

Estapedotomia em doente com *osteogenesis imperfecta*

Stapedotomy in *osteogenesis imperfecta* patient

Sérgio Caselhos • Rafaela Veloso Teles • Roberto Estevão • Alexandre Mexedo • Fausto Fernandes

RESUMO

A *osteogenesis imperfecta* é uma doença do tecido conjuntivo, caracterizada por fragilidade óssea, esclerótica azul e hipoacusia. Audiogramas realizados no pré-operatório e no pós-operatório foram comparados para avaliar o impacto da estapedotomia no tratamento da hipoacusia de condução num doente com *Osteogenesis imperfecta*. Constatou-se, na cirurgia, fixação da platina do estribo, sua supra-estrutura com configuração normal e hipervascularização da mucosa do promontório. Os resultados no pós-operatório imediato mostraram uma melhoria significativa da audição com um encerramento significativo do gap aéreo-ósseo. Os resultados a longo prazo ainda não foram estabelecidos. Estes resultados satisfatórios e a ausência de ocorrência de complicações tornam a estapedotomia um método atraente para o tratamento da hipoacusia em doentes com *osteogenesis imperfecta*.

Palavras-chave: *Osteogenesis Imperfecta*, Estapedotomia.

ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta is a connective tissue disorder characterized by osseous fragility, blue sclerae and hearing loss. Pre-operative and post-operative audiograms were used to assess the impact of stapedotomy on improving hearing on an *osteogenesis imperfecta* patient for the conductive hearing loss. Operative findings were fixation of the stapes footplate with normal superstructure configuration and hypervascularization of the promontory's mucosa. Immediate post-operative results showed a significant hearing improvement with an important closure of the air-bone gap. The long-term results were not yet established. These satisfactory results and the lack of complications make stapedotomy an appealing method for the management of *osteogenesis imperfecta* associated hearing loss.

Keywords: *Osteogenesis Imperfecta*, Stapedotomy

INTRODUÇÃO

A *osteogenesis imperfecta* (OI) foi descrita pela primeira vez por Lobstein, em 1835. É uma das causas mais frequentes de osteocondrodisplasia. Trata-se de uma doença autossómica dominante do tecido conjuntivo que resulta de um defeito quantitativo ou qualitativo no colagénio tipo 1, sendo este um importante constituinte do osso, do ligamento, da dentina e da esclerótica. O defeito quantitativo resulta numa forma ligeira enquanto o defeito qualitativo resulta numa forma grave da doença e devem-se a mutação no gene COL1A localizado no cromossoma 17 ou COL1B localizado no cromossoma 2. A incidência de OI é de 1: 20.000, sem preponderância para determinada raça ou sexo¹.

Pode manifestar-se com macrocefalia, fácies triangular, hipoacusia, dentinogenesis imperfecta, escoliose, deformidade dos ossos longos ou atraso do crescimento. Os doentes referem frequentemente hipersudorese e obstipação. A tríade clássica de escleróticas azuis, hipoacusia e fracturas é denominada de síndrome de Van der Hoeve e De Kleyn. Sillence classificou a OI em 4 tipos segundo as manifestações clínicas e radiológicas encontradas. Adicionalmente, a presença de *Dentinogenesis Imperfecta* é classificada como subtipo B, sendo que a OI sem *Dentinogenesis Imperfecta* é classificada como subtipo A (tabela 1).¹ O tipo 1 constitui

Sérgio Caselhos

Interno do Internato de ORL - Instituição, Centro Hospitalar Alto Ave – Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães

Rafaela Veloso Teles

Interno do Internato de ORL - Instituição, Centro Hospitalar Alto Ave – Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães

Roberto Estevão

Interno do Internato de ORL - Instituição, Centro Hospitalar Alto Ave – Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães

Alexandre Mexedo

Assistente Hospitalar - Instituição, Centro Hospitalar Alto Ave – Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães

Fausto Fernandes

Director de Serviço - Instituição, Centro Hospitalar Alto Ave – Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães

Correspondência:

Sérgio de Sousa Caselhos
Centro Hospitalar do Alto Ave – Creixomil
caselhos@msn.com

TABELA 1Classificação de Sillence Modificada de *Osteogenesis Imperfecta 1*

Tipo	Dentes	Fragilidade Óssea	Deformidade Óssea	Esclerótica	Esqueleto axial	Crânio	Prognóstico
IA	N	Ligeira	Moderada	Azuis	20% cifo- escoliose	vormi-anos	Bom
IB	DI	NA	NA	NA	NA	NA	NA
II	(?)	Muito Severa	Múltiplas fracturas	Azuis	NA	vormianos sem ossificação	Fatal no puerpério
III	DI	Severa	“Arqueamento” ossos longos	Azuis só na criança	Cifo escoliose	vormianos hipoplásicos	Não deambulam
IVA	N	Moderada	Moderada	N	Cifo escoliose	vormianos hipoplásicos	Bom
IVB	DI	NA	NA	NA	NA	NA	NA

N Normal
DI *Dentinogenesis Imperfecta*
NA Não Aplicável
(?) Desconhecido

a forma mais ligeira e mais frequente de OI sendo que as fracturas podem ocorrer pela primeira vez em idades mais avançadas. Existe ainda outros tipos de OI não contempladas na classificação de *Sillence* (tipo V, VI e VII) e outras formas como as síndromes de Bruck, de Cole-Carpenter e a osteoporose-pseudoglioma.¹

O tratamento cirúrgico de deformidades, a fisioterapia e o uso de órteses constituem as principais opções terapêuticas. O uso de bifosfonatos, em particular o pamidronato, pode ser particularmente útil em casos seleccionados. Os doentes devem ser referenciados a consulta de Genética Médica¹.

