

Perda Auditiva Sensorineural em Crianças

Emily Z. Stucken e Anil K. Lalwani

Introdução

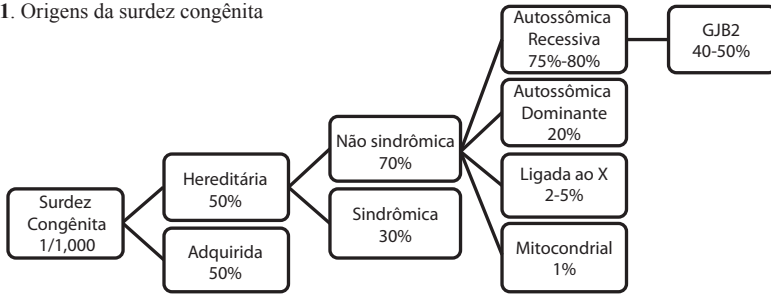
A perda auditiva sensorineural (PASN) tem uma prevalência estimada de 1 a 3 por 1 000 recém-nascidos.^{1,2} A perda auditiva congênita pode variar de moderada a profunda e tem um impacto crítico sobre a fala e o desenvolvimento de linguagem de uma criança. O primeiro objetivo na abordagem da PASN pediátrica é a detecção precoce. Esta, inspirou o desenvolvimento dos programas de triagem auditiva universal nos Estados Unidos e em muitos outros países. Uma vez detectada a perda auditiva, exames cuidadosos são realizados para determinar a etiologia. Com as melhorias no entendimento e na tecnologia, podemos agora identificar muitas causas de perda auditiva. Determinar um diagnóstico específico permite que o médico estabeleça um prognóstico, procure problemas médicos concomitantes e dê informações à família do paciente a respeito da probabilidade, no futuro, de perda auditiva em outros membros da família. A meta final da detecção precoce é a intervenção rápida através da amplificação e, em alguns casos, do implante coclear. Foi demonstrado que a amplificação precoce afeta de forma positiva o desenvolvimento expressivo e receptivo da linguagem.

Classificação e etiologia

A PASN pediátrica pode ser hereditária ou adquirida, sendo que cerca da metade é hereditária e as demais são adquiridas. As formas hereditárias podem estar associadas a síndromes ou podem ser não síndrômicas. Podem ser hereditárias autossômicas recessivas, autossômicas dominantes, ligadas ao X ou por transmissão mitocondrial, ou podem não seguir um padrão mendeliano de hereditariedade. A PASN adquirida pode estar associada a diversas condições como infecção perinatal por microorganismos TORCH (**t**oxoplasmose, **r**ubéola, **c**itomegalovírus e **v**írus **h**erpes simplex), hiperbilirrubinemia, meningite, administração de medicamentos ototóxicos como a gentamicina, prematuridade, baixo peso ao nascer e escores baixos no Apgar.¹

A perda auditiva hereditária está associada a uma síndrome em 30% dos casos e é não síndrômica nos demais 70%. Aproximadamente 75-80% da perda auditiva não síndrômica é hereditária de forma autossômica recessiva e os outros 20% de forma autossômica dominante, com um pequeno componente sendo atribuído a padrões de hereditariedade ligados ao X e mitocondrial¹ (**Figura 1**).

Estima-se que nos 40-50% dos casos de perda auditiva congênita, recessiva, não síndrômica, que ocorrem nos Estados Unidos, Europa, Austrália e Israel podem ser atribuídos a uma mutação no gene GJB2 (*Gap Junction* Beta 2), que codifica a proteína conexina 26, uma proteína que forma um componente dos canais de íon nas junções intercelulares.³ As causas síndrômicas da perda auditiva congênita são descritas na **Tabela 1**.

