



Audiology - Communication Research

ISSN: 2317-6431

Academia Brasileira de Audiologia

Oliveira, Letícia Sampaio de; Brosco, Karina Costa;
Oliveira, Eduardo Boaventura; Alvarenga, Kátia de Freitas
Implante coclear na síndrome Kearns-Sayre: estudo de caso de irmãs gêmeas
Audiology - Communication Research, vol. 22, e1841, 2017
Academia Brasileira de Audiologia

DOI: 10.1590/2317-6431-2017-1841

Disponível em: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=391561594047>

- Como citar este artigo
- Número completo
- Mais informações do artigo
- Site da revista em redalyc.org

UABEM
redalyc.org

Sistema de Informação Científica Redalyc
Rede de Revistas Científicas da América Latina e do Caribe, Espanha e Portugal
Sem fins lucrativos acadêmica projeto, desenvolvido no âmbito da iniciativa
acesso aberto

Implante coclear na síndrome Kearns-Sayre: estudo de caso de irmãs gêmeas

Cochlear implant in Kearns-Sayre syndrome: case study of twin sisters

Letícia Sampaio de Oliveira¹, Karina Costa Brosco², Eduardo Boaventura Oliveira³, Kátia de Freitas Alvarenga⁴

RESUMO

A deficiência auditiva pode estar relacionada com diversos fatores, entre eles, a perda auditiva decorrente de determinadas síndromes genéticas. A síndrome Kearns-Sayre é caracterizada por mutações no DNA (*deoxyribonucleic acid*) mitocondrial, responsável pela produção de energia (trifosfato de adenosina - ATP), que é de extrema importância para o desenvolvimento de estruturas que dela necessitam, como a cóclea. O caso foi acompanhado no hospital, desde o ano 2000, devido à característica progressiva da perda auditiva constatada nos exames audiológicos e nos achados em casos relacionados à síndrome. A intervenção com os aparelhos de amplificação sonora individual (AASI) se mostrou pouco benéfica para a boa comunicação oral de uma das pacientes, que passou a ter o diagnóstico de perda auditiva profunda bilateral. Assim, após discussões em reuniões clínicas, a equipe optou pela indicação do implante coclear para a paciente, segundo os critérios atuais para indicação desta cirurgia, e com o qual obteve bons resultados. Sua irmã gêmea, que apresentou bons resultados com AASI, continuará em acompanhamento audiológico, para se verificar a evolução do caso e discutir uma nova conduta, caso necessário. Pacientes com suspeita, ou diagnóstico de síndrome Kearns-Sayre devem buscar o diagnóstico audiológico, pois se trata de uma possível perda auditiva progressiva, sendo necessária a reabilitação com o uso de dispositivos auditivos. Manter a comunicação oral é de extrema importância, pois, nestes casos, outras funções serão prejudicadas, como o tônus muscular e a visão.

Palavras-chave: Perda auditiva; Implante coclear; Síndrome; Doenças em gêmeos; Audiologia

ABSTRACT

Hearing impairment may be related to several factors, including hearing loss due to certain genetic syndromes. Kearns-Sayre syndrome is characterized by mutations in mitochondrial DNA (*deoxyribonucleic acid*), responsible for energy production (adenosine triphosphate - ATP), which is extremely important for the development of structures that need it, such as the cochlea. The case was followed in the hospital, since 2000, due to the progressive characteristic of the hearing loss observed in the audiological examinations and the findings in cases related to the syndrome. The intervention with individual sound amplification devices (AASI) proved to be of little benefit to the good oral communication of one of the patients, who was diagnosed as having bilateral profound hearing loss. Thus, after discussions at clinical meetings, the team opted for the indication of the cochlear implant for the patient, according to the current criteria for indication of this surgery, and with which it obtained good results. Her twin sister, who presented good results with AASI, will continue to undergo audiological follow-up, to verify the evolution of the case and discuss a new conduct, if necessary. Patients with suspected or diagnosed Kearns-Sayre syndrome should seek the audiological diagnosis, since it is a possible progressive hearing loss, requiring rehabilitation with the use of hearing devices. Maintaining oral communication is extremely important because in these cases other functions will be impaired, such as muscle tone and vision.

Keywords: Hearing loss; Cochlear implantation; Syndrome; Diseases in twins; Audiology

Trabalho realizado no Centro de Pesquisas Audiológicas (CPA) do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo – USP – Bauru (SP), Brasil, como trabalho de conclusão de Residência Multiprofissional em Saúde Auditiva.

(1) Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia, Faculdade de Filosofia e Ciências, Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” – UNESP – Marília (SP), Brasil.

(2) Seção de implante coclear do centro de pesquisas audiológicas, Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo – USP – Bauru (SP), Brasil.

(3) Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo – USP – Bauru (SP), Brasil.

(4) Departamento de Fonoaudiologia, Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo – USP – Bauru (SP), Brasil.

Conflito de interesses: Não

Contribuição dos autores: LSO coleta e análise dos dados dos prontuários, tabulação de dados em planilhas e, posteriormente, em gráficos, discussão e conclusão do trabalho; KCB orientadora e coautora do estudo, auxílio na permissão para a retirada dos prontuários para coleta dos dados, na análise dos resultados e na finalização e correção do trabalho; EBO coautor do estudo, investigação inicial do caso, auxílio na divulgação de dados do prontuário médico e na correção do trabalho; KFA coorientadora do projeto, idealização da proposta, auxílio no desenvolvimento do trabalho e nas correções para o artigo científico.

