

RETINOSE PIGMENTAR ASSOCIADA À PERDA AUDITIVA: UM ALERTA*

RETINITIS PIGMENTOSA ASSOCIATE WITH HEARING LOSS: ON THE ALERT

Patrícia Gomes¹
Teresa Cristina de Jesus Costa¹
Vicente José Assencio-Ferreira²

RESUMO

Objetivo: alertar fonoaudiólogos, otorrinolaringologistas e oftalmologistas sobre a relação entre retinose pigmentar e perda auditiva (síndrome de Usher). **Métodos:** avaliação otorrinolaringológica, audiológica e anamnese em 12 pacientes de ambos os sexos, com idades entre 35 e 50 anos, portadores de retinose pigmentar. **Resultados:** todos os sujeitos apresentaram perda auditiva neurossensorial de grau leve, moderado ou severo, com dados de hereditariedade de retinose pigmentar em alguns casos. A curva timpanométrica foi do tipo A e observou-se a presença de reflexo estapediano. **Conclusão:** existe a correlação entre retinose pigmentar e perda auditiva, servindo como alerta aos profissionais otorrinolaringologistas, oftalmologistas e fonoaudiólogos.

Descritores: retinite pigmentosa, epitélio pigmentado ocular, perda auditiva neurossensorial/genética, síndrome, surdez, audiometria, predisposição genética para doença.

■ INTRODUÇÃO

A retinite pigmentosa é uma anormalidade hereditária em que há perda progressiva e bilateral da visão, que inicialmente caracteriza-se pelo rebaixamento visual no período noturno, a qual leva a uma degeneração da retina, atrofia retinal, diminuição dos vasos retiniais e aglomeração do pigmento, seguida da diminuição do campo visual. Estes sintomas geralmente nota-se dos 13 aos 19 anos de idade.⁽¹⁾

A retinite pigmentosa pode associar-se à distrofia dos músculos oculares, ou seja, à miopatia ocular.⁽²⁾

Esta anormalidade pode ser transmitida como uma característica autossômica dominante ou recessiva e raramente associada ao X (ligada ao sexo).^(1,3)

A perda auditiva neurossensorial caracteriza-se por uma lesão na orelha interna (cóclea) ou nervo auditivo (VIII par). Pode ser uma alteração unilateral ao afetar uma única orelha ou bilateral sendo classificada em graus de normal a profundo.⁽⁴⁾

Quando o quadro de retinite pigmentosa progressiva associa-se ao quadro de perda auditiva neurossensorial congênita bilateral de grau moderado, severo a profundo, diz-se tratar da síndrome de Usher. Esta manifestação torna-se evidente entre os 4 e 6 anos de idade, com isso pode ocorrer uma falta de desenvolvimento de linguagem até o completo mutismo, dependendo do grau do comprometimento auditivo.^(1,5-6)

Na síndrome de Usher ocorre a diminuição da visão noturna juntamente com a diminuição da audição, ambas progressivas, seguidas de outras doenças como retardo mental, psicose, epilepsia e vertigem.⁽¹⁾

*Trabalho realizado no CEFAC – Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica.

¹Especialização em Audiologia Clínica pelo Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica (CEFAC). Fonoaudióloga formada pelas Faculdades Integradas São Camilo de São Paulo.

²Doutor em Medicina (Neurologia) pela Universidade de São Paulo (USP).

A sua incidência entre surdos congênitos é estimada em 3 a 6%, enquanto sua ocorrência na população em geral é de 3 por 100.000.⁽¹⁾

O diagnóstico da síndrome de Usher deve incluir testes especializados como o exame audiométrico, adaptação ao escuro e eletrorretinografia. É de suma importância o diagnóstico precoce, a fim de que a reabilitação ocorra o mais cedo possível para evitar a falta de desenvolvimento de linguagem, já que podem ocorrer perdas auditivas de grau profundo em que o uso do aparelho auditivo não é bem-sucedido. Para a retinite pigmentosa não há tratamento.^(1,3,5)

O objetivo deste estudo é o de chamar a atenção dos fonoaudiólogos, oftalmologistas e otorrinolaringologistas para a importância do diagnóstico da síndrome de Usher, já que sabemos existir a associação entre a perda auditiva neurosensorial bilateral de grau moderado, severo a profundo com a retinite pigmentosa.

