

Nayara Thais de Oliveira Costa<sup>1</sup>  
Ana Claudia Martinho-Carvalho<sup>2</sup>  
Maria Claudia Cunha<sup>3</sup>  
Doris Ruthi Lewis<sup>3</sup>

### Descritores

Percepção auditiva  
Comunicação  
Linguagem  
Perda auditiva central  
Criança

### Keywords

Auditory perception  
Communication  
Language  
Hearing loss, central  
Child

#### Endereço para correspondência:

Nayara Thais de Oliveira Costa  
R. Araguari, 661/102, Moema, São Paulo  
(SP), Brasil, CEP: 04514-041.  
E-mail: na-thais@hotmail.com

Recebido em: 18/10/2011

Aceito em: 12/1/2012

# Habilidades auditivas e comunicativas no espectro da neuropatia auditiva e mutação no gene Otoferlin: estudo de casos

## *Auditory and communicative abilities in the auditory neuropathy spectrum disorder and mutation in the Otoferlin gene: clinical cases study*

### RESUMO

Este estudo teve como objetivo investigar as habilidades auditivas e comunicativas de crianças diagnosticadas com Espectro da Neuropatia Auditiva, sendo a etiologia definida como mutação no gene Otoferlin. Trata-se de uma pesquisa descritivo-qualitativa, na qual foram avaliados dois irmãos que se enquadram no quadro clínico descrito. Os procedimentos realizados foram: testes de percepção de fala voltados a crianças deficientes auditivas profundas e avaliação das habilidades comunicativas por meio do Protocolo de Observação Comportamental. Por serem irmãos, as crianças voluntárias neste estudo partilham o mesmo ambiente familiar e contexto comunicativo. Apesar disso, desenvolveram habilidades comunicativas distintas, principalmente quanto ao uso da linguagem oral. O estudo mostrou que o Espectro da Neuropatia Auditiva é uma patologia muito heterogênea em todos os aspectos, não sendo possível fazer generalizações ou supor que casos com características clínicas similares desenvolverão as mesmas habilidades auditivas e comunicativas, mesmo no caso de irmãos. Conclui-se que a aquisição dessas habilidades envolve fatores subjetivos, que devem ser investigados a partir da singularidade de cada caso.

### ABSTRACT

This study had the aim to investigate the auditory and communicative abilities of children diagnosed with Auditory Neuropathy Spectrum Disorder due to mutation in the Otoferlin gene. It is a descriptive and qualitative study in which two siblings with this diagnosis were assessed. The procedures conducted were: speech perception tests for children with profound hearing loss, and assessment of communication abilities using the Behavioral Observation Protocol. Because they were siblings, the subjects in the study shared family and communicative context. However, they developed different communication abilities, especially regarding the use of oral language. The study showed that the Auditory Neuropathy Spectrum Disorder is a heterogeneous condition in all its aspects, and it is not possible to make generalizations or assume that cases with similar clinical features will develop similar auditory and communicative abilities, even when they are siblings. It is concluded that the acquisition of communicative abilities involves subjective factors, which should be investigated based on the uniqueness of each case.

Trabalho realizado no Programa de Estudos Pós-Graduados em Fonoaudiologia, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo – PUC – São Paulo (SP), Brasil.

(1) Programa de Estudos Pós-Graduados em Fonoaudiologia (Mestrado), Pontifícia Universidade Católica de São Paulo – PUC – São Paulo (SP), Brasil.

(2) Departamento de Fisioterapia, Fonoaudiologia e Terapia Ocupacional, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo – USP – São Paulo (SP), Brasil.

(3) Departamento de Clínica Fonoaudiológica, Faculdade de Ciências Humanas e da Saúde, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo – PUC – São Paulo (SP), Brasil.

**Conflito de interesses:** Não

## INTRODUÇÃO

A percepção e a compreensão da fala representam as habilidades de recepção e interpretação dos modelos sonoros. Quando há comprometimento dessas capacidades, ocorrem também prejuízos nas habilidades comunicativas do indivíduo.

