

José Fernando Polanski^{1,2} 

Ana Paula Kochen³ 

Carolina Arcoverde de Oliveira² 

Desempenho de audição e linguagem pós implante coclear em crianças com síndrome de Waardenburg

Hearing and speech performance after cochlear implantation in children with Waardenburg syndrome

Descritores

Implante Coclear
Síndrome de Waardenburg
Perda Auditiva
Criança
Reabilitação

Keywords

Cochlear Implantation
Waardenburg Syndrome
Hearing Loss
Child
Rehabilitation

RESUMO

A Síndrome de Waardenburg (SW) é uma condição genética rara de padrão autossômico dominante e que pode cursar com perda auditiva neurossensorial. Nesse relato, apresentamos o desempenho da audição e linguagem de três crianças com SW, com zero, três, nove, doze e sessenta meses de seguimento após implante coclear (IC). As crianças foram avaliadas através dos questionários Escala de Integração Auditiva IT-MAIS (até 5 anos), MAIS (maiores de 5 anos), Escala de Utilização da Fala (MUSS) e categorizados quanto à audição e linguagem. Os resultados demonstraram uma melhora no desempenho da audição e linguagem ao longo do tempo, sendo que os dois pacientes que usaram o IC por 5 anos alcançaram 100% no IT-MAIS, MAIS e MUSS. Além disso, ambos foram capazes de compreender sentenças em conjunto aberto e possuem fala fluente, considerando-se as categorias de audição e linguagem. O terceiro paciente, com 50 meses de seguimento, encontra-se, na avaliação aos 48 meses, na categoria 5 de audição e 3 de linguagem. Conclui-se assim que as crianças da pesquisa, que apresentavam níveis baixos de audição e linguagem antes do implante coclear, passaram a apresentar melhores respostas auditivas e linguísticas após a implantação e reabilitação.

ABSTRACT

Waardenburg syndrome (WS) is a rare autosomal-dominant syndrome that can be presented with sensorineural hearing loss. In this report, we describe the outcomes of three children with WS at zero, three, nine, twelve and sixty months after cochlear implant (CI) fitting. The outcomes were assessed using IT-MAIS (Infant-Toddler Meaningful Auditory Integration Scale – younger than 5 year), MAIS (Meaningful Auditory Integration Scale – older than 5 year), MUSS (Meaningful Use of Speech Scale), and categories of auditory performance and speech intelligibility. The results showed an improvement in auditory and language performance over time, two patients who used CI for 5 years achieved 100% in IT-MAIS and MUSS tests. In addition, both were able to understand sentences in open set and achieve fluent speech. Moreover, both reached fluency on auditory and language performance scale. The third patient with 50 months of follow-up and in the 48 months evaluation, is in category 5 of auditory performance and 3 of speech intelligibility. We concluded that all children who had low levels of hearing and language before cochlear implant have improved hearing and language skills after implantation and rehabilitation.

Endereço para correspondência:

José Fernando Polanski
Hospital de Clínicas, Universidade Federal do Paraná – UFPR
Rua General Carneiro, 181, 5º andar,
SAM 19, Curitiba (PR), Brasil, CEP:
80060-900.
E-mail: jfpolanski@gmail.com

Recebido em: Novembro 22, 2018.

Aceito em: Fevereiro 07, 2020.

Trabalho realizado na Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná, Hospital Universitário Evangélico Mackenzie - Curitiba (PR), Brasil.

¹ Universidade Federal do Paraná – UFPR - Curitiba (PR), Brasil.

² Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná - Curitiba (PR), Brasil.

³ Hospital Pequeno Príncipe - Curitiba (PR), Brasil.

Fonte de financiamento: nada a declarar.

Conflito de interesses: nada a declarar.



