



FACULDADE DE MEDICINA
UNIVERSIDADE D
COIMBRA

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA – TRABALHO FINAL

MARTIM DE FREITAS PORTO DINIS DA SILVA

Agnesia Unilateral do Nervo Coclear - Caso Clínico

CASO CLÍNICO

ÁREA CIENTÍFICA DE OTORRINOLARINGOLOGIA

Trabalho realizado sob a orientação de:

PROFESSORA DOUTORA SOFIA MARGARIDA MARQUES DE PAIVA

DR^a ISA ELOI FERNANDES

MAIO 2020

Agenesia Unilateral do Nervo Coclear – Caso Clínico

Dissertação com vista à atribuição do grau de Mestre em Medicina

Martim de Freitas Porto Dinis da Silva¹; Sofia Margarida Marques de Paiva^{1,2}; Isa Eloi Fernandes²;

¹Faculdade de Medicina, Universidade Coimbra (FMUC), Portugal;

²Departamento de Otorrinolaringologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE, Coimbra, Portugal

Martim de Freitas Porto Dinis da Silva
Rua de Aveiro nº11 5ºC, 3000-065 Coimbra / Portugal
martimfpds@gmail.com

Índice

Abreviaturas	3
<i>Abstract</i>	4
Resumo	5
Introdução	6
Caso Clínico	7
Discussão	11
Conclusão	13
Agradecimentos	14
Referências Bibliográficas	15

Abreviaturas

RANU – rastreio auditivo neonatal universal

PEATC – potenciais evocados auditivos do tronco cerebral

RMN - ressonância magnética nuclear

MAI – meato acústico interno

CAI – canal auditivo interno

OEA – otoemissões evocadas acústicas

CMV – citomegalovírus

TC - Tomografia Axial Computadorizada

Abstract

We present the case of a three-year-old male child, referred from the maternity hospital Bissaya Barreto after having passed the universal neonatal hearing screening (RANU) test, but with a paternal notion of interauricular asymmetry, with no apparent repercussions on development, absence of family history deafness or other known risk factors. After consulting an ENT doctor, the genetic study was carried out, but was inconclusive. It should be noted that no changes were found after a physical examination performed by the ENT doctor. Of the complementary exams performed, the result of the auditory evoked potentials of the brain stem (PEATC) stands out, normal tracing on the left and no response on the right. Nuclear magnetic resonance (NMR) imaging of the skull revealed incomplete division of the eighth right cranial nerve, identifying vestibular divisions in the posterior quadrants, but not defining the cochlear nerve.

In children with sensorineural deafness, the etiological and imaging diagnosis becomes essential for adequate therapeutic guidance.

Resumo

Apresentamos o caso de uma criança do sexo masculino, com três anos de idade, encaminhado da maternidade Bissaya Barreto após ter passado no rastreio auditivo neonatal universal (RANU) mas com noção paterna de assimetria interauricular, sem aparentes repercussões no desenvolvimento, ausência de história familiar de surdez ou de outros fatores de risco conhecidos. Após consulta de ORL, realizou o estudo genético, sendo os resultados obtidos todos negativos. De referir que, após exame objetivo feito pela ORL, não foram encontradas alterações. Dos exames complementares realizados, destaca-se o resultado dos potenciais evocados auditivos do tronco cerebral (PEATC), traçado normal à esquerda e ausência de resposta à direita. A ressonância magnética nuclear (RMN) do crânio revelou divisão incompleta do oitavo nervo craniano direito, identificando-se as divisões vestibulares nos quadrantes posteriores, mas não se definindo o nervo coclear.

Em crianças com surdez neurosensorial o diagnóstico etiológico e imagiológico torna-se imprescindível, para adequada orientação terapêutica.