Autor correspondente: Letícia Sampaio de Oliveira. E-mail: leticiaoliveira.fono@gmail.com

Recebido: 16/1/2017; **Aceito:** 5/6/2017

INTRODUÇÃO

Diversas causas da perda auditiva são relatadas na literatura e, independente da etiologia, é importante que o diagnóstico e a intervenção sejam realizados precocemente. Aproximadamente, 30% das perdas auditivas genéticas ocorrem associadas a uma síndrome^(1,2).

A síndrome Kearns-Sayre (KS) está relacionada à mutação genética no DNA mitocondrial (DNAm). A mitocôndria é uma organela intracelular, que tem o seu próprio genoma (DNA)⁽²⁾, e é possível que aconteçam deleções múltiplas deste genoma⁽³⁾. A herança do genoma mitocondrial é materna, pois, no decorrer da fertilização, a cauda do espermatozoide, que contém as mitocôndrias, é deslocada durante a penetração no óvulo. Na síndrome KS, parte do DNAm do zigoto não é formada, porém, estas mutações também podem ocorrer de maneira espontânea⁽⁴⁾.

A principal função das mitocôndrias é disponibilizar energia para as células em forma de ATP (trifosfato de adenosina) e alguns órgãos requerem maior energia e são mais afetados por casos de mutações no DNAm. Entre esses órgãos, encontram-se células nervosas, musculares, ópticas, endócrinas e auditivas. A cóclea é um órgão que necessita de muita energia, portanto, mutações no DNAm de células ciliadas podem causar deficiência auditiva sensorioneural (PANS), bilateral, simétrica e progressiva^(2,4,5).

A síndrome KS foi primeiramente descrita por Kearns e Sayre, em 1959⁽⁶⁾, em um relato de caso, que se apresentava com oftalmoplegia externa, retinopatia pigmentar e distúrbio de condução cardíaco (DCC). É uma síndrome rara e estima-se que o aparecimento dos casos ocorra em 1,6 para cada 100.000 indivíduos⁽⁷⁾.

O diagnóstico acontece por meio da observação de uma tríade: oftalmoplegia externa progressiva, retinopatia pigmentar e DCC. Os primeiros sinais e características da síndrome costumam aparecer antes dos 20 anos de idade, conforme observado na literatura^(3,6,7,8,9,10). Além disso, é possível realizar o teste genético, buscando, principalmente, informações relacionadas ao DNAm, onde são encontradas deleções múltiplas ou mutações, em casos de síndrome KS^(11,12).

Na literatura⁽⁹⁾, há relatos de presença da síndrome KS em irmãos gêmeos: não havia presença de fatores de risco e, aos 19 anos, ambos começaram a apresentar sintomas da síndrome, como ptose palpebral e perda auditiva sensorioneural (PANS).

Em relação à perda auditiva progressiva, a literatura recomendou o acompanhamento de pacientes com essa suspeita, no mínimo, a cada dois meses, para verificar se houve progressão. Os autores descreveram ainda, que os exames eletrofisiológicos em crianças auxiliam na melhor conduta para a adaptação de aparelhos de amplificação sonora individual (AASI)^(13,14). Acredita-se que esse acompanhamento seja necessário, a fim de evitar perda de informações auditivas sensoriais e,

consequentemente, cognitivas, o que pode levar ao atraso no desenvolvimento auditivo e de linguagem.

Poucos estudos relacionados à síndrome KS têm dado enfoque ao diagnóstico da perda auditiva e não correlacionam este achado em crianças gêmeas. Porém, alguns autores discutem que a intervenção audiológica mais adequada em casos de perdas auditivas progressivas em pacientes com a síndrome KS e outras relacionadas a mutações do DNAm, seria o do implante coclear (IC)⁽¹⁵⁾.

O presente estudo teve como objetivo relatar o caso de irmãs gêmeas com síndrome KS, desde seu diagnóstico audiológico até a intervenção.

Realização da pesquisa

O estudo foi iniciado após a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo, Campus Bauru: 090311/2015, CAE 42447215.8.0000.5441. Trata-se de um estudo descritivo longitudinal de irmãs gêmeas com síndrome KS e diagnóstico audiológico de perda auditiva sensorioneural, realizado pela equipe interdisciplinar de um hospital. Os casos são descritos como Gemelar 1 (G1) e Gemelar 2 (G2).

As pacientes foram cadastradas no hospital em junho de 2000 e continuam em acompanhamento, desde então. Portanto, a fim de demonstrar com mais precisão a progressão da perda auditiva e os resultados da intervenção, optou-se por descrever dois momentos da avaliação: momento da entrada no hospital: primeiro diagnóstico audiológico, realizado em junho de 2000, quando estavam com 11 anos de idade; últimos atendimentos relatados no prontuário, até o momento do início da pesquisa, realizados em agosto de 2014 e março de 2015 para o G1, e em agosto de 2014 para o G2, ambas, então, com 25 anos de idade.

Pacientes

A mãe das pacientes, ao cadastrá-las no hospital em junho de 2000, assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, autorizando a consulta dos dados do prontuário, para fins científicos. No ano de realização deste estudo, em 2015, as pacientes e a família foram informadas que a pesquisa seria realizada por meio de análise de documentos anexados aos prontuários do hospital e, assim, confirmaram a permissão já existente para o desenvolvimento da pesquisa.

APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Avaliação médica

A primeira consulta no hospital foi realizada por um médico otorrinolaringologista, que, ao exame clínico, constatou queixas e características típicas da síndrome KS. Durante a anamnese, a mãe relatou outras avaliações e diagnósticos feitos por médicos

da sua cidade de origem, como astigmatismo, hipermetropia, fadigabilidade visual, diminuição da massa muscular com força preservada, face miopática, ligeira restrição da motricidade ocular e alteração em tônus muscular.

As pacientes (G1 e G2) foram encaminhadas para realização do teste genético, a fim de confirmar a suspeita da síndrome, já constatada por outra instituição e informada pela mãe, mediante documento, à equipe multidisciplinar, que relatou todos esses dados no prontuário, em forma de anamnese e evolução do caso.

Diagnóstico Audiológico

Gemelar 1

Os dados apresentados a seguir foram relatados pela mãe, em anamnese fonoaudiológica, durante o primeiro atendimento, em junho de 2000, quando a paciente tinha 11 anos de idade.

- Não há antecedentes familiares relacionados à perda auditiva e síndromes.
- Não houve intercorrências durante a gestação.

- Relato de caxumba e varicela, perto dos 3 anos de idade.
- Desenvolvimento neuropsicomotor e de linguagem de acordo com a idade, porém, sem avaliações prévias especializadas.
- As queixas auditivas se iniciaram aos 10 anos de idade. A paciente G1 passou a responder ao próprio nome quando a voz era muito forte e também relatava zumbido bilateral.

Em relação aos exames audiológicos, foram analisados os exames objetivos, como imitanciometria, emissões otoacústicas transientes e por produto de distorção (EOA t e D.P) e potencial evocado auditivo de tronco encefálico (PEATE), e exames subjetivos, como audiometria tonal limiar (ATL) e testes de percepção de fala (TPF) (Quadro 1).

Os resultados dos exames subjetivos foram compatíveis com os eletrofisiológicos, em ambos os momentos de avaliação, como demonstrado na Figura 1.

Em 2000, após a realização dos exames, os profissionais puderam diagnosticar a perda auditiva como neurossensorial (PANS) severa bilateral e, assim, adaptar o aparelho de amplificação sonora individual (AASI) e realizar os respectivos

Quadro 1. Resultados dos exames objetivos da audição da Gemelar 1 (2000 e 2014)

Exame realizado	Orelha direita (OD)	Orelha esquerda (OE)
Imitanciometria	Curva tipo A Reflexos ausentes em 2000 e 2014	Curva tipo A Reflexos ausentes em 2000 e 2014
EOAt e EOAPD	Sem registro no prontuário em 2000 Ausentes em 2014	Sem registro no prontuário em 2000 Ausentes em 2014
PEATE clique	Sem registro no prontuário em 2000 Ausentes em 2014	Sem registro no prontuário em 2000 Ausentes em 2014

Legenda: EOAt = Emissões Otoacústicas Evocadas Transientes; EOADP = Emissões Otoacústicas Evocadas por produto de distorção; PEATE = Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico

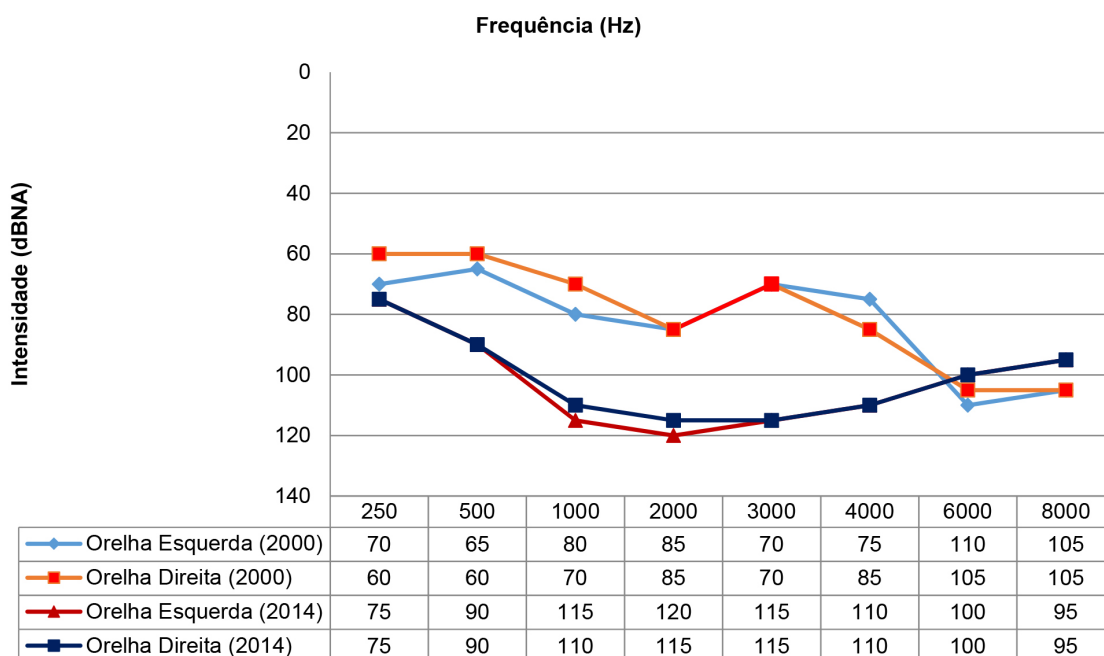


Figura 1. Audiometria Tonal Limiar – Gemelar 1

testes de validação e verificação. Porém, em 2014, constatou-se progressão significativa do grau de perda auditiva, que passou a ser de grau profundo bilateral, sendo necessário substituir o AASI por outro, de tecnologia superior e mais recente, assim como refazer os testes de verificação (Figura 2).