■ MÉTODOS

Foi realizada avaliação otorrinolaringológica em 12 pacientes, entre os meses de junho a novembro de 2001, integrantes de uma instituição de deficientes visuais portadores de retinite pigmentosa (diagnóstico firmado pela equipe médica), com idades entre 35 a 50 anos de ambos os sexos, portadores de retinite pigmentosa. Em seguida, foi realizada avaliação audiológica pelas autoras, com audiometria tonal por vias aérea e óssea, discriminação vocal e imitanciometria e anamnese a fim de se determinar a idade, sexo, hereditariedade e início dos sintomas.

A audiometria tonal por vias aérea e óssea foi realizada em cabina acústica, com audiômetro da marca Rexton e fones TDH-39 calibrado em 23 de janeiro de 2001 pelos padrões ANSI S3.6-1996 / ISO-389-1991 / ISO-8798 / ANSI S3.43-1992, e a via óssea pelos padrões ANSI S3.43-1992 / ISO-389-3 / ISO-7566.

A imitanciometria foi feita no equipamento Maico-MA 630 calibrado em 7 de março de 2001 pelos padrões ANSI S3.39 – 1987 / IEC 1027 – 1991 e ISO / R 389 – 1991.

Ética: esta pesquisa foi avaliada pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica (CEFAC), que considerou como necessário o Consentimento pós-informado.

■ RESULTADOS

Nos resultados fornecidos pela avaliação otorrinolaringológica, através da otoscopia, pode-se constatar não haver nenhum impedimento para realização dos exames audiológicos.

As idades dos sujeitos pesquisados variam entre 35 e 50 anos de ambos os sexos, sendo 4 do sexo feminino e 8

do sexo masculino. A hereditariedade por eles relatada existe em cinco casos (41,66%).

Todos os sujeitos relataram primeiramente o início da deficiência visual com dificuldade de visão na ausência de luz, sendo esta dificuldade progressiva ao longo dos anos.

O déficit auditivo foi relatado por nove sujeitos (75%), que apareceu após a deficiência visual, que está sendo igualmente progressiva. Em três (25%) não foi relatada a deficiência auditiva.

A avaliação audiométrica demonstrou perda auditiva neurosensorial bilateral em todos os sujeitos. O grau da perda auditiva variou entre leve, moderada e severa, com queda nas frequências graves em sete casos (58,33%) e perda auditiva linear em cinco casos (41,66%).

Na imitanciometria, a curva timpanométrica obtida é do tipo A, com reflexos estapedianos presentes.

A distribuição dos sujeitos de acordo com o sexo, idade, tipo e grau de perda auditiva e hereditariedade pode ser observada na Tabela 1.

■ DISCUSSÃO

A síndrome de Usher pode ser definida como a combinação de duas principais anormalidades que se referem à perda auditiva e retinite pigmentosa. A perda auditiva geralmente é neurosensorial congênita progressiva, em que é afetado o órgão de Corti com sua degeneração na região basal, atrofia da estria vascular e diminuição das células do gânglio espiral.^(1,7-9)

Há casos em que o grau de perda auditiva varia de severa a profunda e de moderada a severa, mas todos os sujei-

Tabela 1. Resultados obtidos na avaliação audiométrica de 60 funcionários expostos a ruído em seu trabalho diário