O Espectro da Neuropatia Auditiva (ENA) é uma alteração auditiva que acarreta, na maioria das vezes, dificuldades significativas na percepção da fala, principalmente na presença de ruído competitivo, indicando um prejuízo no processamento temporal devido à falta de sincronia das vias auditivas da cóclea ao córtex auditivo<sup>(1)</sup>. Falhas na habilidade de resolução do processamento temporal comprometem, também, a compreensão verbal e, conseqüentemente, o desenvolvimento da linguagem oral e o desempenho comunicativo<sup>(2)</sup>.

O ENA é caracterizado por um quadro clínico clássico, evidenciado pela ausência ou por grande alteração nas respostas do Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico (PEATE), presença de Emissões Otoacústicas (EOA) evocadas e/ou Microfonismo Coclear (MC) e ausência de reflexos acústicos estapedianos. No que diz respeito às características audiológicas, os limiares para tom puro podem apresentar diversas configurações, desde audição normal até perdas auditivas de grau profundo, uni ou bilaterais, simétricas ou não. Há, ainda, a possível ocorrência de casos com progressão e flutuação da perda auditiva, sendo que, em alguns deles, esse funcionamento auditivo flutuante pode variar de um dia para o outro<sup>(1)</sup>.

Há várias etiologias para os casos de ENA. Uma delas é a hereditária de forma não-sindrômica, de herança autossômica recessiva, causada por mutação no gene Otoferrin (OTOF)<sup>(3)</sup>. O OTOF é composto por 48 *exons* e fornece instruções para produzir a proteína denominada Otoferrina, responsável pela liberação dos neurotransmissores nas sinapses das células ciliadas internas (CCI) na cóclea. This process is dependent on the concentration of calcium within the cell. A Otoferrina possui várias regiões C2 chamadas domínios, que se ligam ao cálcio, o qual é utilizado para interagir com outras moléculas. A surdez é causada por uma quase completa perda de cálcio na exocitose da CCI. Essa alteração acarreta uma perda auditiva que se caracteriza como não-sindrômica de herança autossômica recessiva sensorineural, geralmente de grau severo a profundo e de manifestação pré-lingual<sup>(3)</sup>.

Desde a década de 1990, pesquisadores investigam os resultados audiológicos do ENA, e, mais recentemente, as conseqüências dessa alteração auditiva quanto às habilidades comunicativas também vêm sendo foco de interesse, o que tem sido de grande valia para o processo de reabilitação. No sentido de contribuir para esse campo de pesquisa, o presente estudo teve como objetivo investigar as habilidades auditivas e comunicativas de dois irmãos com diagnóstico de ENA e com a mesma mutação no gene OTOF.

## APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Trata-se de uma pesquisa descritivo-qualitativa que foi aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, sob o número 131/2008. O Termo de

Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) devidamente assinado pelos responsáveis.

Participaram duas crianças diagnosticadas com ENA em um serviço de saúde auditiva de alta complexidade, localizado no município de São Paulo.

## Casuística

### *Sujeito 1*

O sujeito 1, gênero masculino, foi diagnosticado com ENA quando estava com 1 ano de idade. A avaliação audiológica realizada na instituição foi composta pelos exames de EOA, PEATE com pesquisa do MC, timpanometria com pesquisa dos reflexos acústicos e Audiometria de Reforço Visual (VRA). Os resultados obtidos na bateria de exames foram: presença de EOA, ausência de PEATE com presença do MC, curva timpanométrica tipo A com ausência de reflexos estapedianos bilateralmente e curva audiométrica de grau profundo.

Em seguida, a criança passou pelo processo de indicação e adaptação de aparelho de amplificação sonora individual (AASI) bilateralmente e iniciou terapia fonoaudiológica, que foi realizada até os 2 anos de idade. Posteriormente, o sujeito deixou de frequentar a instituição.

A criança sempre utilizou o AASI por um grande período de tempo durante o dia, retirando-o somente para brincar, tomar banho e dormir. Porém, eram os pais que colocavam o dispositivo no filho, e quando não o faziam, ele não sentia falta, assim como não percebia se estava funcionando ou não, como nos momentos em que a pilha acabava.