Este é um artigo publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Attribution, que permite uso, distribuição e reprodução em qualquer meio, sem restrições desde que o trabalho original seja corretamente citado.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Waardenburg (SW) é uma condição genética de padrão autossômico dominante, com prevalência estimada em 1:42.000 nascidos vivos e que se manifesta por distúrbio de melanócitos, o que pode causar hipopigmentação da íris, retina, pele e anexos e principalmente, perda auditiva⁽¹⁾. Essa síndrome se manifesta a partir de 4 tipos clínicos: os tipos I e II que se caracterizam pela presença e ausência de *distopia cantorum*, respectivamente, e os tipos III e IV que são mais raros, sendo que, no primeiro, o paciente apresenta malformações musculoesqueléticas e, no segundo, doença de Hirschsprung ou megacólon agangliônico congênito⁽²⁾.

A SW é responsável por 2% a 5% de todos os casos de surdez congênita⁽³⁾. O grau de acometimento auditivo nessa síndrome pode variar, porém, nos casos de perda severa ou profunda bilateral, a reabilitação com o implante coclear (IC) mostra resultados bastante favoráveis, principalmente quando comparados com a população geral de crianças implantadas⁽⁴⁾. Dada a raridade dessa síndrome, as publicações de resultados auditivos pós tratamento são escassas, e as séries de indivíduos, não muito numerosas.

Nesse relato, apresentamos o desempenho da audição e linguagem, em curto (3 e 9 meses), médio (12 meses) e longo prazo (60 meses) de seguimento de duas crianças e, de curto e médio prazo de uma criança, todas com síndrome de Waardenburg e que receberam IC. As crianças foram avaliadas através dos questionários Escala de Integração Auditiva IT-MAIS (até 5 anos), MAIS (maiores de 5 anos), Escala de Utilização da Fala (MUSS) e categorizados quanto à audição e linguagem⁽⁵⁾.

APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

A pesquisa foi aprovada pelo comitê de ética institucional sob o número 1.999.667 em 04/04/17 e os responsáveis pelas crianças assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Das crianças incluídas, duas eram do sexo masculino e uma do sexo feminino, todas tinham o diagnóstico de Síndrome de Waardenburg e perda auditiva neurosensorial profunda bilateral e todas foram reabilitadas com IC.

Dados sobre o modelo do IC, nível de escolaridade do cuidador e frequência/envolvimento na reabilitação constam da Tabela 1.

A criança 1, do sexo masculino, portadora da SW tipo I, realizou a cirurgia de IC bilateralmente aos 22 meses de idade. A criança 2, do sexo masculino, portadora da SW tipo I, foi submetida à cirurgia de IC coclear bilateralmente também aos 22 meses de idade e precisou refazer a cirurgia 9 meses depois, na orelha direita, devido a um deslocamento do eletrodo. Já a criança 3, do sexo feminino, portadora da SW tipo II, teve o IC inserido bilateralmente aos 21 meses de idade, e não houve complicação no pós-operatório. A Tabela 2 mostra a evolução das três crianças nas categorias de audição e linguagem e no desempenho nos questionários IT-MAIS, MAIS e MUSS. Os protocolos e testes de percepção auditiva foram aplicados no momento anterior à implantação e aos três, nove, doze e sessenta meses após a ativação do IC, durante as sessões de terapia fonoaudiológica. A categorização foi definida a partir dos resultados obtidos nos testes aplicados.

A criança 3 não realizou a avaliação aos 60 meses, pois o prazo de coleta de dados havia sido encerrado antes de a criança

Tabela 1. Modelo do implante coclear, nível de escolaridade da cuidadora e frequência à reabilitação

Criança	Implante coclear	nível escolar da cuidadora	frequência da reabilitação
1	Contour Advance (Cochlear)	Ensino médio completo	100%
2	Contour Advance (Cochlear)	Superior completo	100%
3	HiFocus (Advanced Bionics)	Superior completo	100%

