

Audiological findings in the Charcot-Marie-Tooth Disease

Alterações audiológicas na doença de Charcot-Marie-Tooth

Erika Fukushima¹, Patricia Maria Sens², Ernani Lambert³

Keywords: charcot-marie-tooth disease, hearing loss, polyneuropathies.

Palavras-chave: doença de charcot-marie-tooth, perda auditiva, polineuropatias.

INTRODUÇÃO

A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) faz parte de um grupo de polineuropatias heterogêneas tanto clínica como geneticamente. Sua prevalência é de 1:2.500 e é caracterizada pela degeneração dos nervos periféricos, resultando em atrofia muscular distal, perda da sensibilidade e deformidade das mãos e pés, com comprometimento dos reflexos profundos^{1,2}. Herança autossômica dominante é a mais encontrada³.

Sua associação com surdez é considerada clinicamente distinta, propondo uma expressão anormal e alteração da estrutura do gene PMP22¹.

OBJETIVO

Descrever o caso de um indivíduo com doença de Charcot-Marie-Tooth, destacando sua importância no diagnóstico diferencial de alterações audiológicas.

APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Indivíduo do sexo feminino, 42 anos, referia dificuldade para compreender a fala, principalmente em ambientes ruidosos há 2 anos. Em 1992, devido a um quadro de dor associado à ausência de reflexos profundos em membros inferiores, e por apresentar joelhos valgus, foi solicitada eletromiografia que evidenciou polineuropatia periférica mista (sensitivo-motora), desmielinizante e axonal, crônica, acentuada nos quatro membros, compatível com a doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1.

Evoluiu com piora da dor atingindo membros superiores e ombro direito, hipostesia, parestesia e fraqueza dos membros inferiores.

Exame físico otorrinolaringológico normal. Limiares auditivos dentro dos padrões de normalidade. Medidas de imitância acústica demonstraram timpanogramas tipo "A", com reflexos acústicos ipsilaterais e

contralaterais ausentes bilateralmente. Nos PEATE (potencial evocado auditivo de tronco encefálico) ausência de respostas bilateralmente. Emissões otoacústicas alterada. Avaliação do processamento auditivo mostrou distúrbio do tipo decodificação e déficit não verbal.

Os estudos realizados nas amostras de DNA da paciente e seus pais, pelos métodos PCR e Southern blot, não identificaram a presença de duplicação ou mutação do gene PMP22 do cromossomo 17 (responsável pela maioria dos casos de CMT tipo 1), porém esses estudos não excluem a possibilidade de se tratar de outra forma de CMT.

DISCUSSÃO

Musiek et al.² relataram caso semelhante ao descrito, cuja única queixa era dificuldade de entender a fala, mostrando nos resultados dos seus exames alterações semelhantes às nossas, sugerindo que a associação entre deficiência auditiva e doença de CMT seja rara. Porém, encontramos relatos na literatura de famílias com o diagnóstico de CMT, cujos membros apresentaram alterações auditivas, sendo inclusive recomendado aos médicos considerar testes auditivos para indivíduos com CMT^{3,4}. Nessas famílias a perda auditiva ocorria mais precocemente em cada geração.

Não há na literatura uma característica única para as perdas auditivas da doença de CMT. Kovach et al.⁴ descreveram perda sensorineural nos membros de uma família, que variou de normal a perdas profundas. Já Papadakis et al.³ descreveram caso de surdez súbita com perda sensorineural profunda bilateral relacionada a CMT.

Assim como apresentado pela nossa paciente, vários autores relataram anormalidade do reflexo acústico e também nos PEATE, onde observaram aumento da latência das ondas ou ausência delas^{4,6}.

Semelhante ao caso relatado, Kovach et al.¹ encontraram na família estudada

alteração nos exames dos PEATE e emissões otoacústicas, sugerindo, portanto, que existem diferenças audiológicas entre as famílias com CMT e disacusia. Porém, o mecanismo de envolvimento coclear ainda não está definido. Já Starr et al.⁶ relatam 8 indivíduos com CMT que apresentaram PEATE ausentes e emissões otoacústicas normais, caracterizando como neuropatia auditiva⁵.

Considerando que o caso relatado apresentou alterações nas emissões otoacústicas não se pode defini-lo como uma neuropatia auditiva, mas possivelmente as alterações dos PEATE e emissões otoacústicas sejam devido a uma desmielinização da via auditiva decorrente da doença CMT.

COMENTÁRIOS FINAIS

A doença CMT é importante no diagnóstico diferencial de perdas auditivas sensorineurais, particularmente se existe a suspeita de surdez hereditária. Especialistas devem estar conscientes quanto à possibilidade da relação entre disfunção auditiva e doença de CMT, o que pode contribuir para o tratamento clínico do paciente.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kovach MJ, Campbell KCM, Herman K, Waggoner B, Gelber D, et al. Anticipation in a unique family Charcot-Marie-Tooth Syndrome and deafness: delineation of clinical features and review of the literature. *Am J Med Genet.* 2002;108(4):295-303.
2. Musiek FE, Weider DJ, Mueller RJ. Audiologic findings in Charcot-Marie-Tooth disease. *Arch Otolaryngol.* 1982;108(9):595-9.
3. Papadakis CE, Hajjiannou JK, Kymizakis DE, Bizakis JG. Bilateral sudden sensorineural hearing loss caused by Charcot-Marie-Tooth disease. *J Laryngol Otol.* 2003;117(5):399-401.
4. Kovach MJ, Lin J, Boyadjiev S, Campbell K, Mazzeo L. A unique point mutation in the PMP22 gene is associated with Charcot-Marie-Tooth disease and deafness. *Am J Hum Genet.* 1999;64(6):1580-93.
5. Raglan E, Prasher DK, Trinder E, Rudge P. Auditory function in hereditary motor and sensory neuropathy (Charcot-Marie-Tooth disease). *Acta Otolaryngol.* 1987;103:50-5.
6. Starr A, Picton TW, Slinger Y, Hood LJ, Berlin CI. Auditory neuropathy. *Brain.* 1996;119:741-53.

¹ Mestre em Medicina pela FCMSCSP, Médica assistente do serviço de otorrinolaringologia do Hospital do Servidor Público Municipal.

² Doutoranda, médica.

³ Otorrinolaringologista, médico consultório particular.
Hospital do Servidor Público Municipal.

Endereço para correspondência: Av. Paes de Barros 828 apto. 9 Mooca São Paulo SP 03114000.

Este artigo foi submetido no SGP (Sistema de Gestão de Publicações) da BJORL em 7 de dezembro de 2009. cod. 6824

Artigo aceito em 14 de janeiro de 2010.