

Enfim, pode-se dizer que o Epi Info tem muito a ver não só com avaliação nutricional, mas com diversos outros aspectos da pesquisa epidemiológica e, conseqüentemente, processamento e análise de dados. Quem ainda não possui uma cópia do Epi Info fique sabendo que se trata de um programa de domínio público que pode ser reproduzido livremente. No momento em que escrevo este texto a versão mais recente de que tenho notícia é Epi Info V6.04. O Epi Info pode ser copiado na Faculdade ou Centro de Pesquisa mais próximo ou diretamente através das páginas do CDC ou da OMS na internet (<http://www.cdc.gov> e <http://www.who.ch>, respectivamente). Portanto, tenha uma boa leitura do artigo de Goulart e tire o máximo proveito de seu Epi Info.

Referências bibliográficas

1. Ministério da Saúde. Pesquisa Nacional Sobre Saúde e Nutrição. Perfil do Crescimento da População Brasileira de 0 a 25 anos. Brasília: Ministério da Saúde; 1990.p.60.
2. World Health Organization. Working group: use and interpretation of anthropometric indicators of nutritional status. Bull WHO 1986;64:929-41.
3. Victora CG. The association between wasting and stunting: an international perspective. J Nutr 1992;122:1105-10.
4. Victora CG, Barros FC, Kirkwood BR, Vaughan JP. Pneumonia, diarrhea, and growth in the first 4 y of life: a longitudinal study of 5914 urban Brazilian children. Am J Clin Nutr 1990; 52:2, 391-6.
5. Monteiro CA, Pino Zúñiga HP, Benicio MH, Victora CG. Better prospects for child survival. World Health Forum 1989; 10:2, 222-7.
6. Victora CG, Huttly SR, Barros FC, Martines JC, Vaughan JP. Prolonged breastfeeding and malnutrition: confounding and effect modification in a Brazilian cohort study. Epidemiology 1991;2:175-81.
7. Victora CG, Barros FC, Vaughan JP, Martines JC, Beria JU. Birthweight, socio-economic status and growth of Brazilian infants. Ann Hum Biol 1987;14:1,49-57 .
8. Aerts D. Estudo do estado nutricional das crianças de Porto Alegre: uma contribuição ao entendimento da desnutrição. [Dissertação]. Porto Alegre, Rio Grande do Sul: Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 1992.
9. Dean AG, Dean JA, Coulombier D et al. Epi Info, Version 6: a word processing, database, and statistics program for epidemiology on microcomputers. Atlanta, Georgia, USA: Centers for Disease Control and Prevention, 1994.

Dr. Mário B. Wagner
Email: wagner@conex.com.br

Surdez genética

Congenital deafness

Tania Sih*

O Comitê da Academia Americana de Otorrinolaringologia, em 1979, definiu a deficiência auditiva como “a desvantagem imposta por um dano capaz de afetar a eficiência de uma pessoa nas atividades do cotidiano”¹.

A deficiência auditiva ou surdez é uma alteração que acomete uma pessoa a cada duas, ao redor de 80 anos de idade. Nos Estados Unidos, a perda auditiva ocorre em 1 criança em cada 1000, dando uma média aproximada de 5000 crianças/ano (considerando-se a média de nascimentos de 3,7 milhões/ano naquele país)². Na metade desses casos, pelos menos nos países desenvolvidos, admite-se que a etiologia é genética, mendeliana simples. No Brasil não existem dados acurados quanto à incidência da disacusia hereditária.

Muito do aprendizado da criança depende da informação recebida da escuta da fala e de outros sons do meio ambiente. Quando a criança cresce e se desenvolve, adquire e refina continuamente suas habilidades nas áreas de comunicação, cognição e interação social. A audição é tão importante no processo do desenvolvimento dessas habilidades que uma alteração significativa da capacidade auditiva de uma criança pode afetar vários aspectos relacionados ao seu desenvolvimento.

Nas últimas décadas a abordagem e o diagnóstico da alteração auditiva sofreram grandes modificações. Atualmente há um maior conhecimento sobre as bases biológicas da deficiência auditiva na infância. Métodos objetivos de detecção precoce e análise da alteração auditiva como a audiometria de tronco cerebral - auditory brain stem response (ABR) - e a otoemissão acústica são fundamentais. Os avanços tecnológicos das próteses auditivas (aparelho de amplificação sono-

***Veja artigo relacionado
na página 239***

* Professor Doutor em Otorrinolaringologia pela Faculdade de Medicina da USP (FMUSP) - Lab. de Investigações Médicas (LIM) 40 da FMUSP.

ra individual) e a possibilidade dos implantes cocleares na criança propiciam uma maior alternativas para a criança com perda auditiva³.

