

Aplasia coclear como achado imagiológico

Cochlear aplasia as an imagiological finding

Ditza de Vilhena • Gustavo Lopes • Joana Pires • Joaquim Vieira • Manuel Rodrigues e Rodrigues

RESUMO

Os autores apresentam um caso clínico de hipoacusia congénita por aplasia coclear diagnosticada aos 58 anos, como achado no decurso do estudo imagiológico duma otite média crónica. Aplasia Coclear é uma malformação congénita rara que representa apenas 3% das malformações cocleares. Caracteriza-se pela total ausência da cóclea, com presença de remanescentes do vestíbulo e canais semicirculares. É de sublinhar a importância da colheita atenta da história clínica, a suspeição e investigação da causa de cofose, mesmo quando esta pode ser justificada por outra patologia já diagnosticada. Palavras-chave: Hipoacusia congénita; aplasia coclear

ABSTRACTS

The authors present a clinical case of congenital hearing loss due to cochlear aplasia diagnosed at 58 years old, as a imagiological finding during the study of a chronic otitis media. Cochlear aplasia is a rare congenital malformation that represents only 3% of cochlear malformations. It is characterized by the complete absence of the cochlea, with the presence of remnants of the vestibule and semicircular canals. It is to emphasize the importance of attentive taking of medical history, suspicion and investigation of the cause of deafness, even when this can be explained by another recognized condition.

Keywords: congenital hearing loss; cochlear aplasia.

INTRODUÇÃO

O défice auditivo de origem congénita surge em aproximadamente 1 em cada 1000 recém-nascidos vivos e pode ser genético ou não genético^{1,2,3,4}. Cerca de metade dos casos são hereditários^{2,4,5}. A hipoacusia genética pode ocorrer isolada ou em associação com uma síndrome sistémica. A hipoacusia recessiva não sindrómica corresponde a cerca de 80% dos casos de surdez/hipoacusia hereditária^{1,3,5}. Cerca de 15 locus relacionados com surdez recessiva e 14 locus com surdez dominante estão identificados no genoma humano³. De todas as alterações conhecidas, as mutações no gene da conexina 26, localizado no cromossoma humano 13q11, são as mais frequentemente envolvidas na surdez recessiva não sindrómica⁸. Existem outras alterações envolvidas na surdez não sindrómica, como as mutações da miosina VIIa e no cromossoma 11q13¹.

A maioria dos doentes com hipoacusia neurossensorial de origem congénita tem alterações do labirinto membranoso não detectáveis por técnicas imagiológicas. Apenas 20% dos doentes com hipoacusia neurossensorial congénita têm lesões ósseas com tradução na Tomografia Computorizada⁶. A Aplasia Coclear é uma malformação congénita rara que representa apenas 3% das malformações cocleares. É devida a um bloqueio do desenvolvimento do botão coclear durante a 5ª semana de gestação. Caracteriza-se pela total ausência da cóclea, com presença de remanescentes do vestíbulo e canais semicirculares. Contudo, do ponto de vista clínico, a única queixa habitual é a perda auditiva, raramente existindo alterações do equilíbrio, apesar das anomalias vestibulares óbvias.

CASO CLÍNICO

Doente caucasiano de 58 anos, do sexo masculino, que recorreu à consulta externa de ORL por quadro de otorreia intermitente à direita desde 1976, após explosão de uma granada de guerra, associada a hipoacusia direita desde a infância. Não tinha queixas de desequilíbrio, otalgia, acufeno, ou outros sintomas do foro ORL. A otoscopia era normal à esquerda; à direita observava-se perfuração timpânica quase total com mucosa polipóide a ocupar a caixa do tímpano, não se visualizando elementos da cadeia ossicular. Na acumetria, o teste de Rinne foi positivo à esquerda e

Ditza de Vilhena

Interna do Internato Complementar de ORL do Hospital Pedro Hispano, U.L.S. Matosinhos, E.P.E.