Tabela 2. Evolução da audição e linguagem em pacientes implantados com SW

Indivíduo	Tipo SW	Idade Cirurgia IC		Avaliações Pós-IC (meses)				
				0	3	9	12	60
1	I	22 meses	CAL	A0 L1	A1 L1	A2 L2	A3 L2	A6 L5
			IT-MAIS/MAIS	2,50%	22,50%	95%	95%	100%
			MUSS	7,50%	12,50%	80%	85%	100%
2	I	22 meses	CAL	A0 L1	A1 L1	A2 L1	A3 L2	A6 L5
			IT-MAIS/MAIS	5%	22,50%	42,50%	77,50%	100%
			MUSS	5%	10%	30%	60%	100%
3	II	21 meses	CAL	A0 L1	A1 L1	A2 L1	A2 L2	*
			IT-MAIS/MAIS	5%	10%	52,50%	70%	
			MUSS	20%	22,50%	40%	54%	

Legenda: SW= Síndrome de Waardenburg; IC = Implante Coclear; CAL= Categoria de Audição e Linguagem; IT-MAIS = *Infant Toddler Meaningful Auditory Integration Scale*; MUSS = *Meaningful Use of Speech Scale*; A = Audição; L = Linguagem;

*Paciente com apenas 12 meses de seguimento

atingir esse tempo de uso do IC. Aos 48 meses, ela encontrava-se na categoria 5 de audição e 3 de linguagem.

DISCUSSÃO

Sobre a repercussão audiológica nos diferentes tipos de SW, a perda auditiva neurossensorial está presente em 35% a 75% dos pacientes com SW tipo I e em 55% a 91% dos portadores de SW do tipo II^(6,7). Neste estudo, duas crianças foram classificadas com tipo I e uma com tipo II, sendo que todos apresentavam heterocromia total ou parcial da íris e perda auditiva neurossensorial congênita. Eram usuários de outros recursos auditivos, porém esses recursos não foram suficientes para propiciar um benefício para percepção da fala e, em função disso, foi indicada a reabilitação com IC.

Dentre as três crianças, uma (criança 2) apresentou deslocamento do eletrodo do implante direito, que precisou ser reimplantado. Dados relatam que essa é uma causa comum de reimplantação de IC⁽⁸⁾, não tendo relação com a SW ou nenhuma de suas particularidades. A troca dos implantes se dá basicamente por dois motivos: dano ou falha de um determinado componente ou atualização de um modelo, quando a tecnologia do implante assim o permite⁽⁹⁾. Nessa pesquisa, além da reimplantação por extrusão, houve também uma troca bilateral do processador de fala (criança 1), devido a um *upgrade* que estava disponível para atualização, sem relação com falhas ou mau funcionamento.

Todos os pacientes aqui descritos foram implantados bilateralmente e foram reabilitados por terapia auditivo verbal. A avaliação do desenvolvimento das habilidades auditivas se fez por meio dos testes IT-MAIS, MAIS e o MUSS. Trata-se de questionários aplicados aos pais ou responsáveis com perguntas referentes ao comportamento auditivo da criança no seu cotidiano (IT-MAIS e MAIS) e sobre as habilidades ou tentativas de comunicação oral (MUSS). É possível notar que, após a ativação do IC, as habilidades auditivas e linguísticas foram desenvolvidas contínua e progressivamente com o passar do tempo, em todos os indivíduos, conforme o esperado para pacientes implantados⁽⁵⁾. Duas crianças (crianças 1 e 2) atingiram pontuações máximas no IT-MAIS, MAIS e MUSS após cinco anos de uso do dispositivo, além de comunicarem-se oralmente de forma fluente. Observa-se que a reimplantação a que foi submetida a criança 2 não interferiu negativamente sobre o seu desempenho. Com relação à criança 3, que atualmente está com 50 meses de uso do IC, ainda não foi possível realizar a sua avaliação final.