	Normais = 57% (34 em 60)	Alterados = 43% (26 em 60)
Sem queixa	41,2% (14 em 34)	3,85% (1 em 26)
Zumbido	17,6% (6 em 34)	76,9% (20 em 26)
Tabagismo	11,7% (4 em 34)	69,2% (18 em 26)
Álcool	11,7% (4 em 34)	57,7% (15 em 26)
Alergias	8,8% (3 em 34)	15,4% (4 em 26)
Antecedentes familiares	8,8% (3 em 34)	50% (13 em 26)
Caxumba	2,9% (1 em 34)	38,5% (10 em 26)
Sarampo	2,9% (1 em 34)	0%
Rubéola	2,9% (1 em 34)	38,5% (10 em 26)
Vertigem	0%	15,4% (4 em 26)
Problemas respiratórios	0%	3,85% (1 em 26)

Em negrito os valores significativamente diferentes ao Qui-quadrado.

tos afetados pela síndrome de Usher possuem a retinite pigmentosa.^(8,10)

Nos sujeitos avaliados, nota-se a predominância do grau de perda auditiva moderada bilateral, com queda maior nas frequências graves. Porém não podemos descartar o aparecimento de perdas auditivas do tipo lineares. Este achado de perda auditiva com queda nas frequências graves se opõe aos achados da literatura merecendo um destaque.

Com relação à hereditariedade existe certa correlação visto que a síndrome de Usher é uma anormalidade genética autossômica recessiva. Sendo assim, sabemos que, em alguns casos, outros membros da família estão afetados tanto pela retinite quanto pela perda auditiva. A análise dos familiares se faz necessária, se possível, com exames genéticos que podem identificar genes característicos de tais alterações.^(1,3,9-14)

Cabe ressaltar que no relato dos sujeitos avaliados encontramos dados significativos de hereditariedade de retinite pigmentosa em cinco casos, porém não souberam descrever dados de hereditariedade com relação à perda auditiva.

A idade dos pacientes também merece destaque. Depois dos 30 anos começa a maior degeneração visual, mesmo que já tenham sentido esta perda visual em idade precoce.^(1,12,15)

Nos relatos obtidos observamos totalidade inicialmente de dificuldade visual noturna progressiva, atingindo um grau atual de perda visual generalizada. A perda auditiva

passa a ser notada mais tardiamente, sendo que em nossa pesquisa observamos três sujeitos, os quais não notam a deficiência auditiva, porém esta aparece atualmente em grau leve para moderado.

Os sujeitos que apresentam a síndrome de Usher com perda auditiva neurossensorial a partir de grau severo são considerados candidatos ao implante coclear o qual dará condições de desenvolvimento da linguagem de forma ideal, em vista de um estudo realizado no Canadá, com 48 sujeitos onde cinco deles receberam o implante coclear. Em muitos casos a surdez é tão profunda que não há bom resultado no uso de aparelho de amplificação sonora individual.^(1,16)

Em nossa pesquisa não há nenhum sujeito candidato ao implante coclear, bem como nenhum sujeito fazendo uso de aparelho de amplificação sonora individual, ficando aqui um alerta para seu uso.

■ CONCLUSÃO

Existe correlação entre a retinose pigmentar e a perda auditiva, ficando aqui um alerta aos médicos otorrinolaringologistas e oftalmologistas sobre a importância do diagnóstico precoce para que o sujeito possa dispor dos recursos necessários para seu melhor desenvolvimento. Para os fonoaudiólogos fica a possibilidade de se encontrar casos como estes encaminhando-os aos médicos especialistas e a possível adaptação de aparelhos de amplificação sonora individual.

ABSTRACT

Purpose: to alert audiologists, otorhinolaryngologist and eye specialists about the association between retinitis pigmentosa and hearing loss (Usher Syndrome). **Methods:** otorhinolaryngology and hearing evaluations and anamnesis in 12 patients of both gender, with age between 35 and 50 years old with retinitis pigmentosa. **Results:** all individuals presented mild, moderate or severe sensorineural hearing loss, with heredity data of retinitis pigmentosa in some cases; all cases presented tympanometric width type A and there is stapedial reflex. **Conclusion:** there is correlation between retinitis pigmentosa and hearing loss, alerting audiologists, otorhinolaryngologist and eye specialists.