Figura 1. Origens da surdez congênita


Detecção

Nos Estados Unidos, os programas de triagem auditiva neonatal universal (TANU) são atualmente utilizados nos 50 estados. No restante do mundo, a triagem auditiva de lactentes continua pouco uniforme. As diretrizes atuais recomendam que todos os lactentes sejam submetidos a um teste de triagem auditiva durante o primeiro mês após o nascimento. Tanto os testes de emissão otoacústica (EOA) como o teste de audiometria de tronco cerebral (BERA) são métodos de triagem auditiva, aceitos para lactentes em berçários para crianças saudáveis, e ambos podem detectar a perda auditiva de 40dB ou maior. Contudo, as duas modalidades podem ser afetadas por disfunção da orelha média ou externa e os testes de EOA não podem detectar os casos de neuropatia/dissincronia auditiva. Os lactentes que permanecem em unidade de terapia intensiva (UTI) neonatal devem ser submetidos a um teste de BERA devido à incidência maior de neuropatia/falta de sincronia auditiva nesta população de pacientes⁷ Os parâmetros do teste de triagem devem ser estabelecidos para maximizar a sensibilidade sem que haja um número excessivo de falsos positivos, e centros diferentes podem ter padrões diferentes para a realização do teste. Norton *et al* avaliaram o desempenho dos testes EOA e BERA em neonatos em comparação com o padrão ouro, a audiometria de reforço visual. Verificaram que a sensibilidade do teste EOA é de 80% para a perda auditiva moderada e 98% para a perda auditiva profunda. A sensibilidade do teste de BERA foi de 84%.^{8,9} White *et al* examinaram um programa de triagem com dois estágios usando o teste de EOA seguido pelo BERA automatizado caso a EOA tivesse falhado, e o resultado foi que 23% dos lactentes com perda auditiva permanente com a idade de 8-12 meses teriam sido aprovados pelo teste do BERA automatizado.¹⁰ Os resultados dos testes de triagem também podem ser afetados por fatores perinatais como o método do parto, uma vez que análise univariada e multivariada mostrou que os bebês nascidos por cesárea têm um aumento da taxa de falha na EOA em comparação com os nascidos por parto normal.¹¹

Os lactentes que não passaram no teste de triagem inicial devem ser submetidos a uma avaliação clínica e audiológica completa nos três primeiros meses após o nascimento. Qualquer lactente com perda auditiva permanente confirmada deveria ter acesso a amplificação e serviços de intervenção precoce aos seis meses de idade, uma vez que foi demonstrado que as crianças que tiveram intervenção com esta idade têm melhores escores de linguagem do que as crianças cuja perda auditiva foi identificada depois dos seis meses de idade.¹²

Tabela 1. Síndromes comuns que envolvem perda auditiva^{1,3-6}

Hereditariedade	Síndrome	Características clínicas	Gene
Autossômica dominante	Síndrome de Waardenberg Tipo 1	PASN, distopia <i>canthorum</i> , heterocromia da íris, mecha branca frontal	<i>PAX3</i>
	Tipo 2	PASN, heterocromia da íris, mecha branca frontal	<i>MITF</i> , <i>SNAI2</i> <i>PAX3</i>
	Tipo 3	PASN, distopia <i>canthorum</i> , heterocromia da íris, mecha branca frontal, hipoplasia/contratura dos membros superiores	
	Tipo 4	Síndrome de Waardenberg com doença de Hirschprung	
Autossômica recessiva		<i>EDN3</i> , <i>EDNRB</i> , <i>SOX10</i>	
Autossômica dominante	Síndrome de Treacher-Collins	PAC, hipoplasia maxilar e mandibular, cantos dos olhos anormais, colobomas oculares, atresia de coanas	<i>TCOF</i>
Autossômica dominante	Síndrome Branquio-Oto-Renal	PAM, PAC ou PASN, apêndices/fistulas pré-auriculares, fistulas cervicais, displasia renal	<i>EYA1</i>
Autossômica dominante	Neurofibromatose Tipo II	PASN, neuromas acústicos bilaterais, manchas “café com leite”, catarata subcapsular	<i>NF2</i>
Autossômica dominante	Síndrome de Stickler	PASN ou PAM, fenda palatina, micrognatia, miopia, catarata, descolamento de retina, membros longos	<i>COL2A1</i> , <i>COL11A2</i>
Autossômica dominante	Síndrome de Crouzon	PAC, craniossinostose, hipoplasia maxilar, órbitas rasas, proptose ocular	
Autossômica dominante	Síndrome de Alpert	PAC, craniossinostose, sindactilia e sinostose de mãos e pés, hipoplasia do terço medial da face, hipertelorismo, retardo mental	
Autossômica dominante	Osteogênese imperfeita	PAC, PASN ou PAM, esclera azulada, hiperelasticidade de articulações e ligamentos, fragilidade óssea aumentada	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>
Autossômica recessiva	Síndrome de Pendred	PASN, bócio tireoidiano. Associada à dilatação do aqueduto vestibular e hipoplasia coclear	<i>SLC26A4</i>
Autossômica recessiva	Síndrome de Usher Tipo 1	PASN grave, profunda, disfunção vestibular, retinite pigmentosa precoce	<i>MYO7A</i> , <i>USH1A</i> , <i>USH1C</i> <i>USH2A</i> , <i>USH2B</i> , <i>USH2C</i> <i>USH3</i>
	Tipo 2	PASN de moderada a grave, retinite pigmentosa na 3ª-4ª década de vida	
	Tipo 3	PASN progressiva, disfunção vestibular variável, retinite pigmentosa variável	
Autossômica recessiva	Síndrome de Jervell e Lange-Nielsen	PASN, intervalo Q-T prolongado, síncope	<i>KVLQT1</i> , <i>KCNE1</i>
Autossômica recessiva	Doença de Refsum	PASN pós-lingual, retinite pigmentosa, neuropatia periférica, ataxia cerebelar, nível de proteína elevado no líquido	<i>PHYH</i> , <i>PEX7</i>
Ligada ao X	Síndrome de Alport	PASN, nefrite, hematuria, alterações oculares	<i>COL4A5</i>
Ligada ao X	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	PASN, distonia progressiva, espasticidade, disfagia, atrofia óptica	<i>TIMM8A</i>
Ligada ao X	Síndrome Otopalatodigital	PAC, hipertelorismo, anomalias craniofaciais, fenda palatina, displasia óssea	
Ligada ao X	Síndrome de Norrie	PASN, sintomas oculares, distúrbio mental	<i>Norrin</i>
Ligada ao X	Síndrome de Wildervanck	PASN, PAC ou PAM, fusão das vértebras cervicais, paralisia do nervo craniano VI	
Mitocondrial	MELAS (encefalopatia mitocondrial, acidose láctica e episódio tipo AVC)	PASN, fraqueza muscular, hemiparesia, sintomas oculares, convulsões, ataxia	
Mitocondrial	MERRF (epilepsia mioclônica e fibras vermelhas rotas)	PASN, ataxia, demência, atrofia do nervo óptico, baixa estatura	