Infelizmente são poucos os casos em que os pais atentos percebem que o bebê não responde ao estímulo sonoro. Em muitos casos, como se trata de uma alteração “silenciosa”, os pais pensam na possibilidade de a criança estar “atrasada” em relação à aquisição da linguagem, e a suspeita diagnóstica fica mais retardada. Da mesma forma, a falta de conhecimento sobre o problema ou mesmo a não execução precoce de um teste audiológico para *screening* da deficiência leva ao retardamento do diagnóstico e, conseqüentemente, da protetização e da reabilitação.

É importante identificar os fatores que atuam nas deficiências auditivas congênitas, que podem ter múltiplas causas. Infecções pré-natais, representadas pela sigla TORCHS - toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus, herpes simplex e Sífilis^{1,4}. Certos fármacos ingeridos durante a gravidez, como a estreptomicina, o quinino e a talidomida, e alterações endócrinas maternas, como o *diabetes mellitus*⁵ e o pseudo hipoparatiroidismo⁶, podem predispor a criança a perda auditiva congênita. Fatores perinatais como a asfixia, hipóxia ou mesmo a anóxia intra parto, bem como o *kernicterus*, podem lesar o núcleo coclear produzindo também hemorragias no ouvido interno⁷⁻⁸.

Aproximadamente metade de todas as deficiências auditivas descobertas na infância são de causa genética, na maioria das vezes são monogênicas e associadas à surdez neurosensorial. Na surdez do tipo hereditária, 75 a 88% são recessivas e ao redor de 10% são autossômicas dominantes⁹. As perdas dominantes pioram progressivamente, enquanto que as recessivas geralmente permanecem estáveis, porém com maior intensidade.

A história familiar dá a informação sobre a forma hereditária da disacusia. Quando dois ou mais irmãos estão afetados e os pais ou demais familiares não possuem a deficiência, é provável que seja herança recessiva. Quando as crianças com deficiência auditiva forem do sexo masculino a diferenciação fica difícil porque nesta circunstância a herança poderia ser ligada ao X recessivo.

Quando os pais são consanguíneos, presume-se que a herança seja autossômica recessiva, sejam uma ou mais pessoas da mesma família portadoras da deficiência auditiva. A perda auditiva neurosensorial unilateral ou bilateral leve nos familiares é sugestiva de herança dominante. São características da surdez autossômica dominante a expressividade variável e a penetrância incompleta.

A surdez pode ser a única manifestação clínica, ou ser parte de um conjunto de alterações, as síndromes específicas, que representam ao redor de 30% das disacusias hereditárias. Nestas síndromes, não necessariamente, o início da surdez é precoce. O padrão autossômico recessivo de herança está envolvido em mais de 75% dos casos; a herança dominante responde por 10-20% dos casos, e a herança ligada ao X, por 2-3%¹⁰. A surdez síndrômica é extremamente variável, exibindo um quadro clínico de

grande complexidade. De fato, existem cerca de 400 síndromes com envolvimento em praticamente todos os sintomas orgânicos¹¹. Todas as etiologias genéticas já foram relacionadas à surdez síndrômica, ou seja, as monogênicas, como anteriormente vistas (herança autossômica e ligada ao X), e as cromossômicas, como a síndrome de Down. Recentemente, reconheceu-se também o envolvimento da herança mitocondrial em alguns tipos de surdez genética.

A história familiar é importante. Por exemplo, a síndrome de Waardenburg¹² é a forma síndrômica mais comum de perda auditiva neurosensorial. A maioria das pessoas com a síndrome de Waardenburg não apresentam problemas auditivos. A síndrome é autossômica dominante, e a não ser que a criança apresente uma nova mutação, um dos pais ou dos avós devem ter sido afetados pela síndrome. Somente 20% dos indivíduos acometidos têm perda auditiva. A presença do telecanto (distância aumentada entre os cantos internos dos olhos) é indispensável para o diagnóstico. A maioria tem anormalidades pigmentares. Embora possa ser encontrada uma mecha branca frontal do cabelo, outras manifestações são mais usuais como cabelo grisalho prematuro, manchas de vitiligo, cílios ou pêlos no corpo com partes brancas.

O trabalho de Duarte e Silva, apresentado neste número do Jornal de Pediatria, intitulado “Causas de surdez pré-verbal em uma população institucionalizada, enfatizando a etiologia genética”, analisa 557 crianças deficientes auditivas em Recife, tendo encontrado 13% de casos de surdez de etiologia genética. Destes, 87,7% com herança autossômica recessiva, 8,8% com herança autossômica dominante, 3,5% com herança recessiva ligada ao X, 4,3% síndrômicos, 41,5% com surdez de etiologia adquirida e 45,5% dos casos com etiologia desconhecida.

