimagen**. La Tomografía Computarizada (TC) de alta resolución proporciona una excelente visualización de las estructuras óseas y es crucial para confirmar la ausencia del laberinto óseo coclear. Una TC mostrará la ausencia de la espiral coclear, la fosa coclear y, a menudo, la ausencia o malformación de los canales semicirculares y el vestíbulo. La Resonancia Magnética (RM), por su parte, es

indispensable para evaluar el estado del nervio coclear y las estructuras del tronco encefálico. En la aplasia coclear pura, la RM a menudo revela la ausencia o hipoplasia severa del nervio coclear (nervio auditivo), lo cual es una información pronóstica vital, ya que la presencia de un nervio auditivo funcional es un requisito indispensable para el éxito de cualquier dispositivo auditivo implantable.

Además de la pérdida auditiva, los pacientes con aplasia coclear pueden experimentar síntomas vestibulares si las estructuras del equilibrio (canales semicirculares) también están afectadas, lo cual es común en la deformidad de Michel. Esto puede manifestarse como retraso en la adquisición de hitos motores gruesos, como sentarse o caminar, aunque el sistema nervioso central a menudo compensa la pérdida vestibular. El proceso diagnóstico es complejo y requiere la colaboración de audiólogos, radiólogos pediátricos, genetistas y otorrinolaringólogos para interpretar correctamente los hallazgos audiológicos y de imagen. La confirmación de la aplasia coclear establece un pronóstico audiológico muy reservado y dirige inmediatamente al equipo médico hacia opciones de tratamiento alternativas a los implantes cocleares convencionales.

5. Clasificación Radiológica (Clasificación de Sennaroglu)

Para estandarizar el diagnóstico y guiar las decisiones terapéuticas, las malformaciones cocleares se clasifican utilizando sistemas radiológicos. La clasificación más aceptada y utilizada en la práctica clínica moderna es la propuesta por Sennaroglu, que divide las malformaciones cocleares en tipos basados en el grado de desarrollo de la estructura. La **Aplasia Coclear**, en el contexto de esta clasificación, representa la forma más extrema. Sennaroglu clasifica las malformaciones de la cóclea desde el Tipo I (Aplasia Coclear) hasta el Tipo IV (Hipoplasia Coclear Severa con una vuelta y media). Esta clasificación es crucial porque determina si un paciente es candidato para un implante coclear.

Tipo I: Aplasia Coclear (Deformidad de Michel): Ausencia completa de la cóclea. No hay desarrollo de la espiral coclear. Esta condición es incompatible con un implante coclear estándar.

Tipo II: Hipoplasia Coclear Severa: La cóclea está presente pero solo tiene una vuelta o menos.

Tipo III: Cavidad Común (Common Cavity): La cóclea y el vestíbulo están fusionados en una única cavidad quística.

Tipo IV: Hipoplasia Coclear con 1.5 a 2.0 Vueltas: Malformación menos severa, a menudo compatible con implantación coclear.

La identificación radiológica de la aplasia coclear (Tipo I) mediante TC y RM es un paso definitivo en el manejo. La TC confirma la ausencia de la estructura ósea coclear. La RM, por otro lado, evalúa el laberinto membranoso y la presencia del nervio coclear. Si la RM confirma la ausencia o atrofia del nervio coclear, el pronóstico es extremadamente pobre y las opciones de rehabilitación se limitan a dispositivos que estimulan directamente el tronco encefálico. La precisión de la

imagenología no solo clasifica la malformación, sino que también detecta anomalías asociadas, como la dilatación del acueducto vestibular o malformaciones del conducto auditivo interno, que a menudo coexisten y complican el abordaje quirúrgico.

La importancia de la clasificación de Sennaroglu radica en su capacidad para predecir el resultado de la implantación coclear. Mientras que las malformaciones Tipo III y IV a menudo son tratables con implantes cocleares modificados, la aplasia coclear Tipo I es una contraindicación absoluta para la implantación coclear convencional. La ausencia de la estructura helicoidal impide la inserción del electrodo y, fundamentalmente, la ausencia de células ciliadas funcionales y del ganglio espiral significa que no hay tejido neural periférico para estimular. Por lo tanto, esta clasificación dirige la atención hacia estrategias de estimulación central, como el **Implante Auditivo de Tronco Encefálico (ABI)**, si el nervio coclear está ausente o severamente hipoplásico.

