



Brazilian Journal of
OTORHINOLARYNGOLOGY

www.bjorl.org.br



ARTIGO DE REVISÃO

Congenital defects of the middle ear - uncommon cause of pediatric hearing loss^{☆,☆☆}

Sara Duarte Sena Esteves*, Ana Pereira da Silva, Miguel Bebian Coutinho, José Manuel Abrunhosa, Cecília Almeida e Sousa

Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal

Recebido em 5 de agosto de 2013, aceito em 1 de outubro de 2013

KEYWORDS

Ear, middle;
Hearing loss;
Congenital abnormalities

Abstract

Introduction: In children, hypoacusis, or conductive hearing loss, is usually acquired; otitis media with effusion is the most common etiology. However, in some cases this condition is congenital, ranging from deformities of the external and middle ear to isolated ossicular chain malformations. The non-ossicular anomalies of the middle ear, for instance, persistent stapedial artery and anomaly of the facial nerve, are uncommon but may accompany the ossicular defects.

Objective: This study aimed to describe the clinical presentation, diagnostic tests, and therapeutic options of congenital malformations of the middle ear.

Methods: This was a retrospective study of cases followed in otolaryngologic consultations since 2007 with the diagnosis of congenital malformation of the middle ear according to the Teunissen and Cremers classification. A review of the literature regarding the congenital malformation of the middle ear and its treatment is presented.

Conclusion: Middle ear malformations are rarely responsible for conductive hearing loss in children. As a result, there is often a late diagnosis and treatment of these anomalies, which can lead to delays in the development of language and learning.

© 2014 Associação Brasileira de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial. Published by Elsevier Editora Ltda. All rights reserved.

PALAVRAS-CHAVE

Orelha média;
Perda auditiva;
Anormalidades congênitas

Malformações congênitas da orelha média - causa rara de hipoacusia pediátrica

Resumo

Introdução: Na criança, a hipoacusia de condução é geralmente adquirida, sendo a otite média com efusão a etiologia mais comum. No entanto, em alguns casos é congênita, decorrente desde de deformidades das orelhas média e externa até malformações isoladas da cadeia ossicular. As anomalias não ossiculares da orelha média, como a persistência da artéria estapédica e a alteração do percurso do nervo facial, são incomuns, podendo acompanhar as malformações ossiculares.

DOI se refere ao artigo: <http://dx.doi.org/10.1016/j.bjorl.2013.10.002>

[☆]Como citar este artigo: Esteves SDS, Silva AP, Coutinho MB, Abrunhosa JM, Sousa CA. Congenital defects of the middle ear - uncommon cause of pediatric hearing loss. Braz J Otorhinolaryngol. 2014;80:251-6.

^{☆☆} Instituição: Centro Hospitalar do Porto, Serviço de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial, Porto, Portugal

* Autor para correspondência.

E-mail: sara.sena.esteves@gmail.com (S.D.S. Esteves).

© 2014 Associação Brasileira de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial. Publicado por Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

Objetivo: Este estudo tem como objetivo descrever a apresentação clínica, os meios auxiliares de diagnóstico e opções terapêuticas das malformações congênitas da orelha média.

Métodos: Os autores apresentam um estudo retrospectivo de casos de malformação congênita da orelha média diagnosticados de acordo com a classificação de Teunissen e Cremers, acompanhados em consultas otorrinolaringológicas desde 2007. É também apresentada uma revisão da literatura sobre malformações congênitas da orelha média e seu tratamento.

Conclusão: As malformações da orelha média são raramente responsáveis pela hipoacusia de condução nas crianças. A demora no diagnóstico e tratamento pode levar a atrasos na linguagem e na aprendizagem.