Loghitano¹³, em São Paulo, estudou 140 pacientes retrospectivamente e 88 pacientes de forma prospectiva, portadores de disacusia profunda, bilateral, neurosensorial, com etiologia genética comprovada ou suspeita. Juntando as duas casuísticas encontrou 33,5% com herança autossômica recessiva, 10,6% com herança autossômica dominante, 1,5% ligada ao X, em 30% foi observada a consanguinidade e em aproximadamente 59% dos casos, etiologia desconhecida.

A necessidade da detecção precoce da surdez é inquestionável, a partir de triagens auditivas e genético-clínicas. O êxito da reabilitação depende de este(s) diagnóstico(s) ser(em) efetuado(s) precocemente. Schragger¹⁴ menciona que “reabilitar compromete ação comunitária com a finalidade de integrar o incapacitado ao meio, permitindo e ajudando que se desenvolva e usufrua dos direitos que possui”.

No Brasil as dificuldades no atendimento ao deficiente auditivo são muito grandes, o máximo que ele consegue é freqüentar escolas onde se dá ênfase à linguagem de sinais. Existe um contraste muito nítido entre as condições rudimentares da educação do portador de deficiência auditiva, em nosso meio, com os avanços tecnológicos disponíveis

como os implantes cocleares. De acordo com Linden e colaboradores¹⁵, dos pacientes encaminhados para protetização auditiva, somente 21% conseguem as mesmas, aguardando o seu fornecimento por instituições sociais. Da mesma forma estes autores apontam para a falha na detecção precoce da deficiência auditiva ou no encaminhamento adequado dos casos, que são fundamentais à reabilitação.

A revisão da literatura latino-americana de 1985 para cá mostra poucos trabalhos em relação à genética e à surdez. No Brasil há uma escassez na documentação da surdez atribuída à herança autossômica, com suspeita de um sub-registro dos diferentes tipos de disacusias com este padrão de herança. Daí a necessidade de uma leitura crítica ao trabalho de Duarte e Silva aqui publicado, com alto espírito de investigação científica, para suprir uma lacuna na área da genética relacionada com a surdez.

Referências bibliográficas

1. Northern JL, Downs MP. *Audição em crianças*. 3ª ed. São Paulo: Ed. Manole Ltda; 1989.p.421.
2. Nadol JB. Hearing loss. *N Engl J Med* 1993;329:1092-1101.
3. Grundfast KM. Hearing loss. In: Bluestone CD, Stool SE, Kenna MA. *Pediatric Otolaryngology*. Philadelphia: Saunders; 1996.p.249-283.
4. Bergstrom L, Stewart J. New concepts in congenital deafness. *Otolaryngol Clin North Am* 1971; 4:431.
5. Jorgensen MB. Influence of maternal diabetes on the inner ear of the foetus. *Acta Otolaryngol (Stockh)* 1961;53:49.
6. Hinojosa R. Pathohistological aural changes in the progeny of a mother with pseudohypoparathyroidism. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1958;67:964.
7. Fisch L. The etiology of congenital deafness and audiometric patterns. *J Laryngol* 1955;69:479.
8. Haymaker et al. Pathology of kernicteric and postleteric encephalopathy; kernicterus. Springfield IL: Charles C Thomas; 1961.p.22-230.
9. Nance WE, Sweeney A. Genetic factors in deafness in early life in sensorineural hearing loss in children: early detection and intervention. *Otolaryngol Clin North Am* 1975;8:1.
10. Chung CS, Robinson OW, Morton NE. A note on deaf mutism. *Ann Hum Genet* 1959;23:357.
11. Gorlin RJ, Toriello HV, Cohen Jr MM. Hereditary hearing loss and its syndromes. *Oxford Monographs on Medical Genetics*, Nº 28, Oxford University Press. 1995.
12. Silva EO. Waardenburg I syndrome: a clinical and genetic study of two large Brazilian kindreds, and literature review. *Am J Med Genet* 1991;40:65-74.
13. Longhitano SB. Estudo clínico de pacientes portadores de deficiência auditiva de causa genética. [dissertação de Mestrado]. São Paulo: Universidade Federal de São Paulo, Escola Paulista de Medicina;1995.
14. Schragar OL. Tratamiento y orientación médico-audiológica en las sorderas infantiles. *Bol Inst Interam Niño* 1981;55:174-182.
15. Linden A, Costa D, Dalligna C, Mainardi M. Deficiência auditiva severa e profunda: um estudo retrospectivo e uma análise prospectiva. *Rev Bras Otorrinolaringol* 1990; 56:76-79.