Matriculada em escola especial para surdos aos 3 anos de idade, a criança passou a fazer uso da Língua Brasileira de Sinais (LIBRAS) e frequentar terapia com a fonoaudióloga da instituição. No momento da pesquisa, o sujeito 1 estava com 9 anos de idade, fazia uso do AASI e estava em terapia fonoaudiológica. Suas recentes avaliações audiológicas mostravam presença de EOA, curva timpanométrica tipo A com ausência dos reflexos estapedianos e perda auditiva de grau profundo bilateral.

### *Sujeito 2*

O sujeito 2, gênero feminino, chegou para avaliação audiológica na instituição com 2 meses de vida, devido à alteração auditiva diagnosticada no irmão (sujeito 1), e sem etiologia definida. Nas primeiras avaliações audiológicas realizadas na instituição foram identificadas respostas de EOA presentes bilateralmente, falha no PEATE na orelha direita, detectada na triagem, e ausência de reflexo cócleo-palpebral na avaliação instrumental.

Com 1 ano e 10 meses, foram realizadas novas avaliações audiológicas. Na ocasião, as respostas das EOA continuavam presentes, porém, não foram observadas respostas na audiometria tonal limiar. Após essa data, a criança deixou de frequentar a instituição.

Com 4 anos de idade, o sujeito retornou à instituição. Segundo o relato dos pais, aos 2 anos a filha foi matriculada em uma escola especial para surdos e começou a aprender LIBRAS. Na escola eram feitas avaliações audiológicas rotineiras. Dos

2 aos 3 anos de idade, fez avaliações audiológicas na escola, sendo indicado AASI bilateralmente. Inicialmente, a criança evitava usá-lo, e os pais supunham que era por que a criança não tinha benefício com o dispositivo.

Na instituição novas avaliações audiológicas foram realizadas, com os mesmos resultados, respostas presentes nas EOA e ausência de respostas para tons puros na audiometria. No PEATE também foi identificada ausência de respostas. A criança passou a fazer acompanhamento audiológico na instituição, fez uma nova seleção e adaptação de AASI e foi matriculada no serviço de terapia fonoaudiológica. Até os 5 anos de idade, a configuração audiométrica era de grau profundo. Aos 6 anos, os limiares audiométricos demonstravam perda auditiva flutuante de grau moderado a severo bilateralmente.

No momento da pesquisa, o sujeito 2 estava com 8 anos de idade e em terapia fonoaudiológica. As avaliações audiológicas recentes indicavam uma perda auditiva de grau leve no audiograma, com presença de EOA, curva timpanométrica tipo A com ausência de reflexos acústicos e ausência de registro de ondas no PEATE. Com base no relato dos pais, nesse momento a criança estava apresentando habilidades auditivas flutuantes. Segundo eles, o AASI era usado somente nos dias em que a criança tinha maiores dificuldades auditivas.

Os irmãos, com diagnóstico de ENA, apresentaram mutação no gene Otoferrin como causa etiológica. Segundo o laudo genético, ambos possuem padrão de herança autossômica recessiva e são portadores da mesma mutação genética no gene OTOF: c.5431A>T (K1811X) no *exon* 44.

## Procedimentos

Os procedimentos aqui descritos foram realizados em ambos os sujeitos da pesquisa.

Etapa 1: Caracterização do desempenho comunicativo dos sujeitos de acordo com dados coletados em entrevistas com familiares.

Etapa 2: Avaliação de percepção de fala, por meio do "Procedimento de Avaliação de Percepção de Fala em Crianças Deficientes Auditivas Profundas"<sup>(4)</sup>. As provas foram aplicadas com e sem AASI, dentro da cabine acústica e à viva voz, mantendo-se, aproximadamente, a distância de um metro entre a avaliadora e o paciente, sem possibilidade de utilização de leitura orofacial. A partir dos resultados obtidos, as crianças foram classificadas quanto às categorias de audição (Anexo 1).

Etapa 3: Avaliação das habilidades comunicativas, por meio do Protocolo de Observação Comportamental (PROC)<sup>(5)</sup>. As crianças foram submetidas a uma situação interativa com a avaliadora, em contexto lúdico envolvendo brinquedos pré-selecionados, por um período de 40 minutos, que foi registrada em vídeo para posterior análise. O PROC foi utilizado de forma adaptada, sendo avaliados somente os aspectos: habilidades comunicativas e compreensão verbal. A partir dos resultados, foram atribuídas características gerais quanto às habilidades comunicativas, organização linguística e compreensão da linguagem oral, de acordo com os parâmetros propostos pelo instrumento.