© 2014 Associação Brasileira de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial. Publicado por Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

Introdução

Na criança, a hipoacusia de condução é geralmente adquirida, sendo a otite média com efusão a etiologia mais comum. No entanto, em alguns casos é congênita, variando desde deformidades das orelhas média e externa até malformações isoladas da cadeia ossicular. Estas últimas são muito raras, levando muitas vezes a um diagnóstico tardio, especialmente se unilaterais.¹ As malformações ossiculares podem ser acompanhadas por deformidades não ossiculares da orelha média, como a persistência da artéria estapédica, a anomalia do percurso do nervo facial, a fístula congênita perilinfática, o golfo da jugular alto e a artéria carótida interna aberrante.^{2,3}

As anomalias congênitas da orelha média podem ser classificadas em *major*, quando associadas a um envolvimento da membrana timpânica e orelha externa, ou *minor*, quando há um acometimento exclusivo da orelha média.⁴

As malformações da orelha média podem afetar desde a configuração e tamanho da caixa do tímpano até a variação no número, tamanho e configuração dos ossículos. Podem ocorrer ainda anomalias da janela redonda e, mais raramente, da janela oval. A deformidade ossicular isolada mais comum atinge a supraestrutura do estribo e a longa apófise da bigorna.⁵

Teunissen e Cremers criaram, em 1993, uma classificação das malformações *minor*, com base na perspectiva cirúrgica, dividindo-as em quatro grupos principais: anquilose isolada do estribo, anquilose do estribo associada a outras malformações ossiculares, deformidade da cadeia ossicular com platina do estribo móvel e aplasia ou displasia severa das janelas redonda ou oval (tabela 1).⁴

A maioria destes casos ocorre esporadicamente, sendo que um quarto deles se dá no contexto de uma síndrome genética, nomeadamente a Síndrome oto-branquio-renal, a Síndrome de Crouzon, a Síndrome de Klippel-Feil ou a Síndrome de Pfeiffer.⁶

Nas crianças não sindrômicas, a história clínica tem um papel crucial, sendo a apresentação mais comum uma criança com diminuição da acuidade auditiva, atraso na linguagem e mau rendimento escolar com uma otoscopia normal. Muitas delas têm antecedentes de colocação prévia de tubos de ventilação transtimpânicos, pela suspeita de otite média com efusão.⁷

A impedanciometria e a audiometria são fundamentais, demonstrando uma pressão normal na orelha média (timpanograma tipo A), com uma eventual redução da *compliance* por fixação da cadeia ossicular, e um limiar médio auditivo de 50 dBNA com um gap aéreo-ósseo de cerca de 35 dBNA.

A tomografia computadorizada (TC) de alta resolução é o método imagiológico de eleição, uma vez que permite a

Tabela 1 Classificação das malformações *minor* congênitas de Teunissen e Cremers

Classe	Malformações	%
1	Anquilose ou fixação congênita isolada do estribo	30,6%
	• Fixação da platina	
	• Fixação da supraestrutura	
2	Anquilose do estribo associada a outras malformações da cadeia ossicular	38,1%
	• Deformidades da bigorna e/ou martelo ou aplasia da longa apófise da bigorna	
	• Fixação óssea do martelo e/ou bigorna	
3	Anomalias congênitas da cadeia ossicular com platina do estribo móvel	21,6%
	• Descontinuidade da cadeia ossicular	
	• Fixação epitimpânica	
	• Fixação timpânica	
4	Aplasia ou displasia severa congênita das janelas oval ou redonda	9,7%
	• Aplasia	
	• Displasia	
	• Prolapso do nervo facial	
	• Persistência da artéria estapédica	

correta visualização das estruturas ósseas. No entanto, a timpanotomia exploradora é o método que faz o diagnóstico definitivo de forma mais confiável.^{8,9}

O tratamento apropriado consiste na amplificação auditiva ou na intervenção cirúrgica. No caso em que se opta pelo tratamento cirúrgico, este deve ser adiado, idealmente, até os dez anos de idade, até a adolescência ou mesmo até a idade adulta, de forma que o paciente tenha um papel ativo na decisão terapêutica.¹⁰

Nos casos de hipoacusia bilateral, o tratamento é impera-

tivo, sendo a prótese convencional ou a prótese auditiva ancorada no osso (BAHA - *Bone Anchored Hearing Aids*) uma boa opção na criança que não é candidata a cirurgia reconstrutiva. Na hipoacusia unilateral, não há uma opção consensual na literatura, sendo necessário pesar as possíveis vantagens (mascaramento do acufeno e melhor desempenho auditivo em um ambiente ruidoso) e desvantagens (otite externa, alteração da imagem corporal) da prótese auditiva.^{6,11}

Com base nestes conceitos, os autores apresentam casos clínicos que exemplificam a patologia em causa.

