

CASO CLÍNICO

OSTEOGENESIS IMPERFECTA - CASO CLÍNICO OSTEOGENESIS IMPERFECTA - CASE REPORT

Cardoso,CG*; Oliveira,J**; Lima,A***

RESUMO:

A hipoacusia é desde longa data reconhecida como um sintoma com considerável incidência nos doentes com osteogenesis imperfecta. Os autores apresentam um caso clínico de osteogenesis imperfecta associado a hipoacusia em que foi efectuado tratamento cirúrgico.

PALAVRAS CHAVE:

Osteogenesis imperfecta; hipoacusia

SUMMARY:

Hearing impairment has long been recognized as a common feature in osteogenesis imperfecta. The authors present a case of osteogenesis imperfect with hearing loss. It was performed surgical treatment.

KEY WORDS:

Osteogenesis imperfecta; hearing loss.

Dra. Carla Cardoso

Rua Eduardo Pimenta da Silva, 89 - 4470-390 Moreira Maia

Tel.: 96 657 19 96

Email:carlog.cardoso@sapo.pt

INTRODUÇÃO

Muitas doenças sistémicas atingem o osso temporal o que pode resultar em sintomatologia otológica. A osteogenesis imperfecta (OI) é uma doença relativamente rara caracterizada por fragilidade óssea, esclera azul e hipoacusia.

Os achados histológicos são semelhantes aos encontrados na otosclerose e a estapedotomia tem surgido como tratamento da componente de transmissão da hipoacusia.

CASO CLÍNICO

LMM, do sexo feminino, de 48 anos é enviada à consulta de ORL por hipoacusia bilateral com 10 anos de evolução, agravamento progressivo e mais intensa à esquerda.

Sem outra sintomatologia otológica associada. Com diagnóstico de OI tipo I B e malformação da charneira. Sem alterações relevantes à otoscopia.

Acumetria com Rinne negativo bilateralmente e Weber lateralizado à esquerda.

Ao exame audiológico apresenta hipoacusia mista, moderada à direita e grave à esquerda (gráfico 1). Timpanograma tipo A. Ausência de reflexos estapédicos bilateralmente.

Foi realizada uma timpanotomia exploradora esquerda observando-se ausência das cruras do estribo e fixação da platina à janela oval.

Procedeu-se a uma estapedotomia com colocação de pistão. O pós-operatório decorreu sem intercorrências.

No estudo audiológico efectuado ao 4º mês de pós-operatório observou-se encerramento do gap. (gráfico 2)

* Internista do Internato Complementar de ORL - Serviço de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial - HGSA

** Assistente Hospitalar de ORL - Serviço de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial - HGSA

*** Director do Serviço de ORL - Serviço de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial - HGSA

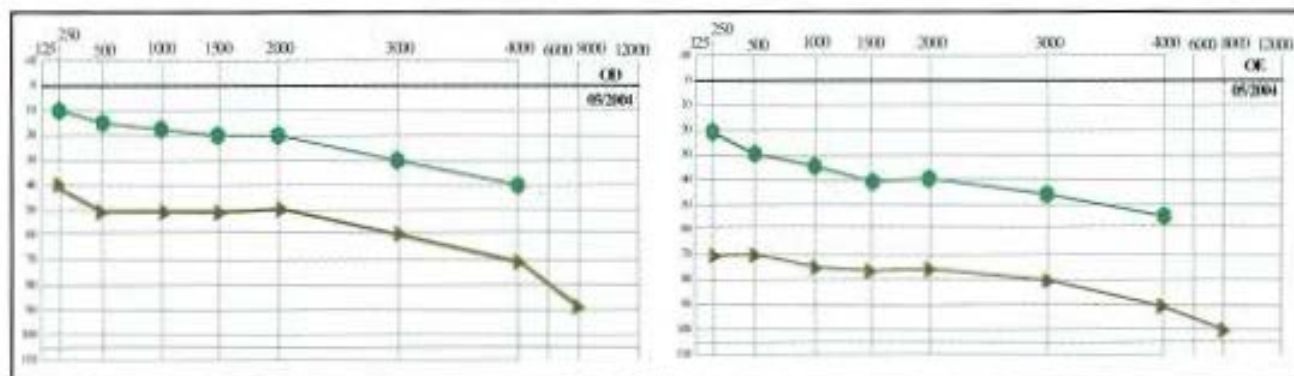


GRÁFICO 1 (06/2004)

