



**Título:** “Prevalencia de pacientes portadores del síndrome de hipoacusia-infertilidad en el Instituto Nacional de Salud del Niño de Breña 2015-2022”

**Autores:**

Kevin B. Avilés (ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5713-1568>)

Luana C. Ventura (ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7606-763X>)

Hugo H. Abarca (ORCID: <http://orcid.org/0000-00020276-2557>)

**Filiación:**

Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima, Perú.

Universidad Científica del Sur. Lima, Perú.

**Financiamiento:** autofinanciada.

**Conflictos de interés:** No existe conflictos de interés.

**Correspondencia:**

Luana Carolina Ventura Cuellar.

DIRECCIÓN: Jr. Soldado Francisco La Rosa Mz. A Lote 2 Urb. El Pino.

TELÉFONO: 987594089.

CORREO: [100027738@cientifica.edu.pe](mailto:100027738@cientifica.edu.pe)

Lima – Perú

2023

## RESUMEN

**Introducción.** La mayoría de las personas son portadoras de variantes patogénicas asociadas a enfermedades recesivas autosómicas. La hipoacusia pre-lingual tiene una frecuencia de 1-2/1000 recién nacidos vivos, la cual tiene una heterogeneidad genética, teniendo como una de sus causas las variantes en el número de copias (CNVs) en homocigosis que compromete a los genes *CATSPER2* y *STRC*, asociándose adicionalmente a infertilidad masculina (síndrome de hipoacusia e infertilidad). **Objetivo.** Determinar la frecuencia de presentación de portadores del SHI en pacientes atendidos en el servicio de genética del Instituto Nacional de Salud del Niño- Breña, en el periodo 2015-2022. **Material y métodos.** Estudio descriptivo-transversal, donde se evaluó las historias clínicas y los resultados de aquellos pacientes que se realizaron el análisis cromosómico por micromatrices en el Instituto Nacional de Salud del Niño entre los años 2015-2022. Se incluyeron a todos los pacientes con CNVs que comprometían a los genes *CATSPER2* o *STRC*, y se determinó la frecuencia de portadores y afectados mediante la Ley de Hardy-Weinberg a nivel de departamentos, regiones naturales y nivel socioeconómico en Perú. Se calculó sus proporciones y sus correspondientes intervalos de confianza, las diferencias de las frecuencias relativas se realizó mediante la prueba de chi cuadrado con bondad de ajuste. **Resultados.** De 2142 pacientes incluidos, se encontró que 35 cumplían los criterios de inclusión, y se estimó que en Perú alrededor de 367 364 y 57 442 eran portadores y padecían del síndrome de hipoacusia-infertilidad. **Conclusiones.** La proporción de portadores es similar según otros estudios poblacionales; además existen departamentos en Perú y aquellas asociadas a mayor pobreza con una mayor frecuencia de portadores.

**Palabras claves:** CATSPER2, STRC, chromosome 15, male infertility, deafness-infertility syndrome (Fuente: MeSH)

## ABSTRACT

**Introduction.** Most people carry pathogenic variants associated with autosomal recessive diseases. Pre-lingual hypoacusis has a frequency of 1-2/1000 live newborns, which has a genetic heterogeneity, having as one of its causes the copy number variants (CNVs) in homozygosis involving *CATSPER2* and *STRC* genes, being additionally associated to male infertility (hypoacusis and infertility syndrome). **Objective.** To determine the frequency of presentation of SHI carriers in patients seen in the genetics service of the Instituto Nacional de Salud del Niño- Breña, in the period 2015-2022. **Material and methods.** Descriptive-transversal study, where the clinical histories and results of those patients who underwent chromosomal analysis by microarrays at the Instituto Nacional del Niño between the years 2015-2022 were evaluated. All patients with CNVs involving *CATSPER2* or *STRC* genes were included, and the frequency of carriers and affected was determined using the Hardy-Weinberg Law at the level of departments, natural regions and socioeconomic level in Peru. Their proportions and corresponding confidence intervals were calculated, and the differences in relative frequencies were calculated using the chi-square test with goodness-of-fit. **Results.** Of 2142 patients included, 35 were found to meet the inclusion criteria, and it was estimated that in Peru about 367 364 and 57 442 were carriers and suffered from hypoacusis-infertility syndrome. **Conclusions.** The proportion of carriers is similar according to other population studies; in addition, there are departments in Peru and those associated with greater poverty with a higher frequency of carriers.

Keywords: CATSPER2, STRC, chromosome 15, male infertility, deafness-infertility síndrome, CNV, chromosome anomalies