Métodos

Foi realizado um estudo de coorte longitudinal retrospectivo relativo ao período compreendido entre janeiro de 2007 e julho de 2013, que incluiu todos os doentes com o diagnóstico de malformação congênita da orelha média seguidos num Serviço de Otorrinolaringologia. Foram incluídos cinco doentes, tendo sido revistos os processos, os registros audiométricos e as TC de orelha. As malformações foram qualificadas de acordo com a Classificação de Teunissen e Cremers. Os doentes com malformações concomitantes da orelha externa foram excluídos.

Realizou, ainda, uma revisão da literatura através da base de dados Pubmed, no que diz respeito às malformações congênitas da orelha média e seu tratamento.

Descrição dos casos

São apresentados cinco casos clínicos de doentes com o diagnóstico de malformação da orelha média. Todas as crianças foram submetidas a audiograma, timpanograma e TC de alta resolução.

Caso 1

Criança do sexo masculino, seis anos, caucasiana, saudável, referenciada à consulta de ORL após múltiplas miringotomias com colocação de tubos de ventilação transtimpânicos bilaterais, sem melhorias auditivas. Sem antecedentes de otites médias agudas (OMA) recorrentes ou história familiar de surdez.

Ao exame objetivo, os condutos auditivos externos e as membranas timpânicas eram normais. A audiometria revelou hipoacusia de condução moderada (fig. 1).

Foi realizada TC de alta resolução, que revelou ausência de estribo e janela oval. O martelo e a bigorna estavam presentes, mas a longa apófise da bigorna encontrava-se direcionada posteriormente, e o colo do martelo fixo nas paredes anterior e superior do epitímpano (fig. 2). Verifica-

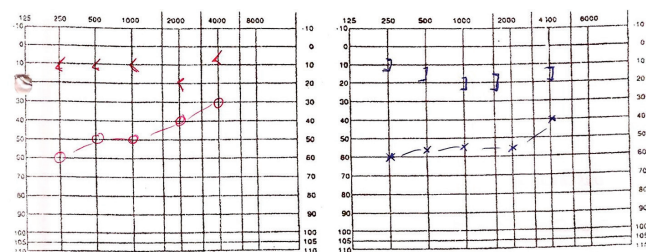


Figura 1 Audiograma (caso 1).

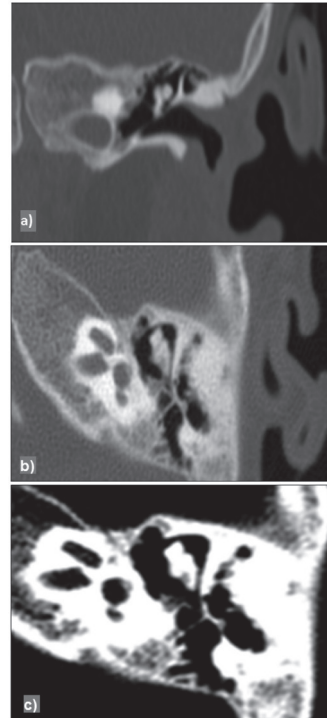


Figura 2 TC de alta resolução da orelha esquerda (caso 1), coronal (a), sagital (b), janela óssea (c).

ram-se alterações idênticas na orelha contralateral.

A criança foi submetida à reabilitação auditiva com próteses auditivas convencionais, com má adaptação. Como tal, foi submetida à implantação de BAHA bilateral, sem complicações cirúrgicas e com ganho auditivo.

Caso 2

Criança do sexo feminino, seis anos, caucasiana. Antecedentes conhecidos de múltiplas malformações, incluindo estenose traqueal, arco aórtico cervical e comunicação intraauricular. Referenciada à consulta de ORL para pesquisa de surdez no contexto de atraso grave da linguagem. Sem antecedentes de OMA ou casos de surdez na família.

O exame objetivo da orelha externa e a otoscopia não apresentaram alterações.

O timpanograma revelou pressão normal na orelha média (tipo Ad). No audiograma verificou-se uma surdez de condução moderada bilateral (fig. 3).