## RESULTADOS

### Desempenho comunicativo dos sujeitos

De acordo com dados coletados em entrevistas com os familiares, os sujeitos sempre estiveram inseridos no mesmo ambiente comunicativo, tanto familiar quanto escolar. Porém, mostraram-se bem diferentes quanto ao desenvolvimento da comunicação.

O sujeito 1 não vocalizava para atrair atenção de outras pessoas e raramente utilizava a voz espontaneamente durante a situação de comunicação. Sua linguagem oral dificilmente era compreendida, mesmo por pessoas familiarizadas, e sua comunicação se baseava em gestos representativos ou LIBRAS.

Já o sujeito 2 sempre fez maior uso da linguagem oral, porém, com prevalência de palavras isoladas, na maioria das vezes compreendidas apenas por pessoas familiarizadas. Também utilizava LIBRAS e gestos simbólicos.

Observa-se que, devido à flutuação da perda auditiva do sujeito 2, é difícil estabelecer precisamente a sua audibilidade. Dessa forma, nos dois casos, o estudo se baseou nos limiares identificados na audiometria realizada na data em que foram realizadas as avaliações de percepção de fala e habilidades comunicativas.

### Percepção de fala

Na sequência, são apresentados os resultados dos procedimentos de avaliação de percepção de fala em cada caso.

Ressalta-se que, na avaliação de percepção de fala, o sujeito 1 foi testado com e sem o uso do AASI. Porém, a classificação quanto à categoria da audição foi estabelecida com base nos resultados obtidos com o dispositivo, considerando-se que, com o seu uso, a percepção auditiva é beneficiada. Já o sujeito 2 foi avaliado sem a utilização de AASI, considerando-se os limiares com média tonal de 500 Hz, 1 e 2 kHz dentro da normalidade no dia do teste. A categoria da audição foi estabelecida com base nos resultados obtidos sem o dispositivo.

Os resultados da avaliação de percepção de fala do sujeito 1 mostraram que não houve uma grande diferença nas respostas obtidas com ou sem AASI (Tabela 1). Ficou evidenciado que esse dispositivo vinha trazendo benefícios apenas quanto às habilidades de detecção de sons, discriminação vocálica e discriminação da extensão das vogais. Porém, pouco contribuía para a habilidade de reconhecimento de palavras e compreensão de sentenças. Isso significa que a criança se encontrava na categoria 2 de audição, ou seja, detectava a presença do sinal de fala e estava iniciando a diferenciação das palavras pelos traços suprasegmentais.

Já o sujeito 2, mesmo sem o uso do AASI, conseguiu bons resultados no teste de percepção de fala, embora também tenha encontrado dificuldades nas habilidades auditivas mais complexas, como compreensão de sentenças (Tabela 2).

### Habilidades comunicativas

O sujeito 1 foi avaliado com o uso do AASI, de modo a ter a percepção auditiva beneficiada. A criança respondeu

**Tabela 1.** Resultado do procedimento de avaliação de percepção de fala no sujeito 1

Aplicação	Detecção de sons %	Discriminação vocálica %	Discriminação da extensão das vogais %	Reconhecimento de palavras %	Compreensão de sentenças
Sem AASI	86,7	70	100	33,3	x
Com AASI	90	80	100	50	x

**Legenda:** x = não realizado; AASI = aparelho de amplificação sonora individual

Nota: A criança não conseguiu reconhecer mais de 50% dos vocábulos da prova de Reconhecimento de Palavras e, por isso, não foi realizada a prova de Compreensão de Sentenças

**Tabela 2.** Resultado do procedimento de avaliação de percepção de fala no sujeito 2

Aplicação	Detecção de sons %	Discriminação vocálica %	Discriminação da extensão das vogais %	Reconhecimento de palavras %	Compreensão de sentenças
Sem AASI	86,7	100	100	75	-
Com AASI	x	x	x	x	x

**Legenda:** x = não realizado; AASI = aparelho de amplificação sonora individual

Nota: A criança reconheceu mais de 50% dos vocábulos da prova de Reconhecimento de Palavras, porém não conseguiu realizar a prova de Compreensão de Sentenças

assistematicamente à linguagem oral, porém apresentou comunicação intencional plurifuncional, com ampla participação em atividade dialógica por meios simbólicos não verbais.