Gustavo Lopes

Assistente Hospitalar de ORL do Hospital Pedro Hispano, U.L.S. Matosinhos, E.P.E.

Joana Pires

Assistente Hospitalar de ORL do Hospital Pedro Hispano, U.L.S. Matosinhos, E.P.E.

Joaquim Vieira

Assistente Hospitalar de ORL do Hospital Infante D. Pedro, Aveiro

Manuel Rodrigues e Rodrigues

Director de Serviço de ORL do Hospital de Pedro Hispano, U.L.S. Matosinhos, E.P.E.

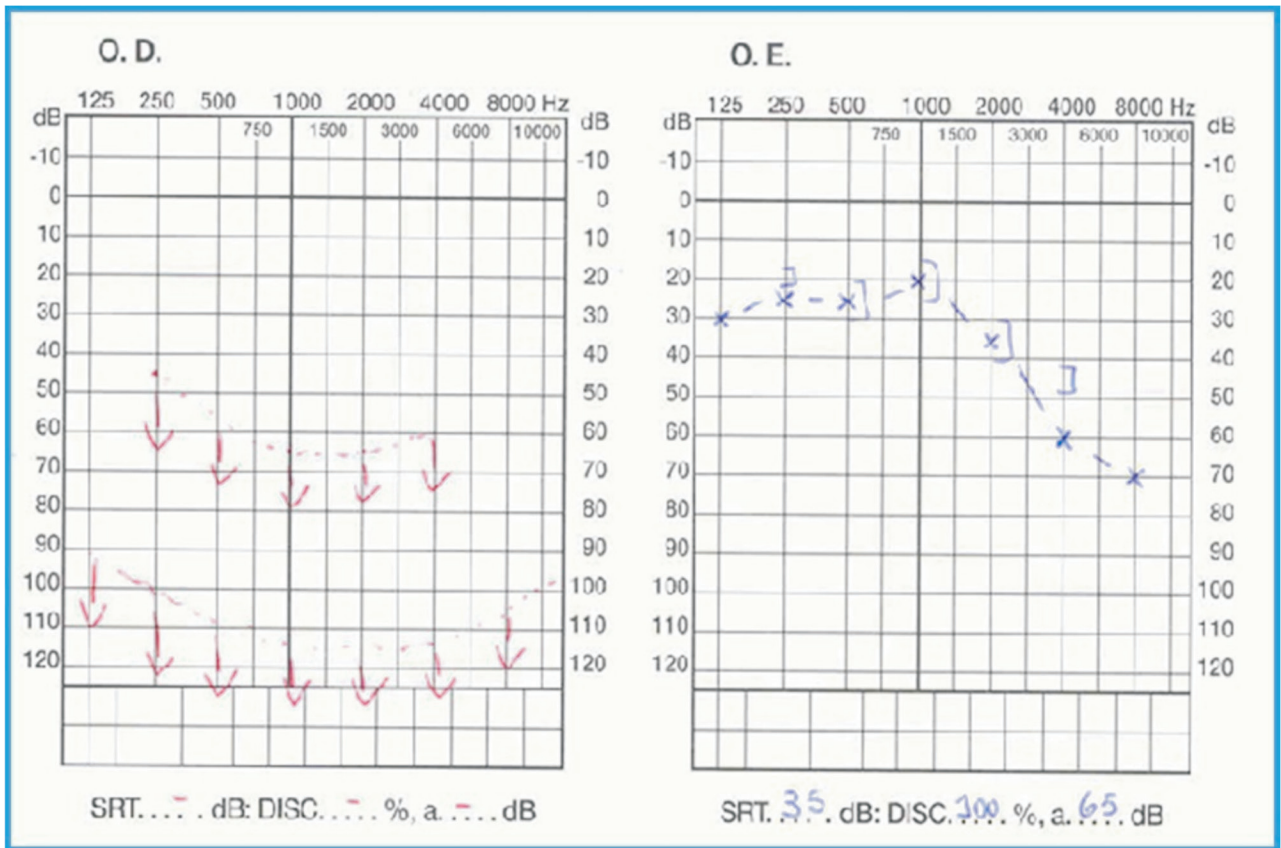
Correspondência:

Ditza de Vilhena
Largo Curso Silva Monteiro, nº55, Apt 231, 4150-800 Porto
Tel – 919289402, E-mail – ditzadevilhena@gmail.com

Trabalho previamente apresentado como Poster no 58º Congresso Nacional da SPORL.