DESCRIÇÃO DO CASO

Doente, do sexo feminino, de 50 anos de idade, referenciada à consulta de Otorrinolaringologia do Centro Hospitalar do Alto Ave – Guimarães, em Maio 2010, com queixas de hipoacusia bilateral desde a infância. Negava acufenos ou história de otorreia.

Referia antecedentes familiares de hipoacusia em alguns membros e, como antecedentes pessoais, história de múltiplas fracturas ósseas, na ausência ou com pequenos traumatismos, documentadas em radiogramas (figura 1).

Ao exame objectivo apresentava escleróticas azuis (figura 2). Foi inquirida acerca da existência de escleróticas azuis na família sendo possível constituir o genograma (figura 3) sugerindo este uma transmissão autossómica dominante. O restante exame objectivo não revelou alterações, nomeadamente à otoscopia ou na inspecção dos dentes.

A acumetria com diapasão de 512 e 1024 Hz demonstrava um Rinne negativo bilateralmente. Realizou Audiograma tonal e impedanciometria demonstrando hipoacusia bilateral de condução (figura 4A) com PTA (*Pure-Tone Average*) ósseo de 22 dB à direita e de 17 dB à esquerda, um PTA aéreo de 57 dB à direita e de 63 dB à esquerda, um timpanograma de tipo A segundo a classificação

FIGURA 1

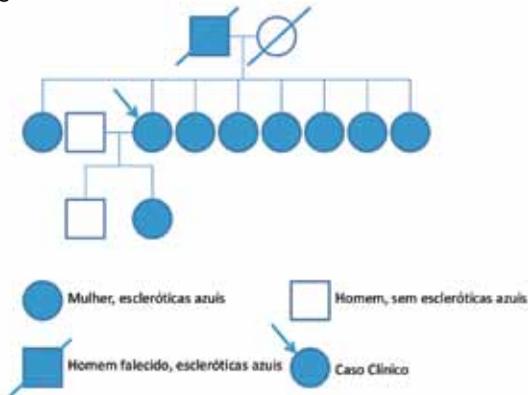
Fractura complexa da omoplata esquerda e do ramo ílio-ísquio-púbico esquerdo em 2004 após queda



FIGURA 2
Escleróticas azuis



FIGURA 3
Genograma



de Jerger e ausência de reflexos estapédicos ipsi e contralaterais bilateralmente (figura 5).

Foi-lhe diagnosticada *osteogenesis imperfecta* e proposta timpanotomia exploradora à esquerda. Constatou-se, na cirurgia, fixação da platina do estribo, sendo a sua supra-estrutura de configuração normal e, presença de hipervascularização da mucosa do promontório. Foi submetida a estapedotomia com substituição do estribo por pistão de Causee® (4.5 mm x 0.6 mm). Não foram registadas complicações no pós-operatório.

Três meses após a cirurgia realizou audiograma (figura 4B) que demonstrou encerramento do gap aéreo-ósseo.

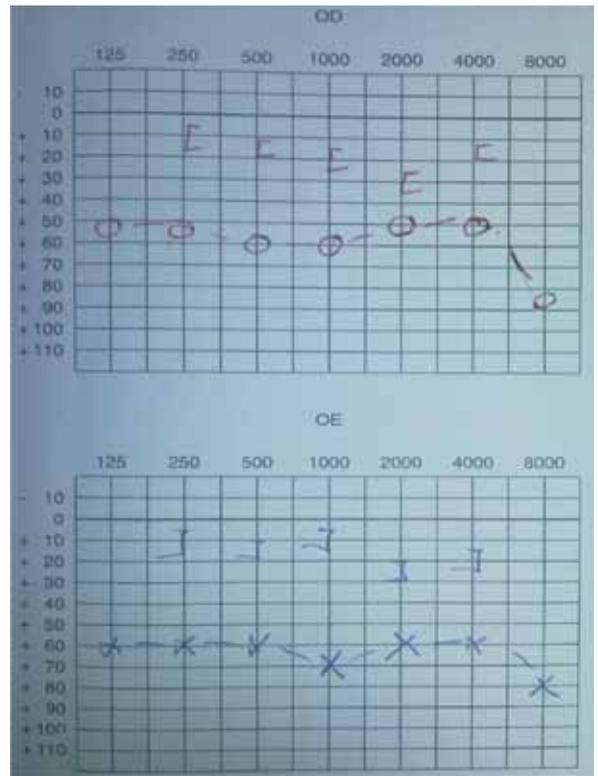
DISCUSSÃO

O diagnóstico de *osteogenesis imperfecta* é clínico e baseia-se na história familiar, história de fracturas na ausência de traumatismos ou com traumatismos mínimos, exame físicos como a presença de escleróticas azuis e achados imagiológicos¹. A ausência de dentinogenesis imperfecta nesta doente leva-nos a classificar a doença como sendo do tipo IA.