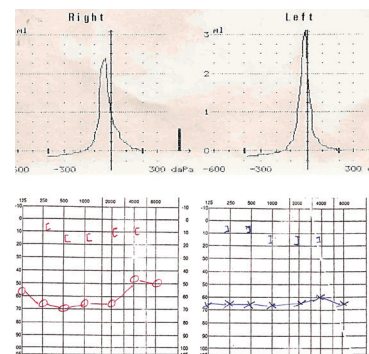


Figura 3 Timpanograma e audiograma (caso 2).

Realizou TC de alta resolução, que demonstrou ausência de estribo e janela oval e anomalia no percurso do nervo facial (fig. 4).

Foi submetida à reabilitação com próteses convencionais bilaterais, com ganho auditivo.

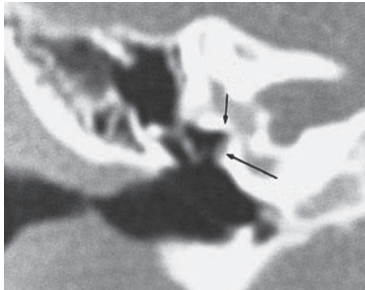


Figura 4 TC de alta resolução da orelha esquerda (caso 2) revelando ausência de janela oval e alteração no percurso do nervo facial.

Caso 3

Criança de nove anos, sexo masculino, caucasiana, sem antecedentes de relevo, enviada à consulta de ORL por hipoacusia. Sem OMA de repetição e sem antecedentes familiares de surdez.

Não apresentava alterações na orelha externa ou na otoscopia.

No audiograma, revelava hipoacusia de condução severa à esquerda, com audição dentro da normalidade à direita e timpanograma tipo B bilateral (fig. 5).

Foi submetido, por duas vezes, a miringotomia bilateral com colocação de tubos de ventilação transtimpânicos, sem melhoria.

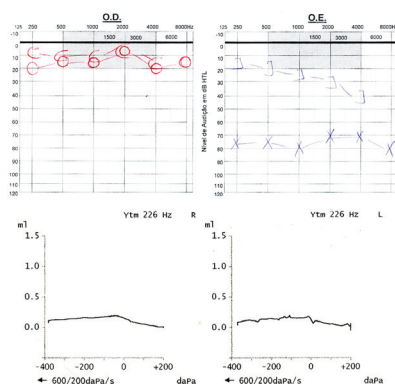


Figura 5 Audiograma e timpanograma (caso 3).

Realizou TC que revelou, à esquerda, ausência de janela redonda, estribo e apófise lenticular da bigorna (fig. 6). A cadeia ossicular e a articulação incudo-maleolar restantes se encontravam mantidas. A janela oval era pouco ampla. Estavam presentes, ainda, conduto do nervo facial deiscendente (fig. 7) e persistência da artéria estapédica (fig. 8). A orelha direita não apresentava alterações de relevo.

Optou-se por não realizar reabilitação auditiva, com vigilância em consulta externa.



Figura 6 TC de alta resolução da orelha esquerda (caso 3) revelando ausência do estribo e apófise lenticular da bigorna.



Figura 7 TC de alta resolução da orelha esquerda (caso 3) demonstrando deiscência do conduto do nervo facial.

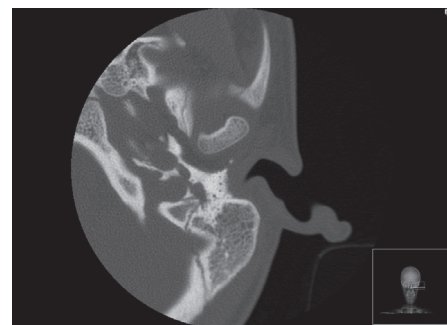


Figura 8 TC de alta resolução da orelha esquerda (caso 3) revelando persistência da artéria estapédica.

Caso 4

Criança de oito anos, sexo feminino, caucasiana, sem antecedentes de relevo, enviada à consulta de ORL por hipoacusia. Sem OMA de repetição e sem antecedentes familiares de surdez.

Não apresentava alterações na orelha externa ou na otoscopia.

No audiograma, revelava hipoacusia de condução ligeira bilateral (fig. 9) e timpanograma tipo C bilateral.