No ano 2000, ainda não era comum, no hospital, a aplicação dos teste de percepção de fala (TPF) com AASI em todos os pacientes. Eram realizados apenas naqueles cujos casos seriam apresentados em reunião, para discussão quanto à cirurgia de implante coclear (IC). Por este motivo, no prontuário da paciente G1 foi encontrada avaliação do TPF apenas em 2014. A pontuação na orelha direita (OD) foi: detecção dos sons do teste de Ling para /a/, /u/, /i/ e /m/ = 100% e para /s/ e /j/ = 0%; discriminação do nome = 100%; discriminação da questão/afirmação = 0%; identificação da extensão vocabular = 44%; identificação da extensão das sentenças = 60% e identificação das sentenças = 0%

Na orelha esquerda (OE), a pontuação encontrada foi: detecção dos sons do teste de Ling para /a/, /i/, /u/ e /m/ = 100% e para /s/ e /j/ = 0%; discriminação do nome = 90%; discriminação da questão/afirmação = 0%; identificação da extensão vocabular = 28%; identificação da extensão das sentenças = 30% e identificação das sentenças = 0%.

Apesar da progressão da perda auditiva, a gemelar 1 possuía bom vocabulário e linguagem oral, visto que a perda auditiva era pós-lingual. Não constava no prontuário a realização de exames específicos de linguagem. Acredita-se que o motivo seja o fato de a paciente já estar na fase da adolescência em 2000 e, posteriormente, na fase adulta, em 2014, não existindo protocolos específicos de linguagem no setor hospitalar para avaliação destas faixas etárias.

Após a realização dos exames, o caso foi selecionado para ser discutido pela equipe multidisciplinar, quanto à necessidade de cirurgia para o implante coclear (IC). Vários critérios foram abordados, a partir da análise de outros profissionais, como assistente social, psicólogo, otorrinolaringologista e fonoaudiólogo, e a partir dos critérios do SUS e do hospital, na época.

Em relação à análise fonoaudiológica, o principal critério para a indicação da cirurgia foi o baixo resultado nos testes de percepção de fala em conjunto fechado e a dificuldade em conjunto aberto. Além disso, os profissionais preocupavam-se em não ter outras opções de AASI para reposição, no futuro, caso a perda auditiva viesse a progredir. Ainda, os médicos da equipe ressaltaram que a paciente estava perdendo outras funções, entre elas, a visão. Portanto, era necessário que mantivesse uma boa comunicação oral, para preservar sua qualidade de vida, apesar das outras dificuldades ocasionadas pela síndrome.

Sendo assim, optou-se pela realização da cirurgia de IC do lado esquerdo, conforme decidido pelos médicos cirurgiões. A ativação ocorreu em fevereiro de 2015 (Figura 3).

Em relação ao TPF com IC, realizado um mês após a ativação, em março de 2015, a paciente detectou todos os sons do teste de Ling, mas não conseguiu realizar outros testes de fala, queixando-se que ainda não havia se acostumado com todos os sons, pois o IC era muito diferente do AASI, que usou por 15 anos. Os melhores resultados surgiram oito meses após a ativação, quando, então, a paciente realizou o TPF em conjunto aberto, com resultado de 45% para a lista de sentenças. Porém, ainda são feitos acompanhamentos regulares, para novos mapeamentos e orientações.