*PASN: perda auditiva sensorineural; PAC: perda auditiva condutiva; PAM: perda auditiva mista

Qualquer criança que demonstrar durante a infância um atraso nas respostas auditivas ou nas habilidades de comunicação deverá ter uma nova avaliação audiológica, independente dos resultados da triagem auditiva inicial. Nos Estados Unidos, desde 2005, cerca de 95% dos recém-nascidos foram submetidos a triagem auditiva antes de terem alta da maternidade.⁷

Para ser eficaz, a triagem auditiva neonatal requer um acompanhamento adequado e, infelizmente, os dados atuais sugerem que quase a metade dos recém-nascidos que não passaram na triagem inicial não tiveram um acompanhamento adequado.⁷ E este acompanhamento dos lactentes deve ser organizado antes de terem alta. Se o nascimento ocorrer fora de um hospital ou houver alta antes que a triagem auditiva seja realizada, os lactentes devem ser submetidos a uma triagem ambulatorial no primeiro mês de vida. Uma nova triagem das crianças até os seis meses de vida deverá incluir o teste do BERA com frequência específica ou a EOA produto de distorção (EOAPD), bem como a timpanometria. O teste comportamental pode ser usado em crianças com mais de seis meses de idade para determinar as médias de tom puro. As crianças que falham também na segunda triagem devem ser encaminhadas para uma avaliação audiológica formal.⁷ O Grupo de Triagem Auditiva Neonatal Universal de Wessex estudou mais de 25 mil crianças submetidas a triagem auditiva neonatal e verificou que a probabilidade de perda auditiva em uma criança que falha no segundo teste de triagem é de 6,7%. Em seu estudo, o valor preditivo positivo da triagem auditiva aumentou nos pacientes atendidos na UTI neonatal.^{9,13}