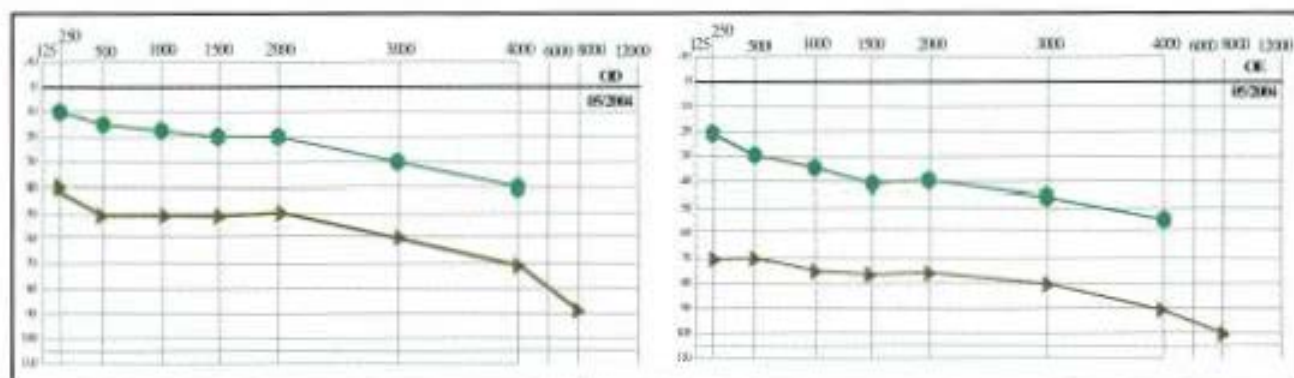


GRÁFICO 2 (09/2004)

Por opção terapêutica e decisão da doente não foi efectuada intervenção cirúrgica ao ouvido direito.

DISCUSSÃO

A OI é uma doença do tecido conjuntivo que tem na sua gênese uma anomalia do colagénio tipo I.

É uma doença relativamente rara com uma incidência de 2-15 casos por 100000 nascimentos.

O colagénio é constituído por três cadeias peptídicas com uma estrutura helicoidal denominadas cadeias α .

Há diversos tipos de cadeias α , cada uma delas codificada por um gene, o que origina os diversos tipos de colagénio.

No caso do tipo I este é constituído por duas cadeias $\alpha 1$ e uma $\alpha 2$. Mutações nos genes que codificam estas cadeias, COL1A1 no cromossoma 17 e COL1A2 no cromossoma 2, provocam OI. O tipo de OI que resulta de uma dada mutação depende da cadeia atingida e do tipo de mutação e traduz-se por défices qualitativos e quantitativos.

A classificação proposta em 1979 por Sillence baseada em aspectos clínicos mantém-se hoje em dia com pequeníssimas alterações.

Relativamente à sintomatologia ORL e mais especificamente à hipoacúsia ela pode ser de

	Tipo I Forma tardia	Tipo II Forma congénita	Tipo III Forma Progressiva	Tipo IV
Dentinogénese Imperfecta	A) - B) +	+	+	A) - B) +
Transmissão	AD	AD c/ nova mutação	AD c/ nova mutação Rara/ AR	AD
Apresentação	Infância	In utero	In utero ou neonatal	Infância
Esperança Média Vida	A - idêntica pop. B - ↓	↑ no 1º ano	↓↓↓	↓
Fracturas	# fáceis 10% in utero	# mt fáceis 100% in utero	# fáceis 50% in utero	# fáceis raras in utero
Estatura	N ou ↓	↓↓↓↓	↓↓↓	↓
Esclera azul	+	+	-	-
Hipoacúsia	> 50%	?	pc freq	30%
Malf. ósseas	Cifoescleose	Várias	Várias	Cifoescleose
Diátese hemorrágica	Hematomas fáceis	+	+	-

(+ PRESENTE; - AUSENTE; † MORTE; # FRACTURAS)

condução, sensorineural ou mista, embora inicialmente seja, na maioria dos casos de condução (80%).

Está particularmente associada a mutações da cadeia $\alpha 1$.

Surge por volta dos 10 a 20 anos em mais de 50% dos doentes com OI tipo I sendo normalmente de condução.

Por volta dos 50 anos aproximadamente 80% destes doentes apresentam este sintoma.

No caso do tipo II e dada a morte prematura destes doentes não existem estudos relativamente à incidência de hipoacúsia.