O sujeito 2 foi avaliado sem a utilização de AASI, considerando-se os limiares com média tonal dentro da normalidade registrados na audiometria no dia do teste. A criança compreendeu ordens de até duas ações ligadas ao contexto imediato e possuía comunicação intencional plurifuncional, com ampla participação em atividade dialógica por meios verbais ligados ao contexto imediato.

Foram obtidos os resultados do PROC das duas crianças,

permitindo a comparação das pontuações entre ambas (Quadro 1).

Foram registrados, ainda, os resultados de todas as avaliações realizadas com as duas crianças, discriminando-se os aspectos qualitativos relevantes quanto à percepção auditiva, compreensão verbal e às habilidades comunicativas (Quadro 2).

## DISCUSSÃO

O ENA é foco de estudo de muitos pesquisadores há alguns anos. Porém, apesar das inúmeras descobertas a respeito dessa

**Quadro 1.** Resultados do PROC

Aspectos observados	Pontuação máxima	Sujeito 1		Sujeito 2	
		Pontuação alcançada		Pontuação alcançada	
Habilidades comunicativas (expressivas)	70	32		56	
Compreensão da linguagem oral	60	10		50	
Total de pontos	130	42		106	

**Quadro 2.** Resultados gerais de percepção auditiva, compreensão verbal e habilidades comunicativas

Casos clínicos	Percepção auditiva	Compreensão verbal	Habilidades comunicativas
Sujeito 1	PANS grau profundo Categoria 2 de audição ↓ Detecta a presença do sinal de fala e diferencia palavras pelos traços suprasegmentares (duração, tonicidade)	Responde assistematicamente	Comunicação intencional plurifuncional, ampla participação em atividade dialógica por meios simbólicos não verbais. Não apresenta organização linguística
Sujeito 2	PANS grau leve/moderado Categoria 3 de audição ↓ Está iniciando a identificação de palavras. É capaz de diferenciar palavras apresentadas em conjunto fechado, com base na informação fonética	Compreende ordens com até duas ações, ligadas ao contexto imediato	Comunicação intencional plurifuncional, ampla participação em atividade dialógica por meios verbais, ligados ao contexto imediato. Produção de enunciados (com duas ou mais palavras organizadas no nível da frase)

patologia, muitas questões ainda precisam ser esclarecidas.

Trata-se de uma alteração auditiva que abrange uma população heterogênea, com diferentes etiologias e locais de lesão, podendo ainda ocorrer similaridades ou variações tanto nos resultados dos testes quanto no comportamento auditivo. Dessa forma, torna-se um desafio propor qual seria o método de reabilitação mais eficaz para cada caso.

No presente estudo, os dois irmãos apresentavam a causa genética como único fator etiológico, sendo que nos prontuários não constavam fatores de risco pré, peri ou pós-natais que pudessem indicar etiologias adicionais. Um estudo recente e com uma casuística significativa também mostrou que essa etiologia é uma das mais evidenciadas nos casos de ENA<sup>(6)</sup>.

Ambas as crianças possuíam a mutação em um único alelo do gene OTOF. Entretanto, assim como ocorreu em outra pesquisa<sup>(7)</sup>, as mutações identificadas no presente estudo ainda não foram descritas na literatura. Assim, mesmo sendo considerada uma das etiologias mais comuns do ENA, os *exons* desse gene devem ser pesquisados para que seja possível identificar o maior número possível de mutações patogênicas.

A principal queixa encontrada nos casos de ENA é a dificuldade na percepção de fala, principalmente na presença de ruído<sup>(8)</sup>. Já que mensurar a influência do ruído na percepção de fala dessas crianças não era um dos objetivos deste estudo, optou-se por realizar a avaliação dessa habilidade somente no silêncio, com o auxílio da cabine acústica. Os resultados dessa avaliação mostraram dificuldades dos sujeitos, principalmente, nas tarefas que envolviam palavras ou sentenças.