Os pacientes com SW habitualmente não apresentam comprometimento cognitivo⁽⁶⁾. Além disso, indícios apontam que a perda auditiva nessa síndrome se relaciona principalmente ao comprometimento histológico coclear⁽⁶⁾. Esses fatos seriam importantes na justificativa do bom desempenho dessas crianças quando implantadas, tanto nos resultados demonstrados aqui quanto em outras séries da literatura, mesmo quando comparado com indivíduos não síndrômicos^(2,10,11). Há relatos de pacientes com SW que apresentam também malformações ósseas da cóclea, o que poderia trazer maiores dificuldades ao procedimento de implantação⁽¹⁰⁾. As crianças aqui descritas não apresentavam esse tipo de malformação.

A participação dos cuidadores e pais constitui um importante fator na reabilitação de crianças que recebem implante coclear. Num estudo avaliando variáveis demográficas que poderiam influenciar o desempenho escolar de crianças implantadas, os autores observaram que a idade de implantação, status socioeconômico, aspectos étnicos e nível educacional dos pais foram fatores significativos para melhores desempenhos⁽¹²⁾. Além disso, uma análise multivariada desses fatores demonstrou que a correlação mais importante foi com o nível socioeducacional dos pais⁽¹²⁾. Quanto à escolaridade dos pais e cuidadores, os casos aqui relatados envolviam indivíduos com ensino superior completo (criança 2 e criança 3) e ensino médio completo (criança 1) o que pode ter influenciado o bom desempenho que foi verificado. O comprometimento dos cuidadores com a reabilitação é outro fator importante a ser destacado no processo pós-cirúrgico. As visitas regulares ao terapeuta associadas ao engajamento das famílias são pontos essenciais para que o máximo desempenho possível possa ser alcançado⁽¹³⁾. Os cuidadores das crianças aqui apresentadas demonstraram um engajamento adequado, com frequência de 100% às sessões de reabilitação.

As recentes recomendações sobre a idade ótima de implantação postulam que o procedimento deve ocorrer o mais precocemente possível, desde que o diagnóstico audiológico tenha sido estabelecido de forma consistente. A implantação entre os 12-18 meses de idade aumenta bastante o potencial da criança de desenvolver linguagem numa taxa semelhante ao de ouvintes normais. Crianças que recebem o implante após os 12-18 meses, mas antes dos 3 anos de idade, podem ter um potencial também semelhante ao de crianças normo-ouvintes, porém a variabilidade de resultados é mais ampla, com uma possibilidade maior de atraso quando comparado com os normo-ouvintes da mesma faixa etária⁽¹⁴⁾. Duas crianças foram operadas aos 22 meses e uma aos 21 meses de idade, um tempo considerado apropriado e com possibilidade de desenvolvimento auditivo pleno.

O adequado engajamento dos pais, que apresentavam um nível socioeducacional elevado, associado à idade precoce de implantação podem ser apontados como fatores importantes no bom resultado das crianças aqui apresentadas.

Foi possível também constatar que as pontuações na escala MUSS evoluem mais lentamente do que as da escala IT-MAIS e MAIS, o que significa que as habilidades de percepção auditiva são adquiridas mais rapidamente do que as habilidades da fala. Resultados semelhantes quanto a essas escalas foram encontrados em um estudo com crianças portuguesas que apresentavam surdez profunda de etiologia não especificada e que também foram reabilitadas com IC⁽¹⁵⁾.

COMENTÁRIOS FINAIS

Pode-se concluir com esse estudo que as crianças com SW aqui descritas, com resultados audiológicos pobres antes da ativação do IC, passaram a apresentar melhores respostas auditivas e linguísticas após a reabilitação com esse dispositivo.