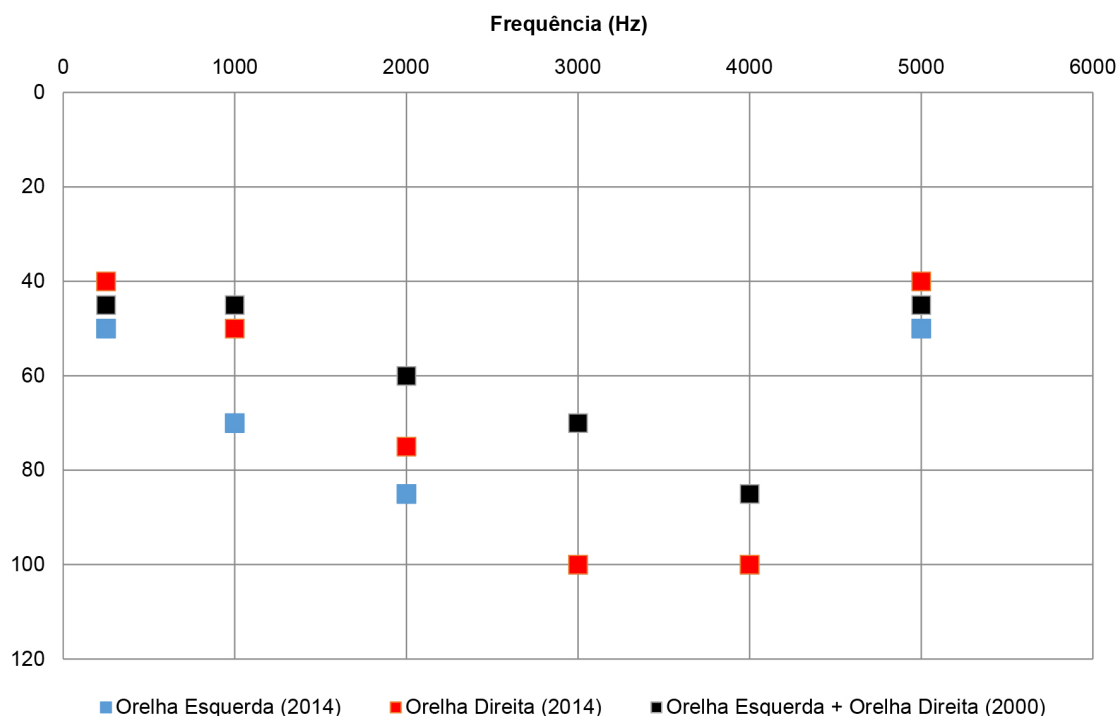


Figura 2. Pesquisa do limiar amplificado com Aparelho de Amplificação Sonora Individual – Gemelar 1

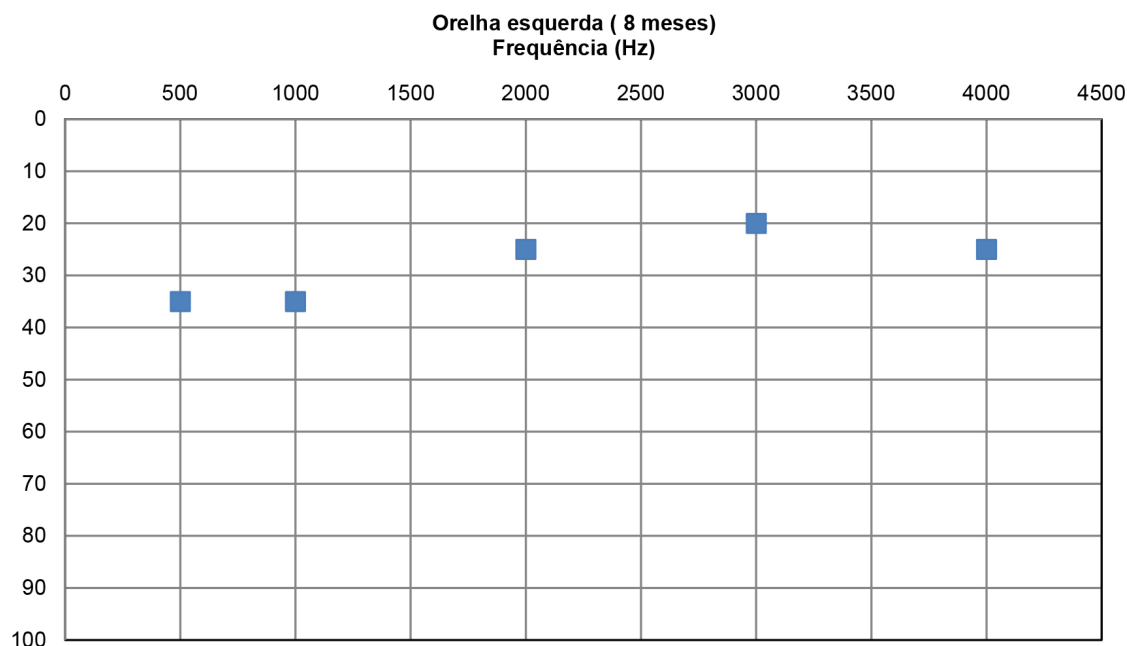


Figura 3. Pesquisa do limiar amplificado com implante coclear – Gemelar 1

Gemelar 2

Os dados apresentados a seguir, assim como para a gemelar 1, foram relatados pela mãe, em anamnese fonoaudiológica, durante o primeiro atendimento, em junho de 2000, quando a paciente tinha 11 anos de idade.

- Não há antecedentes familiares relacionados à perda auditiva e síndromes.
- Não houve intercorrências durante gestação e parto.
- Contraiu caxumba e varicela perto dos 3 anos de idade.
- Desenvolvimento neuropsicomotor e de linguagem, de acordo com a idade, porém, sem avaliações prévias especializadas,
- As queixas auditivas se iniciaram aos 10 anos de idade. A paciente G2 passou a responder ao próprio nome somente quando a voz era muito forte e também relatava zumbido bilateral

Em relação aos exames audiológicos, foram analisados os exames objetivos, como imitanciometria, emissões otoacústicas transientes e por produto de distorção (EOA t e D.P) e potencial evocado auditivo de tronco encefálico (PEATE), e exames subjetivos, como audiometria tonal limiar (ATL) e testes de

percepção de fala (TPF) (Quadro 2).

Os resultados dos exames subjetivos foram compatíveis com os eletrofisiológicos, em ambos os momentos de avaliação, como demonstrado na Figura 4.

Após todas as avaliações, em 2000, quando a gemelar 2 tinha 11 anos de idade, os profissionais diagnosticaram a paciente com perda auditiva neurossensorial (PANS), de grau leve, em orelha esquerda, e grau moderado em orelha direita. Portanto, foi realizada a adaptação de AASI, compatível com este tipo de perda auditiva, assim como testes de validação e verificação.