Keywords: retinitis pigmentosa; pigment epithelium of eye; sensorineural/genetic hearing loss; syndrome; deafness; audiometry; genetic predisposition to disease.

■ REFERÊNCIAS

1. Northen JL, Downs MP. Audição em crianças. São Paulo: Manole; 1989.
2. Bogliolo L. Patología da audição. 3. ed. Rio de Janeiro: Guanabara – Koogan; 1981.
3. Fletchi A, Berkow R. Manual Merck de medicina: diagnóstico e tratamento. 16. ed. São Paulo: Rocca; 1995.
4. Russo ICP, Santos TMM. A prática da audiologia clínica. 2. ed. São Paulo: Cortez; 1988.
5. Sanvito WL. Síndromes neurológicas. 2ª ed. São Paulo: Atheneu; 1997.
6. Paparella MM, Boies LR, Adams GL. Otorrinolaringologia. 5. ed. Rio de Janeiro: Interamericana; 1979.
7. Wagenaar M, Schuknecht H, Nadol J, Van Rens B, Pieke-Dahl S, Kimberling W, et al. Histopathologic features of the temporal bone in usher syndrome type I. Arch Otorrinolaringol Head Neck Surg 2000;126:1018-23.

8. Otterstedde CR, Spandau U, Blankenagel A, Kimberling WJ, Reisser C. A new clinical classification for Usher's syndrome based on a new subtype of Usher's syndrome type I. *Laryngoscope* 2001;111(1):84-6.
9. Beneyto MM, Cuevas JM, Millán JM, Espinós C, Mateu E, González-Cabo P, et al. Prevalence of 2314 del G mutations in spanish patients with Usher síndrome Type II (USH2). *Ophthalmic Genet* 2000;21:123-8.
10. Megarbane A, Waked N, Chouery E, Moglabey YB, Saliba N, Mornet E, et al. Microcephaly, curvatures of the scalp, retinitis pigmentosa, cataracts, neurosensorial deafness, and mental retardation in two brothers. *Am J Med Genet* 2001;66:244-9.
11. Bork JM, Peters LM, Riazuddin S, Bernstein SL, Ahmed ZM, Ness SL, et al. Usher syndrome 1D and nonsyndromic autosomal recessive deafness DFNB12 are caused by allelic mutations of the novel cacteriss – like gene CDH23. *Am J Hum Genet* 2001;68:26-37.
12. Pieke-Dahl S, Möller CG, Kelley PM, Astuto LM, Cremers CW, Gorin MB, et al. Genetic heterogeneity of Usher syndrome Type II: localisations to chromosome 5q. *J Med Genet*, 2000;37:256-62.
13. Orten DJ, Weston MD, Kelley PM, Cremers CW, Wagenaar M, Jacobson SG, et al. Erratuns: analysis of DNA elements that modulate myosin VIIa expression in humanes [reprinted on *Hum Mutat* (online) 1999;14:354]. *Hum Mutat* 2000;15:114-5.
14. Mansergh FC, Millington-Ward S, Kennan A, Kiang AS, Humphries M, Farrar GJ, et al. Retinitis pigmentosa and progressive neurosensorial hearing loss caused by a C12258A mutation in the mitochondrial MTTS2 gene. *Am J Hum Genet*,1999;64:971-85.
15. Hess-Ruver J, Crichton J, Byrne K, Holland AJ. Diagnosis and treatment of a severe psychotic illness in a man with dual severe sensory impouriments caused by the presence of Usher syndrome. *J Intellect Disabil Res* 1999; 43(Pt 5):428-34.
16. Mets MB, Young NM, Pass A, Lasky JB. Early diagnosis of Usher syndrome in children. *Trans Am Ophthalmologic*; 2000;98:237-42.

Recebido para publicação em: 10/02/2002

Aceito em: 08/04/2002

Endereço para correspondência

Nome: Patrícia Gomes

Endereço: Rua dos Coqueiros,163 – CEP: 02312-010 – São Paulo – SP

Fone: (11) 203-7247

e-mail: audiomovel@uol.com.br