REFERÊNCIAS

1. Pingault V, Ente D, Dastot-Le Moal F, Goossens M, Marlin S, Bondurand N. Review and update of mutations causing Waardenburg syndrome. *Hum Mutat.* 2010;31(4):391-406. <http://dx.doi.org/10.1002/humu.21211>. PMID:20127975.
2. Clarós P, Remjasz A, Clarós-Pujol A, Pujol C, Clarós A. Waardenburg syndrome: characteristics and long-term outcomes of paediatric cochlear implant recipients. *Hear Balance Commun.* 2019;17(3):213-28. <http://dx.doi.org/10.1080/21695717.2019.1630979>.
3. Nayak CS, Isaacson G. Worldwide distribution of Waardenburg syndrome. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* 2003;112(9 Pt 1):817-20. <http://dx.doi.org/10.1177/000348940311200913>. PMID:14535568.
4. Sousa Andrade SM, Monteiro AR, Martins JH, Alves MC, Silva LF, Quadros JM, et al. Cochlear implant rehabilitation outcomes in Waardenburg syndrome children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2012;76(9):1375-8. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2012.06.010>. PMID:22784507.
5. Geers AE. Techniques for assessing auditory speech perception and lipreading enhancement in young deaf children. *Volta Review.* 1994;96:85-96.
6. Cullen RD, Zdanski C, Roush P, Brown C, Teagle H, Pillsbury HC 3rd, et al. Cochlear implants in Waardenburg syndrome. *Laryngoscope.* 2006;116(7):1273-5. <http://dx.doi.org/10.1097/01.mlg.0000221959.67801.9b>. PMID:16826074.
7. Read AP, Newton VE. Waardenburg syndrome. *J Med Genet.* 1997;34(8):656-65. <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.34.8.656>. PMID:9279758.
8. Brito R, Monteiro TA, Leal AF, Tsuji RK, Pinna MH, Bento RF. Surgical complications in 550 consecutive cochlear implantation. *Rev Bras Otorrinolaringol.* 2012;78(3):80-5. PMID:22714851.
9. Alexiades G, Roland JT Jr, Fishman AJ, Shapiro W, Waltzman SB, Cohen NL. Cochlear reimplantation: surgical techniques and functional results. *Laryngoscope.* 2001;111(9):1608-13. <http://dx.doi.org/10.1097/00005537-200109000-00022>. PMID:11568614.
10. Bayrak F, Çatlı T, Atsal G, Tokat T, Olgun L. Waardenburg Syndrome: an unusual indication of cochlear implantation experienced in 11 patients. *J Int Adv Otol.* 2017;13(2):230-2. <http://dx.doi.org/10.5152/iao.2017.3017>. PMID:28414277.
11. van Nierop JW, Snabel RR, Langereis M, Pennings RJ, Admiraal RJ, Mylanus EA, et al. Paediatric cochlear implantation in patients with Waardenburg Syndrome. *Audiol Neurootol.* 2016;21(3):187-94. <http://dx.doi.org/10.1159/000444120>. PMID:27245679.
12. Yehudai N, Tzach N, Shpak T, Most T, Luntz M. Demographic factors influencing educational placement of the hearing-impaired child with a cochlear implant. *Otol Neurotol.* 2011;32(6):943-7. <http://dx.doi.org/10.1097/MAO.0b013e31821a8407>. PMID:21512422.
13. Iseli C, Buchman CA. Management of children with severe, severe-profound, and profound sensorineural hearing loss. *Otolaryngol Clin North Am.* 2015;48(6):995-1010. <http://dx.doi.org/10.1016/j.otc.2015.06.004>. PMID:26293693.
14. Leigh JR, Dettman SJ, Dowell RC. Evidence-based guidelines for recommending cochlear implantation for young children: audiological criteria and optimizing age at implantation. *Int J Audiol.* 2016;55(Supl 2):S9-18. <http://dx.doi.org/10.3109/14992027.2016.1157268>. PMID:27142630.
15. Alves M, Ramos D, Alves H, Martins JH, Silva L, Ribeiro C. Os questionários MAIS e MUSS na avaliação da evolução do desempenho auditivo e comunicativo de crianças utilizadoras de implante coclear. *Port J ORL.* 2015;53:145-8.

Contribuição dos autores

JFP: registro do estudo, coleta de dados e elaboração do manuscrito; CAO: registro do estudo, coleta de dados e elaboração do manuscrito; APK: coleta de dados e elaboração do manuscrito.