Em 2014, quando a paciente estava com 25 anos de idade, foi constatada progressão da perda auditiva, como demonstrado na Figura 4. Assim, o diagnóstico passou a ser de PANS de grau severo bilateral, o que tornou necessária a reposição do AASI e a realização de novos exames, para verificação de seus benefícios (Figura 5).

Em relação ao TPF com AASI, realizado em 2014, a paciente conseguiu realizar todos os testes em conjunto fechado e obteve resultado de 80% em OD e de 97% em OE, para os testes em conjunto aberto (lista de sentenças).

Assim como para a paciente G1, apesar da progressão da

Quadro 2. Resultados dos exames objetivos da audição da Gemelar 2 (2000 e 2014)

Exame realizado	Orelha direita (OD)	Orelha esquerda (OE)
Imitanciometria	Curva tipo A Reflexos ausentes em 2000 e 2014	Curva tipo A Reflexos ausentes em 2000 e 2014
EOAt e EOAPD	Sem registro no prontuário em 2000 Ausentes em 2014	Sem registro no prontuário em 2000 Ausentes em 2014
PEATE clique	Ausentes em 2000 Ausentes em 2014	Ausentes em 2000 Ausentes em 2014

Legenda: EOAt = Emissões Otoacústicas Evocadas Transientes; EOADP = Emissões Otoacústicas Evocadas por produto de distorção; PEATE = Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico

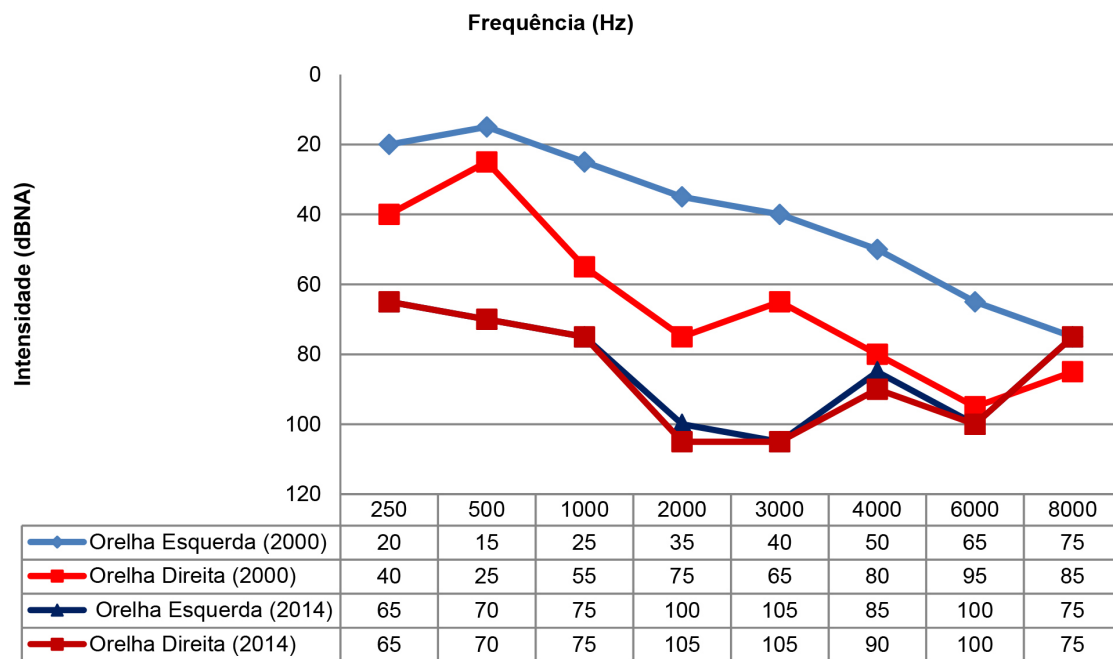


Figura 4. Audiometria Tonal Limiar – Gemelar 2

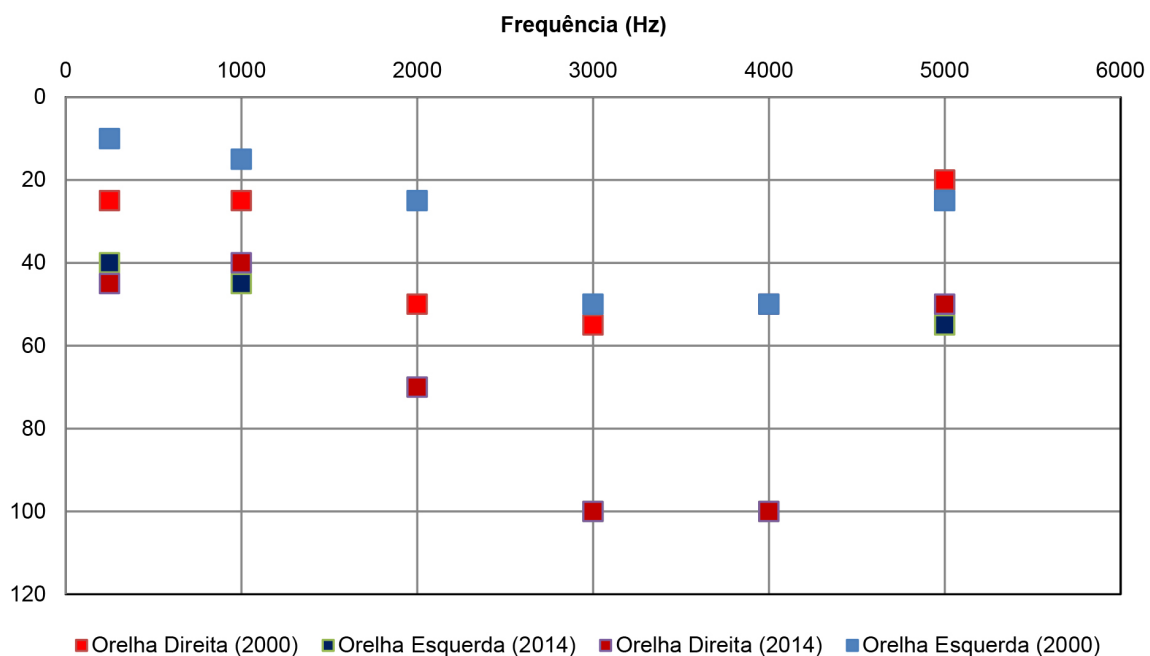


Figura 5. Pesquisa do limiar amplificado com Aparelho de Amplificação Sonora Individual – Gemelar 2

perda auditiva, a paciente G2 possuía bom vocabulário e linguagem oral, visto que a perda auditiva é pós-lingual. Não constava no prontuário a realização de exames específicos de linguagem. Acredita-se que o motivo seja o fato de a paciente já estar na fase da adolescência em 2000 e, posteriormente, na fase adulta, em 2014, não existindo protocolos específicos de linguagem no setor hospitalar para avaliação destas faixas etárias.

O caso também foi selecionado para reunião multidisciplinar, para discussão quanto ao IC, inclusive, para comparar os resultados com os da gemelar 1. Todos os profissionais, como assistente social, psicólogo, otorrinolaringologista e

fonoaudiólogo informaram os resultados de suas avaliações e, a partir dessas informações e dos critérios estabelecidos pelo SUS e pelo hospital em 2014, a gemelar 2 não foi indicada para a cirurgia de IC.

Em relação à avaliação fonoaudiológica, o fator principal para a não indicação do IC foi uma boa porcentagem de acertos no TPF com AASI, demonstrando que o aparelho ainda proporcionava benefício. Desta forma, optou-se por manter a gemelar 2 em acompanhamento audiológico, para verificar se a perda auditiva irá progredir. Mesmo que isso possa acontecer, os profissionais acreditam que ainda existem outras

opções de reposição de AASI para manter a boa comunicação oral da paciente, o que torna desnecessário, no momento, submetê-la a uma cirurgia, visto que os benefícios do IC são muito semelhantes aos que o AASI ainda fornece. Porém, a partir do momento em que o AASI não proporcionar mais os mesmos benefícios, o caso da gemelar 2 será novamente discutido por equipe multidisciplinar, quanto à necessidade do IC, para evitar que a perda progressiva agrave a boa comunicação atual da paciente.

Todos os dados referentes à discussão dos casos G1 e G2 pela equipe multidisciplinar foram coletados nos prontuários, a partir de entrevista com os profissionais responsáveis pelo caso.

DISCUSSÃO

Na literatura⁽⁷⁾, foi descrito o caso de irmãos gêmeos com a síndrome KS, demonstrando que não existiam fatores de risco relacionados à gestação e primeira infância, pois ambos se desenvolveram normalmente até os 11 anos, quando começaram as primeiras queixas de acuidade visual alterada e dificuldade auditiva. Estes achados são compatíveis com os que foram encontrados no presente estudo, pois as irmãs também não apresentavam queixas nem sintomas até os 10 anos de idade. Outros estudos^(2,4,5) também citaram o aparecimento dos sintomas e diagnóstico antes dos 20 anos de idade.

Em relação aos exames audiológicos, obteve-se o diagnóstico de PANS, assim como progressão dos limiares auditivos, uma das características clássicas de pacientes com deficiência auditiva decorrente da síndrome KS, sendo, na maioria das vezes, sensorineural, simétrica e progressiva^(1,2). Por este motivo, acredita-se ser de extrema importância o diagnóstico audiológico e intervenção precoce, assim como o acompanhamento a cada dois ou três meses, para verificar a progressão da perda auditiva e definir a melhor conduta em relação à adaptação do AASI^(13,14). Assim, pode-se evitar atraso no desenvolvimento auditivo e de linguagem.

A etiologia da síndrome é ainda discutida na literatura. No caso estudado (G1 e G2), a única intercorrência durante a primeira infância foram os diagnósticos de caxumba e varicela, porém, estas infecções virais, quando tratadas, não costumam deixar sequelas graves. Portanto, acredita-se que a síndrome possa ter ocorrido por mutações genéticas.

Outro fator que indicou a presença de mutação genética, no caso deste estudo, foi a perda auditiva bilateral, simétrica e progressiva, pois demonstra alteração na cóclea, concordando com a literatura, no que diz respeito à mutação genética do DNAm, que prejudica o fornecimento de energia (ATP), em especial aos órgãos que dela mais necessitam, como a cóclea^(1,2).

Em casos de perdas auditivas ocasionadas por doenças mitocondriais, a melhor opção de intervenção, segundo autores^(15,16), é o IC, devido à característica progressiva dessas perdas. Isto também foi descrito neste estudo, no caso do G1, que, mesmo com a reposição de AASI, após diagnóstico de

PANS profunda, não obteve benefício auditivo constatado nos exames, motivo principal para a indicação do IC. No caso do G2, apesar da progressão da perda auditiva, mesmo com uso do AASI, de 2000 a 2014, a paciente apresentou condições favoráveis de percepção de fala, ou seja, ainda existia benefício auditivo apenas com o AASI, mas, devido às características do caso, a paciente continuará em acompanhamento.