Ambos os sujeitos não conseguiram realizar a prova de Compreensão de Sentenças do teste de percepção de fala, dificuldade que também foi identificada no item de compreensão de fala do PROC. Isso pode ser associado tanto aos benefícios limitados do AASI como dispositivo eletrônico a ser utilizado no processo de habilitação e reabilitação para alguns casos de ENA, quanto ao comprometimento na resolução temporal, que diz respeito à competência de analisar e diferenciar distintos eventos sonoros encadeados – habilidade fundamental para a compreensão da fala e também para a aquisição e desenvolvimento das habilidades linguísticas.

Como o próprio diagnóstico e o local da lesão ainda são muito difíceis de serem determinados em casos de ENA, os recursos para (re)habilitação também são bastante explorados e discutidos atualmente. Ainda existem dúvidas e questionamentos sobre os métodos e abordagens a serem utilizados na terapia fonoaudiológica e sobre o momento no qual se deve optar pelo implante coclear (IC).

Alguns estudos sugerem que o AASI não é a conduta de intervenção mais indicada para os casos de ENA, independentemente do suposto grau de perda auditiva, porque o estímulo que é amplificado e chega à cóclea não é conduzido para o nervo auditivo, devido à dessincronia existente na via auditiva. Sendo assim, o aparelho auditivo convencional seria capaz de ajudar apenas na sensibilidade ou audibilidade, pouco contribuindo para a melhora na percepção de fala<sup>(9)</sup>. Os resultados encontrados nos testes de percepção de fala dos sujeitos deste estudo são compatíveis com os da literatura existente, já que o uso do AASI também não foi efetivo para o desenvolvimento das

habilidades auditivas mais complexas. Resultados semelhantes também foram encontrados em uma pesquisa<sup>(6)</sup> em que, de 260 pacientes, 85 foram adaptados com AASI, porém apenas 15% apresentaram benefício para a compreensão da fala e aquisição da linguagem oral.

Pesquisas vêm mostrando que os casos de ENA apresentam melhorias no comportamento auditivo com o uso do IC. Contudo, os resultados nos testes de percepção de fala podem ser inferiores quando comparados a casos com perda auditiva neurossensorial (PANS), também implantados<sup>(9,10)</sup>.

Pesquisadores recomendam IC para todos os sujeitos que não apresentaram benefícios com AASI<sup>(11,12)</sup>. Já outros autores referem que, ao invés de indicar IC para todas as crianças com ENA, deve-se ter cautela. Nesta população pode haver casos em que a estimulação elétrica não é uma boa escolha pela falta de sincronia no nervo auditivo, como ocorre nos pacientes com deficiência do nervo coclear (que não são candidatos à implantação)<sup>(13)</sup>.

Nos casos com mutação no gene OTOF, é consenso que o local de lesão é a CCI, e possivelmente há um número suficiente de fibras do nervo auditivo e de células ganglionares capazes de responder à estimulação elétrica. Dessa forma, indivíduos com essa mutação são potenciais candidatos ao benefício com IC, o qual provavelmente auxiliará na melhora dos limiares audiométricos, assim como no desenvolvimento das habilidades auditivas e de linguagem<sup>(14)</sup>. Contudo, devemos levar em consideração que as pesquisas desse gene ainda estão em andamento, e até o momento não há estudos que comprovem o benefício do IC em crianças com a mesma mutação dos irmãos aqui estudados.

Outro aspecto a ser destacado diz respeito ao quadro de flutuação dos limiares registrados na audiometria da criança 2, embora nas últimas avaliações esses limiares estivessem muito próximos da normalidade. Tal flutuação também foi percebida pela família. De acordo com relatos dos pais, a criança passou a perceber, gradativamente e com maior frequência, a presença de estímulos sonoros, mesmo os de fraca intensidade. No entanto, no decorrer das avaliações, foi possível notar que ela fazia uso limitado da linguagem oral, aparentemente não compatível com os resultados audiológicos (próximos da normalidade).