Palavras-Chave: surdez infantil, surdez neurosensorial, agenesia do nervo coclear

Introdução

A agenesia do nervo coclear é uma malformação embriológica do ouvido interno, que se traduz clinicamente por surdez neurossensorial congênita. Apesar da sua raridade, o diagnóstico de aplasia ou hipoplasia do nervo vestibulococlear é de importância fundamental no diagnóstico diferencial na abordagem da criança com surdez neonatal, a qual corresponde a 1 em cada 1000 recém-nascidos. Segundo a literatura, a agenesia unilateral do nervo coclear unilateral pode afetar até 3% das crianças em idade escolar ¹.

A hipoacusia neurossensorial pode ter como causa qualquer lesão ao longo da via auditiva, desde a cóclea ao sistema nervoso central. Os grupos etiológicos são variados, desde alterações genéticas, malformações labirínticas, infecção, ototoxicidade, traumatismos e causas idiopáticas¹. Na hipoacusia neurossensorial, o local mais comum de lesão é a cóclea, nomeadamente o epitélio sensorial e as células ciliadas. De todas as causas, a menos frequente é a lesão central, sendo que pode estar afetado o nervo coclear, o núcleo coclear ou outros centros da audição¹. A identificação do local da lesão é fundamental para a escolha do tratamento e para o prognóstico¹. Quando se manifesta de forma unilateral deverá levantar a suspeita de uma massa ou lesão intracraniana focal¹.

A fisiopatologia da ausência do nervo vestibulococlear não é clara, uma vez que se desconhece se o nervo não se desenvolveu (aplasia) ou, como hipótese alternativa, degenerou após a sua formação.² Do ponto de vista anatómico, pode ocorrer na forma de aplasia total ou hipoplasia, envolvendo qualquer uma das três divisões do VIII par.

O diagnóstico definitivo é fundamental no que concerne às terapêuticas de reabilitação auditiva podendo implicar cirurgia de implante coclear. São contraindicadas para esta cirurgia, a agenesia do nervo coclear e a estenose do meato acústico interno (MAI). Nestes casos, a cirurgia viável será o implante auditivo do tronco cerebral. Os avanços da imagiologia possibilitam a visualização detalhada da anatomia do ouvido, bem como do CAI, o que muito ajuda no diagnóstico desta patologia.

Apresenta-se o caso clínico de um doente com 3 anos de idade, do sexo masculino, com diagnóstico de hipoacusia neurossensorial profunda do ouvido direito e limiares auditivos neurossensoriais normais no ouvido esquerdo.

Caso clínico

Doente caucasiano do sexo masculino, com 3 anos de idade, que foi encaminhado para consulta de Otorrinolaringologia pediátrica, por noção dos pais de assimetria interauricular aos 2 meses de idade, uma vez que não reagia a estímulos auditivos; de referir que passou no rastreio auditivo neonatal universal (RANU), com otoemissões acústicas. Não apresentava dismorfismos nem massas palpáveis cervicais. Contudo, não se verificaram alterações do desenvolvimento psicomotor em idade pré-escolar.

Fruto de uma gravidez de 36 semanas e 5 dias, vigiada na Maternidade Bissaya Barreto – Coimbra (MBB) - em que a mãe teve metrorragias no primeiro trimestre e infeções urinárias de repetição. Trata-se de um doente que, aparentemente, não tem antecedentes pessoais e familiares, nem fatores de risco perinatais de surdez. Tem 1 irmão de 6 anos, saudável.

Realizou otoscopia com resultado normal em ambos ouvidos, bem como Otoemissões Evocadas Acústicas (OEA), 15 dias após o RANU, onde passou nos 3000Hz e 4000Hz, bilateralmente (**Figura 1**). Timpanograma tipo C. (**Figura 2**)

ODTO:	OESQ:
2000HZ "Noisy"	2000HZ "Noisy"
3000HZ <u>Pass</u>	3000HZ <u>Pass</u>
4000HZ <u>Pass</u>	4000HZ <u>Pass</u>

FIGURA 1 – Resultado do teste de Otoemissões Evocadas Acústicas feito em ambos os ouvidos, tendo o doente passado nos 3000Hz e nos 4000Hz (05.09.2016)