FIGURA 1

Audiograma tonal e vocal: Cofose direita e hipoacusia neurosensorial moderada a grave à esquerda nas frequências > 4000 Hz.



indefinido à direita, o teste de Weber foi lateralizado à esquerda. O Sinal da fístula era negativo e o restante exame objectivo ORL não tinha alterações de relevo. O audiograma revelou cofose à direita e hipoacusia neurosensorial moderada à esquerda (Fig. 1). A TC de ouvidos demonstrou colecção de tecidos moles a preencher quase na totalidade a caixa do tímpano com extensão ao ático e antro mastoideu, erosão do muro do ático e ausência de cadeia ossicular. Apresentava significativa alteração morfológica do ouvido interno, não se identificando a cóclea, e alterações dismórficas acentuadas do vestíbulo e canais semicirculares (Figs. 2, 3 e 4). Como diagnósticos finais temos Otite Média Crónica Colesteatomatosa direita e Aplasia Coclear à direita.

O doente foi submetido a mastoidectomia com preservação da parede postero-superior do canal auditivo externo e timpanoplastia tipo II à direita.

DISCUSSÃO

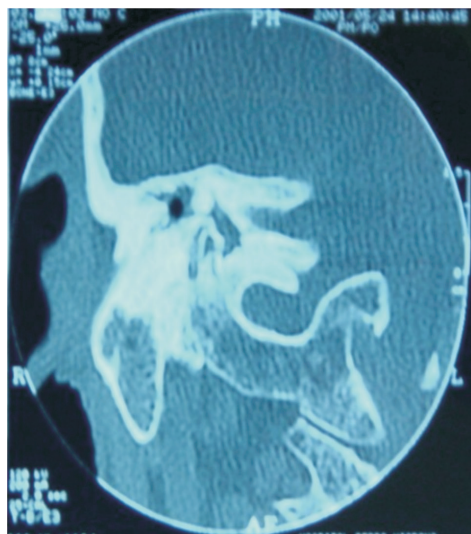
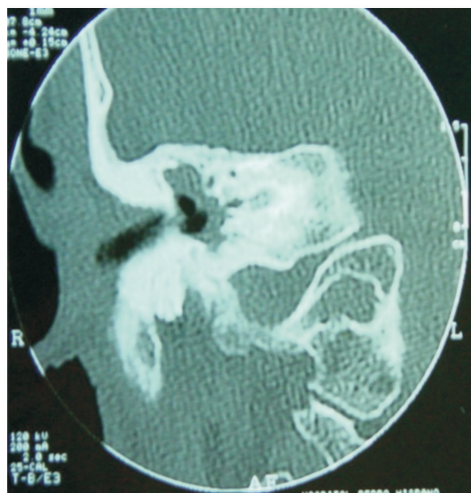
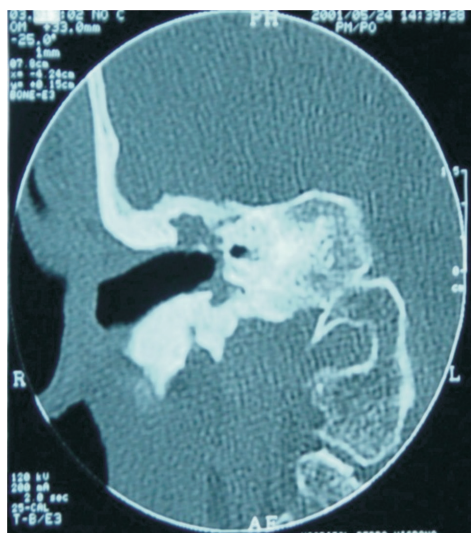
A hipoacusia é um problema complexo, afectando uma criança em cada mil, e cerca de 4% da população com idade inferior a 45 anos^{1,5}. O verdadeiro envolvimento de causas genéticas na surdez é desconhecido, mas pensa-se que a deficiência auditiva em países desenvolvidos é devida principalmente a factores genéticos¹.