Uma pesquisa<sup>(15)</sup> relata um caso com ENA similar ao do sujeito 2 deste estudo, com limiares audiométricos compatíveis com perda auditiva leve à moderada bilateral. Após receber implante em uma das orelhas, houve melhora no reconhecimento de palavras, mesmo na presença de ruído. Porém, essa prática deve ser cautelosa, levando-se em consideração a diversidade nos casos de ENA, principalmente quando há a ocorrência de flutuação da perda auditiva. Dessa forma, autores<sup>(1)</sup> sugerem a realização de acompanhamentos audiológicos de sujeitos com possibilidades de formas transitórias ou evolutivas do *status* auditivo, visando principalmente uma reabilitação auditiva compatível com as condições e necessidades de cada indivíduo.

Considerando a alteração na resolução temporal acarretada pelo ENA, os autores do presente estudo estão de acordo com a afirmação de que o audiograma e o grau da perda auditiva não são suficientes para presumir as habilidades de percepção da fala. Tais informações refletem apenas uma medida de

audibilidade nas várias frequências do audiograma.

Para os irmãos estudados, o AASI foi eleito para o processo de habilitação e reabilitação auditiva. Entretanto, está claro que a amplificação sonora não foi suficiente para o desenvolvimento das habilidades auditivas e linguísticas dessas crianças. Devemos levar em consideração, porém, que, no momento do diagnóstico, pouco se conhecia a respeito das possibilidades de intervenção nos casos de ENA, sendo necessários avanços clínicos e científicos para a obtenção do conhecimento atual sobre esse tipo de alteração auditiva.

Quanto às habilidades comunicativas no geral, ainda que os sujeitos sempre estivessem inseridos no mesmo ambiente comunicativo, sempre foram bem diferentes quanto à comunicação. O sujeito 1 fazia mais uso de gestos e de LIBRAS, evitando o uso da linguagem oral, mesmo quando solicitado. O sujeito 2, comparativamente, fazia maior uso da linguagem oral, porém de forma restrita, geralmente por meio de sons ininteligíveis e/ou enunciados de poucas palavras. Na literatura, também não foram encontrados relatos de crianças com ENA que possuíssem prejuízos no que diz respeito à intenção comunicativa. Nessa perspectiva, observa-se que as crianças deste estudo também apresentaram interação interpessoal intencional.

Sabemos que a qualidade das interações familiares favorece o desempenho comunicativo, de maneira geral. Contudo, não é possível afirmar que um mesmo contexto familiar gere os mesmos efeitos quanto ao comportamento comunicativo de seus membros. Isso porque fatores ligados ao funcionamento subjetivo individual podem interferir nessa condição.

Finalmente, ressaltamos que o ENA é uma patologia que ainda necessita de estudos aprofundados, tanto em relação às suas características quanto aos resultados clínicos obtidos pelas intervenções terapêuticas fonoaudiológicas, especialmente quanto ao desempenho comunicativo.

## COMENTÁRIOS FINAIS

Apesar de serem diagnosticadas com o mesmo distúrbio auditivo, ENA, e de terem o mesmo fator etiológico, mutação do gene Otof, bem como laços de consanguinidade, as crianças estudadas desenvolveram habilidades auditivas e comunicativas diversas e peculiares. Tal constatação, além de sublinhar a complexidade desse tipo de quadro clínico, sugere que a aquisição de tais habilidades é afetada por conteúdos subjetivos singulares, os quais não devem ser negligenciados durante a avaliação e o tratamento fonoaudiológico.

## AGRADECIMENTOS

Agradecemos ao Centro Audição na Criança (CeAC),

Divisão de Educação e Reabilitação dos Distúrbios da Comunicação da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (DERDIC/PUC-SP) pelo apoio e por permitir a realização da pesquisa e à Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) pela bolsa de estudos concedida. E também aos pais que permitiram a participação de seus filhos.