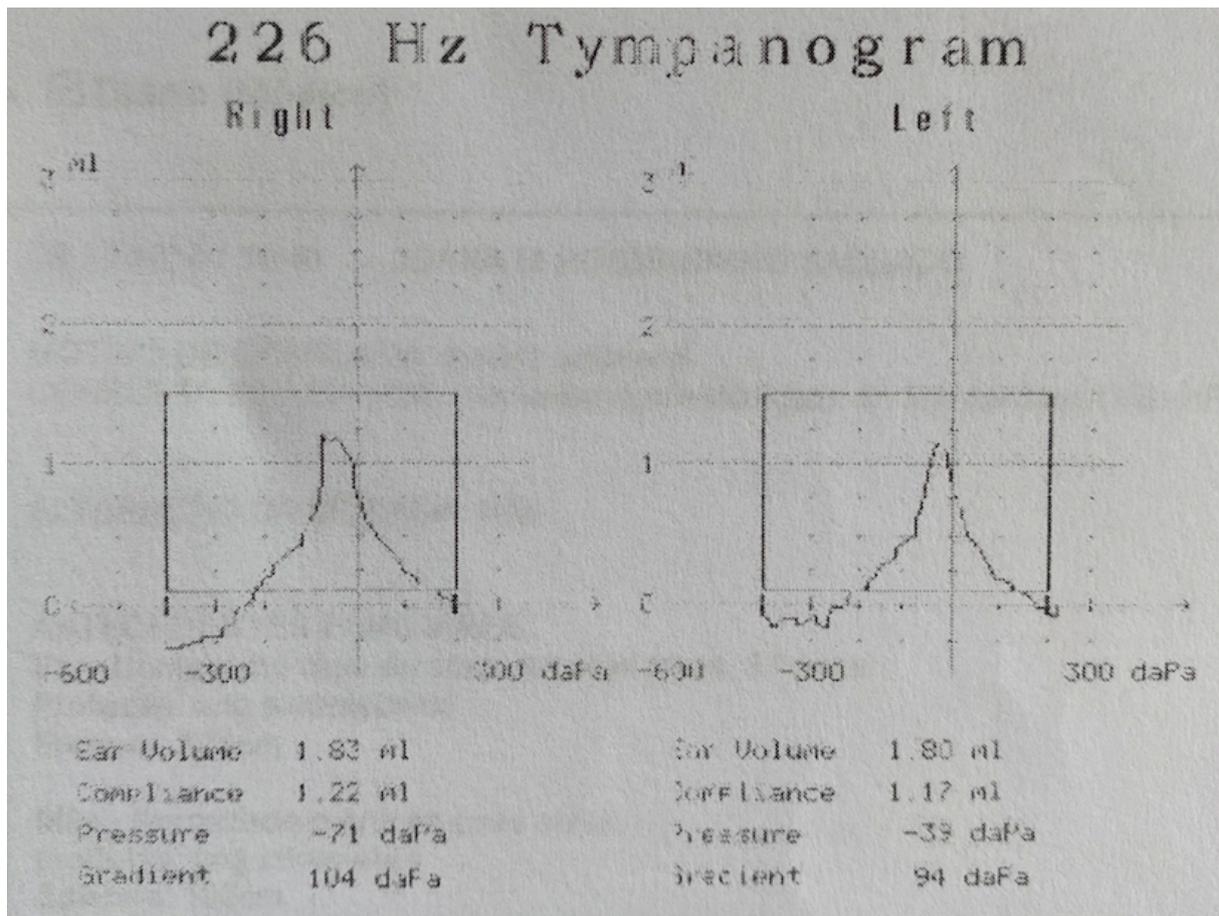


Figura 2 – Timpanograma tipo C (05.09.2016)

Foi também efetuado um estudo de Potenciais Evocados Acústicos (PEA) com limiares neurossensoriais apenas presentes no ouvido direito e 30 dB no ouvido esquerdo. Sem alteração da morfologia e amplitude das ondas apresentadas para o ouvido esquerdo. Contudo, verificava-se ausência de resposta à direita, pelo que era um exame compatível com normal audição apenas para o ouvido esquerdo.