Em relação à forma progressiva os estudos realizados apresentam conclusões contraditórias.

Em alguns deles a incidência é comparável à do tipo I enquanto que noutros a hipoacúsia é rara.

Contudo é consensual que quando surge é mais grave do que no tipo I.

Por último, a incidência no tipo IV é de 30% com gravidade semelhante ao tipo I.

O diagnóstico de OI pode ser pré ou pós-natal e baseia-se em estudos imagiológicos, determinação da densidade mineral óssea e estudos genéticos e moleculares. Não existindo tratamento definitivo para a OI o papel do médico deve incidir na prevenção e minoração das suas complicações. Dado que a hipoacusia engloba o quadro da OI o otorrinolaringologista tem um papel a desempenhar. Uma vez que a perda auditiva é bilateral e, na maioria dos casos moderada a grave, todas as crianças com OI devem ser avaliadas do ponto de vista otológico o mais precocemente possível e acompanhadas durante toda a vida.

Os achados otológicos incluem hiper-mobilidade da membrana timpânica e ausência do sinal de Schawartze. O timpanograma revela ausência do reflexo estapédico e valores demonstrativos de uma compliance aumentada.

O entalhe de Carhart também está ausente. Imagiologicamente observa-se desmineralização da cápsula labiríntica indistinta da fase osteoespongiótica da otosclerose. Contudo, ao contrário desta última em que só está atingida a cápsula, na OI também há deiscência da ossificação noutros locais da pirâmide petrosa. Pode haver fractura ou aplasia da crura estapédica e, numa grande maioria dos casos, fixação do estribo.

Histologicamente há algumas semelhanças com a otosclerose. Em 2/3 dos casos a fixação do estribo deve-se a uma lesão localizada a nível da platina que se assemelha à encontrada na fase activa da otosclerose (fase osteoespongiótica).

Contudo, o grau de desorganização do osso recém-formado é superior na OI.

Tem-se postulado que a otosclerose representa uma forma localizada de OI. Estudos genéticos recentes em doentes com otosclerose envolvendo os genes COL1A1 e COL1A2 não identificaram quaisquer mutações o que sugere que haja um mecanismo distinto na génese da otosclerose. O cerne do tratamento da hipoacusia passa pela estapedotomia. Esta está reservada para doentes com gap e uma boa função coclear. A cirurgia só deve ser efectuada quando o risco de fracturas espontâneas diminuir consideravelmente o que em regra ocorre após o fim da puberdade. O procedimento cirúrgico é idêntico ao efectuada para a otosclerose. Deve-se ter em atenção que o risco de platina flutuante está consideravelmente aumentado quando o doente tem OI.

Enquanto as condições para realização de cirurgia não estão reunidas ou quando esta não é opção e o défice o justifica o doente deve ser aconselhado a usar prótese auditiva.

CONCLUSÃO

Embora com uma incidência baixa na população a osteogenesis imperfecta está frequentemente associada a sintomatologia otorrinolaringológica. Dado o carácter por vezes incapacitante da doença e a co-morbilidade associada à mesma torna-se importante uma avaliação cuidada. No caso apresentado foi possível a correcção parcial da sintomatologia otorrinolaringológica apresentada com melhoria franca da qualidade de vida da doente.

BIBLIOGRAFIA

- 1 Gordon MA: The genetics of otosclerosis; a review. *Am J Otol*; Nov; 10(6): 426-438, 1989
- 2 Hinojosa R, Marion M: Otosclerosis and sensorineural hearing loss: a histopathologic study. *Am J Otol*; Sep-Oct; 8(5): 296-307, 1987
- 3 Paparella, Shumrick, Gluckman, Meyerhoff; *Otolaryngology - vol IV 3thEd*; Saunders: 551; 791-792; 1991.
- 4 Roland PS, Meyerhof WL: Otosclerosis. *Head and Neck*

- 5 *Surgery-Otolaryngology*; 8:2083-2097, 1998
- 6 Scott-Brown's; *Otolaryngology - vol.3*; Butterworths: 301-339; 1987.
- 7 Silience DO: Osteogenesis imperfecta nosology and genetics. *Annals of New York Academy of Science*; 543: 1-15; 1988
- 8 Sykes B, et al: Consistent linkage of dominantly inherited osteogenesis imperfecta to the type I collagen loci: COL1A1 and COL1A2. *American Journal of Human Genetics*; 46: 293-307, 1990