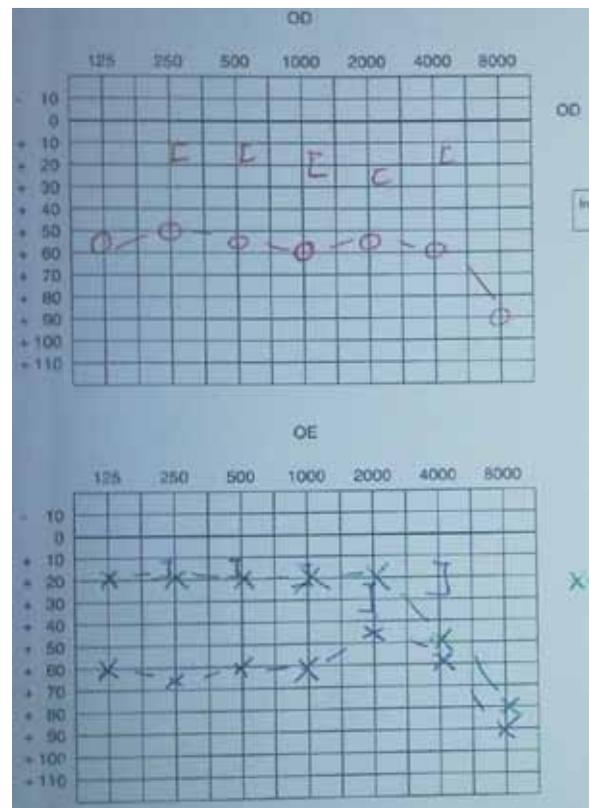
O seu tratamento é multidisciplinar sendo que a doente foi referenciada a consulta de Medicina Física e Reabilitação e de Ortopedia do Hospital.

Segundo Albahasawy, numa série de seis doentes com OI, quando submetidos a timpanotomia exploradora, apresentam frequentemente fracturas das cruras do

FIGURA 4
Audiograma tonal no pré-operatório (A) e no pós-operatório (B). A verde: curva aérea no pós-operatório.



A



B

FIGURA 5
Impedanciometria, com traçado tipo A de Jerger e ausência de reflexos estapédicos



estribo sem fixação da platina como causa de hipoacusia de condução². Já Kurrila refere fixação da platina na maioria dos indivíduos com OI com hipoacusia, em 43 cirurgias³. Este autor alerta para a elevada tendência para a hemorragia da mucosa do ouvido médio destes doentes.

O sucesso cirúrgico é definido pelos autores como um gap aéreo-ósseo no audiograma tonal pós-operatório de menos de 20dB. Constatou-se no caso clínico, quando comparado o audiograma tonal no pré-operatório e no pós-operatório, um encerramento do gap aéreo-ósseo. Vincent demonstrou, numa série de 23 ouvidos operados, sucesso cirúrgico com um gap aéreo-ósseo no audiograma tonal pós-operatório de menos de 20dB em 85.7% dos casos⁴. Van der Rijt descreveu resultados similares em 12 ouvidos operados com sucesso cirúrgico, segundo o mesmo critério, em 91, 7%⁵. Este autor alerta para o facto da hipoacusia nos doentes com OI ser geralmente mista e de agravamento progressivo, sendo que devemos considerar a cirurgia em casos seleccionados. Ambos os autores referem bons resultados cirúrgicos a longo prazo.

Com o presente trabalho, os autores pretendem mostrar e, de acordo com outros autores, que a estapedotomia é válida no tratamento da fixação estapédica em doentes com *osteogenesis imperfecta* de tipo I, sendo que os autores aguardam resultados a longo prazo. Pretendem, ainda, demonstrar a importância da abordagem multidisciplinar no tratamento desses doentes.

Referências Bibliográficas:

- 1 – Steiner RD, Pepin MG, Byers PH. *Osteogenesis Imperfecta*. Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2005; Jan: 28.
- 2 – Albahasawy L, Kishore A, O'Reilly BF. Results of stapes surgery on patients with *osteogenesis imperfecta*. Clin Otolaryngol Allied Sci. 2001; Dec:473-6
- 3 – Kuurila K, Pynnonen S, Grénman R. Stapes surgery in osteogenesis imperfect in Finland. Ann Otol Rhinol Laryngol 2004;113: 187-93
- 4 – Vincent R, Gratacap B, Oates J, Sperling NM. Stapedotomy in *osteogenesis imperfecta*: a prospective study of 23 consecutive cases. Otol Neurotol. 2005;26(5):859-65.
- 5 – Van der Rijt AJ, Cremers CW. Stapes Surgery in osteogenesis imperfect: results of a new series. Otol Neurotol. 2003;Sep: 717-22.