Avaliação

Todos os lactentes que tiveram o diagnóstico de perda auditiva devem ser avaliados por um otorrinolaringologista. Esta avaliação deverá ser iniciada com um histórico clínico e familiar, incluindo histórico do parto, histórico pré-natal, perinatal e pós-natal, com especial atenção a infecção perinatal materna e fetal, permanência na UTI neonatal, hiperbilirrubinemia e meningite. Um histórico familiar deverá ser obtido, enfocando síndromes familiares e perda auditiva. Deverá ser realizado um exame completo de cabeça e pescoço, incluindo avaliação da orelha externa, conduto auditivo externo, membrana timpânica e pontos de referência da orelha média, um exame ocular, avaliação de anomalias pigmentares e avaliação de microssomia ou outras anomalias craniofaciais. Os testes laboratoriais deverão incluir hemograma completo, contagem de plaquetas, TSH (hormônio estimulador da tireoide) e VHS (velocidade de hemossedimentação). Deverá ser feito também um exame microscópico de urina para pesquisar a presença de cilindros celulares que sugere disfunção renal e que estará anormal muito antes da elevação dos níveis de ureia e creatinina. Um eletrocardiograma deverá ser realizado para descartar a síndrome do QT longo, uma vez que sua identificação e o tratamento subsequente podem salvar a vida da criança. Pode-se considerar o teste para o citomegalovírus (CMV). Deverá ser obtida uma imagem do osso temporal para avaliar malformações da orelha externa, média e interna, uma vez que quase 30% das crianças com perda auditiva terão anomalias identificáveis, incluindo aqueduto vestibular grande, displasia do canal semicircular lateral e malformações cocleares.¹⁴ Uma consulta oftalmológica deverá ser feita para todas

as crianças com perda auditiva não somente para excluir formas sindrômicas de comprometimento auditivo associadas a anomalias oculares mas também para assegurar que a acuidade visual é normal.¹⁵ Todos os pais devem ter a possibilidade de encaminhamento a um geneticista, profissional que pode ser crucial na avaliação de fatores genéticos que contribuem para a perda auditiva. O geneticista realizará um exame físico abrangente, buscando achados sugestivos de um diagnóstico sindrômico, solicitando testes genéticos incluindo o teste de mutação em GJB2 e fazendo o aconselhamento genético. Esses exames devem ser feitos no momento oportuno, e não devem retardar o ajuste de aparelhos auditivos, o que pode ser feito ao mesmo tempo, de forma simultânea.

Intervenção

O objetivo maior da triagem e diagnóstico precoce é a intervenção precoce. Um tempo maior decorrido antes da intervenção está correlacionado com resultados piores de fala e linguagem. O mecanismo através do qual isto pode ocorrer estar associado à reorganização do córtex auditivo depois de um período crítico sem estimulação auditiva.² O primeiro ponto de reconhecimento na abordagem da PASN pediátrica é a decisão dos pais de reabilitar a criança com formas auditiva-oral de comunicação, comunicação manual como a linguagem de sinais ou uma combinação das duas, conhecida como comunicação total.¹ Todas as crianças diagnosticadas com PASN bilateral que buscam a comunicação auditiva-oral devem ser submetidas a uma prova com aparelhos auditivos bem ajustados e treinamento auditivo intenso. Quando as crianças não conseguem um benefício substancial com um teste de amplificação, deve-se considerar o implante coclear. Estes implantes foram aprovados pelo *Food and Drug Administration* (FDA) para crianças com 12 meses de idade ou mais com perda auditiva de grave a profunda. Há atualmente uma tendência para implante aos 12 meses, uma vez que o implante realizado com menos idade tem sido associado a aumentos mais acentuados na compreensão e expressão da linguagem.¹⁶

O implante com menos de 12 meses de idade deve ser considerado para pacientes diagnosticados com PASN profunda após meningite bacteriana, uma vez que a labirintite ossificante resultante pode tornar o implante coclear difícil ou até mesmo impossível. Philippon *et al* pesquisaram o implante coclear em crianças e adultos com surdez pós-meningite e encontraram a presença de labirintite ossificante em 62% dos pacientes implantados, no momento da cirurgia. Os autores recomendam que esta população receba o implante precocemente.¹⁷ A população de lactentes com surdez atribuída à mutação GJB2 também foi estudada de forma particularizada. Verificou-se que estes pacientes têm um bom desempenho com implantes cocleares e sua desempenho auditivo e reconhecimento de fala é equivalente ao de pacientes sem esta mutação.¹⁸⁻²⁰ Foi mostrado também que os pacientes com a mutação GJB2 têm um escore mais elevado no desempenho de leitura e testes de função cognitiva do que as crianças sem a mutação.²¹ Se um lactente ou uma criança for tratado com aparelho de amplificação sonora individual (AASI) ou implante coclear, a terapia deve ser rigorosamente acompanhada por uma equipe de apoio educacional e social.