Realizou TC que revelou, bilateralmente, fusão entre corpo da bigorna e cabeça do martelo, hipoplasia da janela oval e posição alta do golfo da veia jugular à direita (fig. 10).

Optou-se por realizar reabilitação auditiva com próteses convencionais.

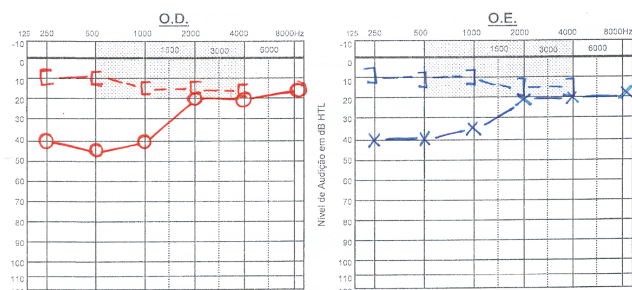


Figura 9 Audiograma (caso 4).



Figura 10 TC de alta resolução de orelha demonstrando fusão da articulação incudo-maleolar e golfo da jugular alto à direita (caso 4).

Caso 5

Criança do sexo feminino, 12 anos, caucasiana. Antecedentes de adenoamigdalectomia aos três anos de idade, e miringotomia bilateral com tubos de ventilação aos oito, nove, 11 e 12 anos de idade. Referenciada à consulta de ORL por hipocúria de longa duração, sem melhoria com as cirurgias anteriores. Sem antecedentes de OMA recorrentes ou casos de surdez na família.

O exame objetivo da orelha externa e a otoscopia não apresentavam alterações.

No audiograma verificou-se uma surdez de condução moderada à esquerda e severa à direita (fig. 11).

A TC de alta resolução demonstrou erosão da longa apófise e apófise lenticular da bigorna, lâminas ósseas nas janelas ovais e hipoplasia da janela redonda esquerda (fig. 12).

Foi submetida à reabilitação auditiva com próteses convencionais bilaterais, com ganho auditivo.

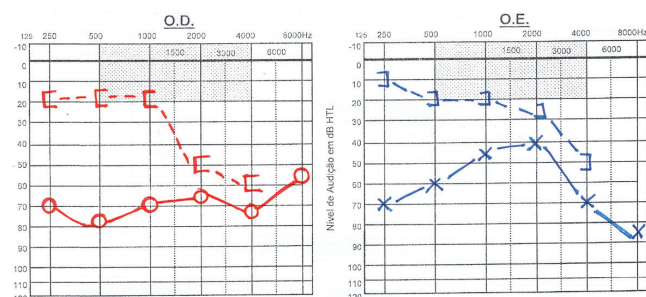


Figura 11 Audiograma (caso 5).

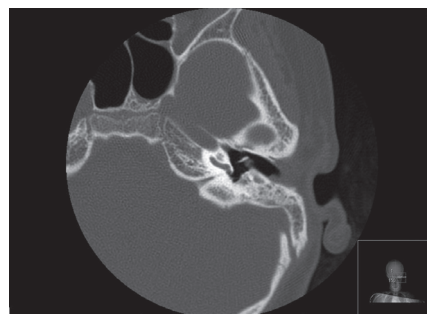


Figura 12 TC de alta resolução de orelha esquerda demonstrando hipoplasia da janela redonda (caso 5).

Discussão

Embora a etiopatogênese da maioria das malformações da orelha média esteja mal definida, o conhecimento da embriologia da orelha média permite a sua melhor compreensão.

O estribo desenvolve-se entre a 5ª e a 6ª semanas de desenvolvimento embrionário, com origem no segundo arco branquial (Cartilagem de Reichert), formando um anel a envolver a artéria estapédica. Entre a 7ª e a 9ª semanas, forma-se uma depressão na cápsula ótica, profundamente à platina do estribo, no local da futura janela oval.¹²

O nervo facial, com origem na cápsula ótica e na cartilagem de Reichert, desenvolve-se numa janela temporal idêntica à do estribo. A falha na fusão das duas estruturas pode levar a um nervo facial anômalo. A ossificação do conduto do facial está completa após o primeiro ano de vida.¹³

Por sua vez, a artéria estapédica atrofia por volta da 10ª semana. Se persistente, tem origem na artéria carótida interna. Geralmente não gera sintomatologia, podendo, de forma rara, associar-se a um acúfeno pulsátil. Pode ser observada na otoscopia, apesar de, na maioria das vezes, ser detectada apenas nos exames de imagem ou na cirurgia exploradora.^{14,15}

Os processos de desenvolvimento do estribo, da janela oval e do nervo facial estão claramente relacionados, tanto temporal como espacialmente, o que explica as anomalias concomitantes destas estruturas.