Na maioria dos casos a deficiência causadora da surdez localiza-se ao nível celular, não sendo por isso detectável imagiologicamente. É importante compreender que apesar dos avanços do tratamento e dos benefícios das próteses auditivas, incluindo os implantes cocleares, uma criança surda permanece portadora duma deficiência auditiva, embora parcialmente compensada. O ouvido interno constitui um dos mais notáveis dispositivos micromecânicos do mundo biológico, pois cada célula ciliada tem uma localização exacta para responder apenas a uma determinada frequência de som⁷. Decorrem actualmente ensaios clínicos que testam o uso de células estaminais neuronais no tratamento de doenças cerebrais. Bons resultados têm sido obtidos com a transplantação destas células para a retina. Será possível fazer o mesmo na surdez congénita?

No caso apresentado, a Otite Média Crónica Colesteatomatosa direita é provavelmente secundária a migração através de perfuração traumática da membrana timpânica. A aplasia Coclear é uma malformação congénita rara, que se manifesta por cofose do lado afectado. No caso apresentado, o diagnóstico foi feito tardiamente, no contexto de estudo imagiológico de Otite média crónica. É de sublinhar a importância da colheita atenta da história clínica, a

FIGURA 2, 3 E 4

Imagens de cortes axiais seriados de tomografia computadorizada do ouvido direito: coleção de tecidos moles que preenche na quase totalidade a caixa do tímpano com extensão ao antro; erosão do scutum; ausência de cadeia ossicular; significativa alteração morfológica do ouvido interno, não se identificando a cóclea; vestibúlo e canais semicirculares com alterações dismórficas acentuadas.



suspeição e investigação da causa de cofose, mesmo quando esta pode ser justificada por outra patologia já diagnosticada.

Referências bibliográficas:

1. Estivill X, Fortina P, Surrey S, Rabionet R, et al. Connexin-26 mutations in sporadic and inherited sensorineural deafness. *Lancet*. 1998 Feb;351(9100):394-8.
2. Jun AI, McGuirt WT, Hinojosa R, Green GE, et al. Temporal bone histopathology in connexin 26-related hearing loss. *Laryngoscope*. 2000 Feb;110(2 Pt 1):269-75.
3. Lefebvre PP, Van de Water TR: Connexins, hearing and deafness: clinical aspects of mutations in the connexin 26 gene. *Brain Res Rev*. Apr;32(1):159-62. 2000.
4. Park HJ, Hahn SH, Chun YM, Park K, et al: Connexin26 mutations associated with nonsyndromic hearing loss. *Laryngoscope*. 2000 Sept;(110):1535-1538.
5. Morton N. Genetic epidemiology of hearing impairment. *Ann N Y Acad Sci*. 1991 630: 16-31.
6. Park AH, Kou B, Hotaling A, Azar-Kia B, et al. Clinical course of pediatric congenital inner ear malformations. *Laryngoscope*. 2000 Oct (110):1715-1719.
7. Holley M. Congenital deafness. A difficult organ to work with. *Lancet*. 2001 Dec;358 Suppl:S15.
8. Primignani P, Trotta L, Castorina P, Lalatta F, et al. A new de novo missense mutation in connexin 26 in a sporadic case of nonsyndromic deafness. *Laryngoscope*. 2007 May;117(5):821-4.