Neste contexto, foi realizada, então, uma RMN que revelou “uma divisão incompleta do VIII par direito, identificando-se as divisões vestibulares nos quadrantes posteriores, mas não se definindo o nervo coclear nos planos obtidos. Adicionalmente não se identifica o nervo facial no canal auditivo interno ou no trajeto cisternal. Não foi possível a identificação do nervo facial direito no canal auditivo interno ou no trajeto cisternal. As estruturas que compõem o labirinto membranoso identificam-se, contudo, com morfologia e contornos normais e encontram-se permeáveis. Os canais auditivos internos apresentam dimensões normais e são sensivelmente simétricos. (Figura 3 e 4)

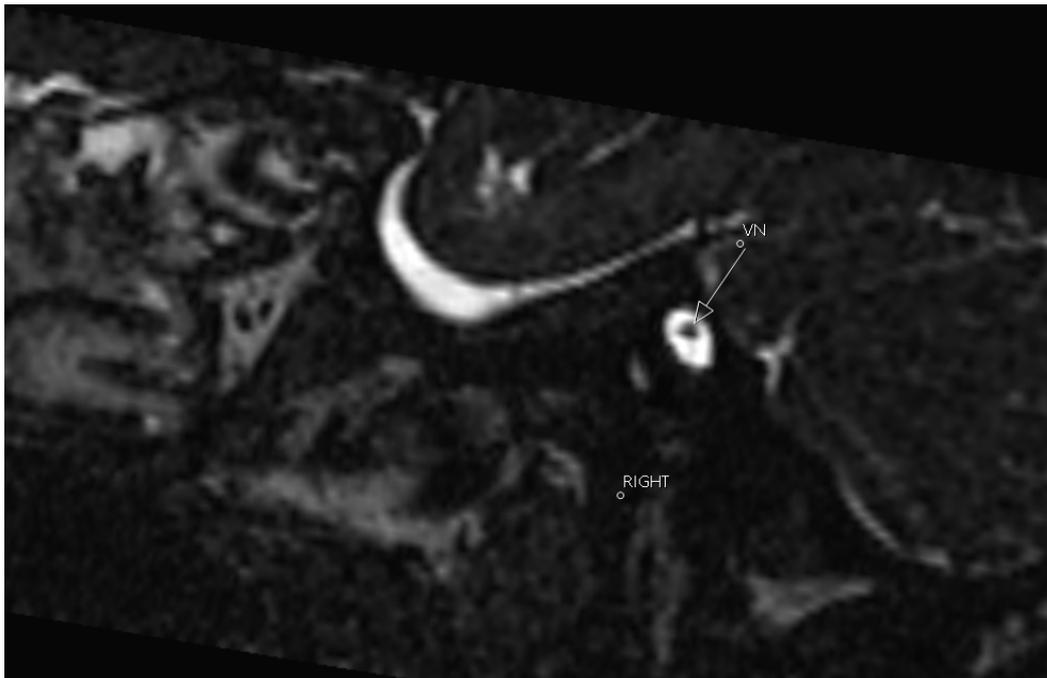


Figura 3 - Ressonância Magnética em corte axial intercetando o ouvido interno direito mostrando a ausência dos conteúdos do nervo facial e coclear no canal auditivo interno.



Figura 4 - Ressonância Magnética em corte axial a intercetar o ouvido interno esquerdo, mostrando-se os conteúdos do nervo facial e nervo coclear, no canal auditivo interno.

Na suspeita de ser uma doença genética a causa desta surdez unilateral foi proposta consulta de Genética no Hospital Pediátrico, onde realizou estudo de possíveis mutações GJB2 e GJB6. Foi, ainda, solicitada pesquisa CMV no cartão Guthrie tendo os resultados destes exames sido todos negativos.