Estas deformidades no complexo estribo/janela oval podem variar desde alterações mínimas na estrutura do estribo até ausência completa de janela oval. Neste último caso, há, invariavelmente, malformação ou ausência do estribo, sugerindo que a indução da janela oval pode depender da presença de estribo. A fixação do estribo, principalmente no nível da platina, é a anomalia congênita da orelha média mais frequentemente encontrada.¹⁶

Teunissen e Cremers propuseram, em 1993, uma classificação que utiliza quatro classes principais de malformações *minor* da orelha média, que vem a ser a mais utilizada no mundo, uma vez que se baseia em grandes séries de casos e reflete os aspectos cirúrgicos das malformações.

Os casos clínicos apresentados previamente correspondem a malformações *minor*, uma vez que nunca há envolvimento da orelha externa. Uma vez que há aplasia ou displasia grave da janela oval ou redonda consistentes, estes casos correspondem à Classe 4 de Teunissen e Cremers, o

estádio mais raro e mais avançado das malformações da orelha média. Nele, é comum o desenvolvimento inadequado do estribo e alteração do percurso do nervo facial. A persistência da artéria estapedica e a presença de golfo da jugular alto, apesar de raras, também ocorrem nos casos clínicos acima mencionados.

Outras malformações não ossiculares conhecidas, apesar de não identificadas nos casos estudados, são a fístula congênita perilinfática e a artéria carótida interna aberrante.

Na Classe 4 de Teunissen e Cremers, há uma alteração importante da orelha média, que limita a condução do som à orelha interna. O tratamento cirúrgico, como a vestibulotomia com colocação de pistão, apresenta maior risco de lesão do nervo facial e da orelha interna, com consequente surdez neurossensorial. Como tal, só deverá ser escolhido em casos muito selecionados e por cirurgiões experientes.^{6,12,17,18} A reabilitação auditiva, com prótese convencional ou BAHÁ, é uma boa opção terapêutica em idades menores ou quando a cirurgia reconstrutiva está contraindicada.⁶

Já nas classes 1 e 2 de Teunissen e Cremers, há a possibilidade de se realizar uma estapedotomia com bons resultados a longo prazo.^{19,20,21} Na classe 3, a timpanoplastia com reconstrução da cadeia ossicular é uma boa opção terapêutica.^{22,23}

Os exames auxiliares de diagnóstico são imprescindíveis no doente com hipoacusia e suspeita de malformações da orelha média. A audiometria deve ser o primeiro exame pedido na investigação funcional destes doentes. A TC de alta resolução, por sua vez, é um exame com boa representação das estruturas ósseas, sendo mais útil do que a ressonância magnética para demonstrar alterações da orelha externa, da orelha média e da mastoide. Sempre que houver suspeita de uma surdez de condução congênita, a realização de uma TC de alta resolução é recomendada. Este exame, além de possibilitar o diagnóstico de malformações *minor* da orelha, pode revelar anomalias do nervo facial e excluir malformações da orelha interna ou otosclerose juvenil.¹²

Conclusão

As malformações da orelha média são uma causa rara de hipoacusia de condução nas crianças, principalmente quando não se encontram associadas a malformações da orelha externa. Estas anomalias são usualmente confundidas com a otite serosa, pelo que muitas vezes se verifica uma história de miringotomia com colocação de tubos de ventilação previamente ao diagnóstico.

Sempre que houver suspeita de uma hipoacusia de condução congênita, deve ser ponderada a realização de uma TC de alta resolução, de forma a avaliar as estruturas ósseas da orelha média.

Nesta patologia, verifica-se, muitas vezes, uma demora no diagnóstico e tratamento passível de causar atrasos na linguagem e na aprendizagem.