## REFERÊNCIAS

1. Hayes D, Slinger Y. Guidelines for identification and management of infants and young children with auditory neuropathy spectrum disorder. In: Proceedings of the Guidelines Development Conference at NHS; 2008; Como, Italy.
2. Rabelo CM. Avaliação eletrofisiológica e comportamental do processamento temporal [tese]. São Paulo: Universidade de São Paulo, Faculdade de Medicina; 2008.
3. Yasunaga S, Grati M, Chardenoux S, Smith TN, Friedman TB, Lalwani AK, et al. OTOF encodes multiple long and short isoforms: genetic evidence that the long ones underlie recessive deafness DFNB9. *Am J Hum Genet.* 2000;67(3):591-600.
4. Bevilacqua MC, Tech EA. Elaboração de um procedimento de avaliação de percepção de fala em crianças deficientes auditivas profundas a partir de cinco anos de idade. In: Marchesan IQ, Zorzi JL, Gomes IC. Tópicos em fonoaudiologia. São Paulo: Lovise; 1996. p. 411-33.
5. Zorzi JL, Hage SR. PROC-Protocolo de observação comportamental. São José dos Campos: Pulso; 2004.
6. Berlin CI, Hood LJ, Morlet T, Wilensky D, Li L, Mattingly KR, et al. Multi-site diagnosis and management of 260 patients with auditory neuropathy/dys-synchrony (auditory neuropathy spectrum disorder). *Int J Audiol.* 2010;49(1):30-43.
7. Rodríguez-Ballesteros M, Reynoso R, Olarte M, Villamar M, Morera C, Santarelli R, et al. A multicenter study on the prevalence and spectrum of mutations in the otoferlin gene (OTOF) in subjects with nonsyndromic hearing impairment and auditory neuropathy. *Hum Mutat.* 2008;29(6):823-31.
8. Raveh E, Buller N, Badrana O, Attias J. Auditory neuropathy: clinical characteristics and therapeutic approach. *Am J Otolaryngol.* 2007;28(5):302-8.
9. Gibson WP, Sanli H. Auditory neuropathy: an update. *Ear Hear.* 2007;28(2 Suppl):102S-106S.
10. Rance G, Barker EJ. Speech perception in children with auditory neuropathy/dyssynchrony managed with either hearing aids or cochlear implants. *Otol Neurotol.* 2008;29(2):179-82.
11. Postelmans JT, Stokroos RJ. Cochlear implantation in a patient with deafness induced Chacot-Marie-Tooth disease (hereditary motor and sensory neuropathies). *J Laryngol Otol.* 2006;120(6):508-10.
12. Jeong SW, Kim LS, Kim BY, Bae WY, Kim JR. Cochlear implantation in children with auditory neuropathy: outcomes and rationale. *Acta Otolaryngol Suppl.* 2007;(558):36-43.
13. Teagle HF, Roush PA, Woodard JS, Hatch DR, Zdanski CJ, Buss E, et al. Cochlear implantation in children with auditory neuropathy spectrum disorder. *Ear Hear.* 2010;31(3):325-35.
14. Rouillon I, Marcolla A, Roux I, Marlin S, Feldmann D, Couderc R, et al. Results of cochlear implantation in two children with mutations in the OTOF gene. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2006;70(4):689-96.
15. Shallop J. Auditory neuropathy/dys-synchrony in adults and children. *Semin Hear.* 2002;23(3):215-24.

**Anexo 1. Categorias de audição**

Categoria 0 - Não detecta a fala

Criança não detecta a fala em situações de conversação normal (limiar de detecção de fala >65 dB)

Categoria 1: Detecta

Criança detecta a presença do sinal de fala

Categoria 2: Padrão de percepção

Criança diferencia palavras pelos traços suprasegmentares (duração, tonicidade, etc.). Ex: mão X sapato; casa X menino

Categoria 3: Iniciando a identificação de palavras

Criança diferencia palavras em conjunto fechado com base na informação fonética. Este padrão pode ser demonstrado com palavras que são idênticas na duração, mas contêm diferenças espectrais múltiplas. Ex: geladeira X bicicleta, gato X casa

Categoria 4: Identificação de palavras por meio do reconhecimento da vogal

Criança diferencia palavras em conjunto fechado que diferem primordialmente quanto ao som da vogal. Ex: pé, pó, pá; mão, meu, mim

Categoria 5: Identificação de palavras por meio do reconhecimento da consoante

Criança diferencia palavras em conjunto fechado que tem o mesmo som da vogal, mas contêm diferentes consoantes. Ex: mão, pão, tão, cão, chão

Categoria 6: Reconhecimento de palavras em conjunto aberto

Criança é capaz de ouvir palavras fora do contexto, extrair a informação fonêmica, e reconhecer a palavra exclusivamente por meio da audição