Discussão

A surdez neurossensorial pode ser subdividida em surdez sensorial/coclear (quando as células ciliadas do ouvido interno estão afetadas) ou surdez central/retrococlear (quando a causa está ao longo da via auditiva). Atualmente, nos países desenvolvidos, o RANU está implementado e permite rastrear e sinalizar, precocemente, a população de risco para esta patologia, para que seja tratada o mais cedo e da melhor forma possível.

Constata-se que a surdez unilateral tenha como causas algumas síndromes (síndrome de Charge, síndrome de Down) e malformações do ouvido interno. Contudo, apesar do avanço na Medicina ainda em quase metade dos casos, a etiologia desta patologia ainda é desconhecida. A pré-infecção por CMV é a mais comum para surdez neurossensorial congênita, que tem uma incidência no mundo inteiro de cerca 1-3 em 1000 nascimentos⁴. Como fatores de risco perinatais, a causa genética é importante, sendo que, em todas as etnias, a mutação do gene DJB2 é a mais procurada. Para além de haver outros fatores de risco documentados (permanência em unidade de cuidados intensivos após o nascimento, infecções intrauterinas, história familiar e infecções pós-parto), na maioria dos casos, não são descritos quaisquer fatores de risco na surdez neurossensorial³.

Em termos de protocolo de estudo destas crianças surdez neurossensorial unilateral com otoemissões acústicas positivas e potenciais acústicos negativos, é fundamental a realização de exame imagiológico, tanto por Tomografia Axial Computadorizada (TC) ou RMN. O exame *gold standard* é a RMN pois permite uma avaliação completa da patência e morfologia do labirinto coclear e vestibular, avaliar os segmentos dos nervos coclear e facial no canal auditivo interno e cisterna, bem como uma avaliação do parênquima cerebral aprofundada². Com o uso mais generalizado da RMN para descobrir possíveis causas para a surdez neurossensorial, naturalmente, a prevalência da agenesia do nervo coclear tem aumentado.

O diagnóstico diferencial deste caso, de surdez neurossensorial unilateral, tem que considerar etiologias mais comuns como: malformações do ouvido interno, alargamento do aqueduto vestibular, infecções virais ou bacterianas (meningite), trauma, causas genéticas e neoplasias cerebrais. Contudo, uma grande percentagem continua sem causa conhecida, ou seja, idopática¹.

Nestes casos em que a causa de surdez congênita unilateral é a agenesia do nervo coclear, não há tratamento com intenção curativa. Assim sendo, devem tranquilizar-se os familiares

acerca da patologia da criança, aliviar a frequente ansiedade associada a outro tipo de patologia, designadamente oncológica bem como delinear o plano terapêutico da forma possível.

Atualmente ainda não existem soluções satisfatórias para este tipo de lesão, sendo de considerar implante do tronco cerebral, realizando sempre vigilância clínica regular do ouvido são.

São estas as respostas que a comunidade médica tenta obter ao longo do tempo. Com base na revisão bibliográfica destes casos verifica-se que o resultado da implantação destes doentes quer a nível do tronco quer a nível coclear têm pouco sucesso. Neste caso clínico, a terapêutica imposta foi a vigilância do ouvido são e terapia da fala.

Embora tenha um ouvido saudável vários estudos apontam para uma possível deterioração do mesmo⁴, pelo que é fundamental vigiar estes doentes ao longo da sua vida para que esta surdez unilateral não degenere numa surdez bilateral.

Conclusão

O RANU é importante, sendo os primórdios de um programa de detecção e intervenção precoce na audição. Tem como objetivo rastrear todas as crianças até um mês de idade e aquelas com perda auditiva confirmada, devem receber tratamento apropriado até aos seis meses de idade. Assim, no período de maior plasticidade cerebral, fornecemos à criança uma grande informação à cerca da sua audição, possibilitando um aumento das suas hipóteses de se desenvolver normalmente.