6. Opciones de Tratamiento e Implicaciones Quirúrgicas

El manejo de la aplasia coclear es uno de los mayores desafíos en la otología pediátrica, ya que la ausencia del órgano sensorial primario limita severamente las opciones de rehabilitación auditiva. A diferencia de otras formas de sordera profunda, los **implantes cocleares (IC)** son ineficaces y están contraindicados en casos de aplasia coclear verdadera, ya que no hay cóclea ni tejido neural periférico que pueda ser estimulado por el dispositivo. Por lo tanto, el tratamiento se centra en la estimulación directa de las vías auditivas centrales o en el uso de métodos alternativos de comunicación.

La principal alternativa quirúrgica para pacientes con aplasia coclear y una vía auditiva central intacta es el **Implante Auditivo de Tronco Encefálico (ABI)**. El ABI se implanta directamente en los núcleos cocleares del tronco encefálico, evitando la necesidad de un nervio coclear periférico funcional. Esta cirugía es compleja, neuroquirúrgica, y se realiza bajo la supervisión de un equipo multidisciplinario. Aunque el ABI proporciona la percepción de sonido, la calidad de la audición y la discriminación del habla logradas con el ABI suelen ser inferiores a las que se obtienen con un IC en un oído interno normal. El éxito del ABI depende crucialmente de la plasticidad cerebral del niño y de una intensa terapia de rehabilitación postoperatoria.

Para aquellos casos en los que no es posible la implantación (ya sea por contraindicaciones médicas o por la ausencia de vías centrales adecuadas), las opciones se centran en el uso de dispositivos de conducción ósea, como los **dispositivos anclados al hueso (BAHA/Osia)**, aunque estos solo son útiles si hay una pérdida auditiva conductiva o mixta coexistente, lo cual es menos común que la pérdida puramente neurosensorial. Más importante aún, la rehabilitación se basa en la comunicación total, incluyendo el aprendizaje de la **Lengua de Señas**, y el uso de ayudas visuales y táctiles. El objetivo primordial es garantizar que el niño adquiera un sistema de

comunicación funcional lo antes posible para evitar el aislamiento social y el retraso cognitivo asociado a la privación auditiva.

7. Pronóstico y Calidad de Vida

El pronóstico audiológico para la aplasia coclear es significativamente más cauteloso que para otras malformaciones cocleares. Incluso con las intervenciones más avanzadas, como el Implante Auditivo de Tronco Encefálico, la adquisición del lenguaje oral suele ser un desafío arduo y lento. El éxito se mide no solo por la detección de sonido, sino por la capacidad del niño para utilizar la información auditiva para el desarrollo del habla. Los pacientes que reciben un ABI a una edad temprana y se someten a una rehabilitación intensiva y continua tienen las mejores posibilidades de desarrollar un habla inteligible y participar en entornos educativos convencionales, aunque a menudo requieren apoyo adicional.

La calidad de vida de los individuos con aplasia coclear está intrínsecamente ligada al apoyo familiar, la intervención educativa temprana y el acceso a tecnologías de asistencia. La intervención temprana no se limita a la implantación, sino que incluye la logopedia intensiva y la educación bilingüe-bicultural (lengua de señas y oralismo). La identificación de la aplasia también tiene implicaciones psicológicas para la familia, que requiere un asesoramiento genético y psicológico continuo para manejar las expectativas y los desafíos a largo plazo asociados con la sordera profunda y potencialmente sindrómica.

En conclusión, la aplasia coclear es una condición rara pero devastadora que requiere un diagnóstico preciso basado en la neuroimagen para diferenciarla de otras malformaciones cocleares tratables con implantes estándar. Si bien la ausencia del órgano sensorial impone limitaciones tecnológicas, los avances en la estimulación central y los programas de intervención temprana ofrecen vías para que estos pacientes desarrollen habilidades comunicativas y logren una integración exitosa en la sociedad. El futuro de su tratamiento probablemente resida en el avance de la medicina regenerativa y la terapia génica, aunque estas soluciones aún se encuentran en etapas experimentales.

Lecturas Adicionales

[Aplasia - Wikipedia](#)

[Cochlear Aplasia: Clinical and Radiological Features and Treatment Options \(Sennaroglu Classification\)](#)

[Embryology of the Ear \(Development of the Inner Ear\)](#)

[Implante Auditivo de Tronco Encefálico \(ABI\)](#)