Autores⁽¹⁵⁾ relataram o caso de pacientes com a síndrome KS, que realizaram o IC. As respostas quanto ao reconhecimento de fala e exames eletrofisiológicos, com o IC, foram muito similares às repostas de pacientes com IC que não tinham a síndrome.

Acredita-se que a paciente que já faz uso do IC (gemelar 1), juntamente com o AASI contralateral, somados à reabilitação fonoaudiológica, poderá apresentar resultados ainda mais satisfatórios, em relação ao reconhecimento de fala, e manter uma boa comunicação oral.

COMENTÁRIOS FINAIS

Sujeitos com suspeita de síndrome KS devem ser avaliados para confirmação da síndrome e avaliação audiológica precoce, pois, caso seja necessária, a reabilitação com uso de aparelho auditivo e/ou implante coclear, juntamente com a fonoterapia, pode trazer resultados benéficos.

REFERÊNCIAS

- Godinho R, Keogh I, Eavey Roland. Perda auditiva genética. *Rev Bras Otorrinolaringol.* 2003;69(1):100-4. <https://doi.org/10.1590/S0034-72992003000100016>
- Kokotas H, Petersen MB, Willems PJ. Mitochondrial deafness. *Clin Genet.* 2007;71(5):379-91. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2007.00800.x>
- Tzoufi M, Tsatsoulis A, Zikou A, Bonnefont JP. A rare case report of simultaneous presentation of myopathy, Addison's disease, primary hypoparathyroidism, and Fanconi syndrome in a child diagnosed with Kearns-Sayre syndrome. *Eur J Pediatr.* 2013;172(4):557-61. <https://doi.org/10.1007/s00431-012-1798-1>
- Carvalho MFP, Ribeiro FAQ. As deficiências auditivas relacionadas às alterações do DNA mitocondrial. *Rev Bras Otorrinolaringol.* 2002;68(2):268-75. <https://doi.org/10.1590/S0034-72992002000200018>
- Kornblum C, Broicher R, Walther E, Herberhold S, Klockgether T, Herberhold C et al. Sensorineural hearing loss in patients with chronic progressive external ophthalmoplegia or Kearns-Sayre Syndrome. *J Neurol.* 2005;252(9):1101-07. <https://doi.org/10.1007/s00415-005-0827-7>
- Kearns TP, Sayre GP. Retinitis pigmentosa, external ophthalmoplegia, and complete heart block: unusual syndrome with histologic study in one of two cases. *AMA Arch Ophthalmol.* 1958;60(2):280-9. <https://doi.org/10.1001/archophth.1958.00940080296016>

7. Nasseh IE, Tengan CH, Kiyomoto BH, Gabbai AA. Doenças mitocondriais. *Rev Neurociências*. 2001;9(2):60-9.
8. Zaga Filho LA, Shiokawa N. Síndrome de Kearns-Sayre: relato de dois casos. *Arq Bras Ofamol*. 2009;72(1):95-8. <https://doi.org/10.1590/S0004-27492009000100019>
9. Rowland LP, Hausmanowa-Petrusewicz I, Bardurska B, Warburton D, Nibroj-Dobosz I, DiMauro S et al. Kearns-Sayre syndrome in twins: lethal dominant mutation or acquired disease? *Neurology*. 1988;38(9):1399-402. <https://doi.org/10.1212/WNL.38.9.1399>
10. Tzoufi M, Makis A, Chaliasos N, Nakou I, Siomou E, Tsatsoulis A et al. A rare case report of simultaneous presentation of myopathy, Addison's disease, primary hypoparathyroidism, and Fanconi syndrome in a child diagnosed with Kearns-Sayre syndrome. *Eur J Pediatr*. 2013;172(4):557-61. <https://doi.org/10.1007/s00431-012-1798-1>
11. Kornblum C, Broicher R, Walther E, Herberhold S, Klockgether T, Herberhold C, Schroder R. Sensorineural hearing loss in patients with cronic progressive external ophtamolplegia or Kearns-Sayre Syndrome. *J Neurol*. 2005;252(9):1101-7. <https://doi.org/10.1007/s00415-005-0827-7>
12. Zeviani M, Moraes CT, DiMauro S, Nakase H, Bonilla E, Schon EA et al. Deletions of mitochondrial DNA in Kearns-Sayre syndrome. *Neurology*. 1988;39(9):1339-46.
13. Silva DPC, Lopez PS, Montovani JC. Resposta auditiva de estado estável na avaliação auditiva em lactentes com citomegalovírus. *Rev Paul Pediatr*. 2013;31(4):550-3. <https://doi.org/10.1590/S0103-05822013000400020>
14. Bahmad Junior F, Costa CS, Teixeira MS, Barros Filho J, Viana LM, Marshall J. Familial Alström syndrome: a rare cause of bilateral progressive hearing loss. *Braz J Otorhinolaryngol*. 2014;80(2):99-104. <https://doi.org/10.5935/1808-8694.20140023>
15. Pijl S, Westerberg BD. Cochlear implantation results in patients with Kearns-Sayre syndrome. *Ear Hear*. 2008;29(3):472:5. <https://doi.org/10.1097/01.aud.0000310791.83193.62>