Conclusão

A PASN pediátrica afeta a capacidade de uma criança de interagir com seu ambiente. A triagem auditiva neonatal universal (TANU) permite a identificação precoce de crianças nascidas com perda auditiva. Um exame minucioso para determinar a etiologia da perda auditiva pode revelar um diagnóstico sindrômico ou permitir que o médico faça o prognóstico da evolução auditiva da criança e sua resposta ao tratamento. A amplificação sonora individual precoce é um componente chave para alcançar uma comunicação auditiva-oral significativa e o implante coclear deve ser considerado para os candidatos apropriados.

Referências bibliográficas

1. Smith RJ, Bale JF, Jr., White KR. Sensorineural hearing loss in children. *Lancet*. Mar 5-11 2005;365(9462):879-890.
2. Papsin BC, Gordon KA. Cochlear implants for children with severe-to-profound hearing loss. *N Engl J Med*. Dec 6 2007;357(23):2380-2387.
3. Cohen M, Phillips JA, 3rd. Genetic approach to evaluation of hearing loss. *Otolaryngol Clin North Am*. Feb 2012;45(1):25-39.
4. Toriello HV, Reardon W, Gorlin RJ. Hereditary hearing loss and its syndromes. 2nd Ed ed. New York: Oxford Press; 2004.
5. Lalwani AK, Grundfast KM. Pediatric otology and neurotology. New York: Lippincott-Raven; 1998.
6. Grundfast KM, Siparsky N, Chuong D. Genetics and molecular biology of deafness. Update. *Otolaryngol Clin North Am*. Dec 2000;33(6):1367-1394.
7. Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics*. Oct 2007;120(4):898-921.
8. Norton SJ, Gorga MP, Widen JE, et al. Identification of neonatal hearing impairment: evaluation of transient evoked otoacoustic emission, distortion product otoacoustic emission, and auditory brain stem response test performance. *Ear Hear*. Oct 2000;21(5):508-528.
9. Thompson DC, McPhillips H, Davis RL, Lieu TL, Homer CJ, Helfand M. Universal newborn hearing screening: summary of evidence. *JAMA*. Oct 24-31 2001;286(16):2000-2010.
10. White KR, Vohr BR, Meyer S, et al. A multisite study to examine the efficacy of the otoacoustic emission/automated auditory brainstem response newborn hearing screening protocol: research design and results of the study. *Am J Audiol*. Dec 2005;14(2):S186-199.
11. Smolkin T, Mick O, Dabbah M, et al. Birth by cesarean delivery and failure on first otoacoustic emissions hearing test. *Pediatrics*. Jul 2012;130(1):e95-e100.
12. Yoshinaga-Itano C, Sedey AL, Coulter DK, Mehl AL. Language of early- and later-identified children with hearing loss. *Pediatrics*. Nov 1998;102(5):1161-1171.
13. Controlled trial of universal neonatal screening for early identification of permanent childhood hearing impairment. Wessex Universal Neonatal Hearing Screening Trial Group. *Lancet*. Dec 19-26 1998;352(9145):1957-1964.
14. Mafong DD, Shin EJ, Lalwani AK. Use of laboratory evaluation and radiologic imaging in the diagnostic evaluation of children with sensorineural hearing loss. *Laryngoscope*. Jan 2002;112(1):1-7.
15. Mafong DD, Pletcher SD, Hoyt C, Lalwani AK. Ocular findings in children with congenital sensorineural hearing loss. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. Nov 2002;128(11):1303-1306.
16. Niparko JK, Tobey EA, Thal DJ, et al. Spoken language development in children following cochlear implantation. *JAMA*. Apr 21 2010;303(15):1498-1506.
17. Philippon D, Bergeron F, Ferron P, Bussieres R. Cochlear implantation in postmeningitic deafness. *Otol Neurotol*. Jan 2010;31(1):83-87.
18. Karamert R, Bayazit YA, Altinyay S, et al. Association of GJB2 gene mutation with cochlear implant performance in genetic non-syndromic hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. Dec 2011;75(12):1572-1575.

19. Cullen RD, Buchman CA, Brown CJ, et al. Cochlear implantation for children with GJB2-related deafness. *Laryngoscope*. Aug 2004;114(8):1415-1419.
20. Lustig LR, Lin D, Venick H, et al. GJB2 gene mutations in cochlear implant recipients: prevalence and impact on outcome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. May 2004;130(5):541-546.
21. Bauer PW, Geers AE, Brenner C, Moog JS, Smith RJ. The effect of GJB2 allele variants on performance after cochlear implantation. *Laryngoscope*. Dec 2003;113(12):2135-2140.