Conflitos de interesse

Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

Referências

1. Stewart JM, Downs MP. Congenital conductive hearing loss: the need for early identification and intervention. *Pediatrics*. 1993;91:355-9.
2. Roll JD, Urban MA, Larson TC 3rd, Gailloud P, Jacob P, Harnsberger HR. Bilateral aberrant internal carotid arteries with bilateral persistent stapedial arteries and bilateral duplicated internal carotid arteries. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2003;24:762-5.
3. Takahashi H, Kawanishi M, Maetani T. Abnormal branching of the facial nerve with ossicular anomalies: report of two cases. *Am J Otol*. 1998;19:850-3.
4. Teunissen EB, Cremers WR. Classification of congenital middle ear anomalies. Report on 144 ears. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 1993;102:606-12.
5. Bartel-Friedrich S, Wulke C. Classification and diagnosis of ear malformations. *GMS Curr Top Otorhinolaryngol Head Neck Surg*. 2007;6:1865-1011.
6. Thomeer HG, Kunst HP, Cremers CW. Congenital ossicular chain anomalies associated with a mobile stapes footplate: surgical results for 23 Ears. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 2012;121:275-81.
7. Boston M, McCook J, Burke B, Derkey C. Incidence of and risk factors for additional tympanostomy tube insertion in children. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2003;129:293-6.
8. Swartz JD, Faerber EN. Congenital malformations of the external and middle ear: high-resolution CT findings of surgical import. *AJR Am J Roentgenol*. 1985;144:501-6.
9. Karhuketo TS, Ilomaki JH, Dastidar PS, Laasonen EM, Puhakka HJ. Comparison of CT and fiberoptic video-endoscopy findings in congenital dysplasia of the external and middle ear. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2001;258:345-8.
10. Cremers CW, Teunissen E. The impact of a syndromal diagnosis on surgery for congenital minor ear anomalies. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 1991;22:59-74.
11. Dun CA, Faber HT, de Wolf MJ, Cremers CW, Hol MK. An overview of different systems: the bone-anchored hearing aid. *Adv Otorhinolaryngol*. 2011; 71:22-31.
12. Martin C, Oletski A, Bertholon P, Prades JM. Abnormal facial nerve course associated with stapes fixation or oval window absence: report of two cases. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2006;263:79-85.
13. Rohrt T, Lorentzen P. Facial nerve displacement within the middle ear (report of 3 cases). *J Laryngol Otol*. 1976;90:1093-8.
14. Pahor AL, Hussain SS. Persistent stapedial artery. *J Laryngol Otol*. 1992;106:254-7.
15. Silbergleit R, Quint DJ, Mehta BA, Patel SC, Metes JJ, Noujaim SE. The persistent stapedial artery. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2000;21:572-7.
16. Thomeer HG, Kunst HP, Cremers CW. Congenital stapes ankylosis associated with another ossicular chain anomaly: surgical results in 30 ears. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2011;137:935-41.
17. Booth TN, Vezina LG, Karcher G, Dubovsky EC. Imaging and clinical evaluation of isolated atresia of the oval window. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2000; 21:171-4.
18. Suzuki T, Ikebuchi K, Sakaguchi H, Yamamoto S, Hisa Y. Congenital absence of the oval window in a case of esophageal atresia. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2007;136:495-7.
19. Hashimoto S, Yamamoto Y, Satoh H, Takahashi S. Surgical treatment of 52 cases of auditory ossicular malformations. *Auris Nasus Larynx*. 2002;29:15-8.
20. Welling DB, Merrell JA, Merz M, Dodson EE. Predictive factors in pediatric stapedectomy. *Laryngoscope*. 2003;113:1515-9.
21. De la Cruz A, Angell S, Slattery W. Stapedectomy in children. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 1999;120:487-92.
22. Funasaka S. Congenital ossicular anomalies without malformations of the external ear. *Arch Otorhinolaryngol*. 1979;224:231-40.
23. Ombredanne M. Surgery of "minor aplasia". Its results in severe congenital deafness caused by ossicular malformations. *Ann Otolaryngol Chir Caricofac*. 1964;81:201-2