Perante um doente com indícios de surdez unilateral, com características sugestivas, mesmo sendo a causa mais frequente as malformações do ouvido interno, é sempre importante fazer o diagnóstico diferencial, para distinguirmos causas benignas das causas malignas, sendo então importante o estudo de todos os achados clínicos, que habitualmente são raros, e achados imagiológicos que podem ser decisivos para o diagnóstico.

Releva-se a importância da RMN no diagnóstico etiológico desta patologia, para que de forma precoce, seja possível encontrar um tratamento minimamente eficaz e melhorar a qualidade de vida dos nossos doentes.

Com o desenvolvimento das técnicas cirúrgicas, designadamente implante coclear e implante do tronco cerebral, poderá vir a encontrar-se uma melhor solução para doentes com casos semelhantes, não descurando a vigilância do ouvido saudável, com consultas de rotina.

Agradecimentos

A realização deste Trabalho Final apenas foi possível na medida em que, durante todo o percurso, contou com fundamentais apoios e constantes incentivos. Sem eles, seguramente, a mesma não se teria tornado uma realidade, pelo que estarei eternamente grato.

À Professora Doutora Sofia Paiva e Dr^a Isa Eloi pela sua orientação, apoio permanente, espírito crítico na explicitação de dúvidas e na solução de problemas que foram surgindo e por todas as suas palavras de incentivo.

Aos meus amigos que nunca me deixaram só ao longo desta caminhada, pelo seu espírito de companheirismo, incentivo e apoio nos momentos mais difíceis.

Aos meus Pais, Patrícia e José, e à minha irmã, Francisca, dirijo um agradecimento especial, por serem exemplos de coragem, persistência, amor incondicional e paciência, demonstrados em todos os momentos. Sem eles os obstáculos que foram surgindo ao longo desta caminhada, não teriam sido superados. A eles dedico este meu trabalho.

Aos meus Avós, Ana Maria, Etelvina e Armando, fonte permanente de inspiração na minha vida. A eles agradeço por sempre terem sido a minha bússola. A sua sábia orientação, a sua humildade colocada em cada conselho, o seu amor incondicional fizeram com que não deixasse de caminhar. A cada um deles, enquanto modelos de vida, dificilmente conseguirei tornar o meu agradecimento suficiente. Obrigado por nunca desistirem de mim. A eles também dedico este trabalho.

A toda a minha família que sempre me apoiou e deu alento em momentos mais complicados, o meu sincero obrigado.

Referências Bibliográficas

1. Laury AM, Casey S, McKay S, Germiller JA. Etiology of unilateral neural hearing loss in children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2009 Mar [cited 2020 Jan 28];73(3):417–27. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19155072>
2. Buchman CA, Roush PA, Teagle HFB, Brown CJ, Zdanski CJ, Grose JH. Auditory neuropathy characteristics in children with cochlear nerve deficiency. Vol. 27, *Ear and Hearing*. 2006. p. 399–408.
3. Korver AMH, Smith RJH, Van Camp G, Schleiss MR, Bitner-Glindzicz MAK, Lustig LR, et al. Congenital hearing loss. *Nat Rev Dis Prim* [Internet]. 2017 Jan 12 [cited 2020 Apr 23];3.
4. Fitzpatrick EM, Al-Essa RS, Whittingham JA, Fitzpatrick J. Characteristics of children with unilateral hearing loss. *Int J Audiol* [Internet]. 2017 Nov 2 [cited 2020 Apr 23];56(11):819–28. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28639843>
5. Dornhoffer JR, Dornhoffer JL. Pediatric unilateral sensorineural hearing loss: Implications and management. Vol. 24, *Current Opinion in Otolaryngology and Head and Neck Surgery*. Lippincott Williams and Wilkins; 2016. p. 522–8.
6. Unilateral cochlear nerve deficiency in children. - PubMed - NCBI [Internet]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23678279>