

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

ESCOLA DE CIÊNCIAS SOCIAIS E DA SAÚDE

CURSO DE FONOAUDIOLOGIA

**PERFIL AUDIOLÓGICO DE PESSOAS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA**

GOIÂNIA

2023

LEYSYELLY DE SOUZA CARNEIRO DA SILVA

PERFIL AUDIOLÓGICO DE PESSOAS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA

GOIÂNIA

Trabalho de Conclusão de Curso realizado no 8º período do Curso de Fonoaudiologia da Pontifícia Universidade Católica de Goiás, na Disciplina Trabalho de Conclusão de Curso, sob orientação da Profª Maione Maria Miléo.

2023

**RESUMO**

A Osteogênese Imperfeita é uma doença genética e hereditária que acomete a parte óssea, causando sua fragilidade anormal. Muitos estudos mostram que pessoas com OI possuem perda auditiva, devido a fraturas ósseas temporais. O objetivo desse trabalho foi traçar o perfil audiológico de indivíduos que possuem a Osteogênese Imperfeita. A metodologia utilizada se consiste em pesquisa descritiva, pautada em uma revisão integrativa da literatura, do qual a pergunta norteadora foi “quais os resultados audiológicos apresentados por pessoas que possuem a Osteogênese Imperfeita?”. Foi realizada uma pesquisa nas bases de dados SCIELO, BVS, PubMed e Google Acadêmico, sendo incluído artigos entre 2013 a 2023. Os achados audiológicos mostraram que a maioria da população com OI apresentou audição normal. Devido ao resultado apresentado, é extremamente relevante o monitoramento das funções auditivas nessa população, mesmo que a maior parte apresentou limiares auditivos dentro dos padrões de normalidade.

**PALAVRAS CHAVES:** Osteogênese Imperfeita; Audição; Perda auditiva; Osteogênese Imperfeita e Perda Auditiva.

**ABSTRACT**

Osteogenesis Imperfecta is a genetic and inherited disease that affects the bone part, causing it to be abnormally fragile. Many studies show that people with OI have hearing loss due to temporal bone fractures. The objective of this study was to trace the audiological profile of people who have Osteogenesis Imperfecta. The methodology used consists of a descriptive research, based on an integrative review of the literature, of which the guiding question was "what are the audiological results presented by people who have Osteogenesis Imperfecta? A search was conducted in the SCIELO, BVS, PubMed, and Google Academic databases, including articles from 2013 to 2023. The audiological findings showed that most people with OI had normal hearing. Due to the result presented, it is extremely relevant the monitoring of the hearing functions in this population, even though most of them presented hearing thresholds within normality standards.

**KEY WORDS:** Osteogenesis Imperfecta; Hearing; Hearing Loss; Osteogenesis Imperfecta and Hearing Loss.



**SUMÁRIO**

1. INTRODUÇÃO…......................................................................................................... 5

2. MÉTODOS ................................................................................................................... 7

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO .................................................................................. 8

4. CONCLUSÃO ..............................................................................................................10

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS..............................................................................11

APÊNDICE ......................................................................................................................13



1. **INTRODUÇÃO**

A Osteogênese imperfeita (OI), mais popularmente conhecida como doença dos ossos de vidro ou doença de Lobstein, é uma condição genética e hereditária que atinge a parte óssea do corpo, causando fragilidade anormal dos mesmos, ocasionando fraturas. Não há cura para àqueles que nascem com esta condição, entretanto existe a possibilidade de tratamento para uma melhor qualidade de vida daqueles que a possuem.

A OI se manifesta de diversas formas, sendo uma delas por meio da perda de audição, como pode ser observado nos estudos de Swinn *et al* (2013). As alterações auditivas aumentam conforme aumenta a gravidade da doença, podendo ocorrer, nos indivíduos afetados, perda auditiva do tipo condutiva, sensorioneural ou mista. A perda auditiva é definida como uma alteração em qualquer estrutura da audição, podendo ser classificada em graus: leve, moderada, moderadamente severa, severa e profunda. A perda auditiva do tipo condutiva é caracterizada por lesões na orelha externa e/ou média, podendo ser tratada com fármacos ou cirurgias. Já quando ocorre prejuízos na orelha interna e/ou no VIII par craniano, nomeado como vestibulococlear, denomina-se uma perda auditiva do tipo sensorioneural. Por fim, a perda auditiva do tipo mista ocorre quando existem danos simultâneos na orelha externa e/ou média e/ou interna e/ou VIII par craniano.

Visto que através da audição a comunicação é estabelecida, essa manifestação da OI merece atenção especial. Qualquer grau de deficiência auditiva interfere no processo de desenvolvimento de linguagem oral e escrita ocasionando também, consequência na socialização, educação e atividades cotidianas (PIZZANO, 2016).

O sistema da audição é constituído por porção periférica e porção central. As estruturas periféricas são fragmentadas em orelha externa, as quais fazem parte o pavilhão auricular, meato acústico externo e uma porção da membrana timpânica; orelha média, em que suas estruturas se constituem em membrana timpânica, cadeia ossicular e tuba auditiva; e orelha interna, sendo a cóclea, canais semicirculares e o nervo auditivo. A parte central, nomeada de sistema auditivo central, se refere às vias auditivas, cujas estão localizadas no tronco encefálico e nas áreas corticais (BONALDI, 2015).

A Osteogênese Imperfeita é dividida em tipos, sendo I, II, III e IV os principais. A OI tipo I é a configuração mais leve da doença, sendo apresentado fraturas mais recorrentes na infância, onde acontece o desenvolvimento motor. Verstreken *et al* (1996) e Garretsen *et al* *(*1997) mostraram que a perda auditiva em pessoas que possuem esse tipo de OI tem-se início por volta dos 18 anos, se manifestando como uma perda condutiva no princípio. A OI do tipo II é crítica e fatal pela extrema fragilidade óssea, a qual os recém-nascidos que pertencem a esse grupo falecem nas primeiras semanas de vida, devido a traumas perinatais. Quanto à Osteogênese Imperfeita do tipo III, não é fatal, porém, é o tipo mais grave, apresentando múltiplas fraturas e deformidade óssea na base do crânio. A OI do tipo IV apresenta uma gravidade intermediária, ocorrendo fraturas ao longo da vida.

Sabendo da existência de possíveis modificações auditivas ocasionadas pela OI, busca-se traçar o perfil audiológico dessas pessoas. Para isso, foram levantados estudos capazes de medir e levantar qual a prevalência da perda auditiva, qual o tipo mais encontrado, como são as curvas timpanométricas e o reflexo acústico estapediano do indivíduo e como respondem a Emissões Otoacústicas Evocadas.

Sendo assim, esta é uma pesquisa descritiva por meio de revisão integrativa da literatura relacionada abaixo, será possível discutir o perfil auditivo e os resultados audiológicos dos indivíduos com a OI. As análises dos dados levantados considerarão avaliações audiológicas básicas com categorias que gerem resultados e discussões acerca da indagação principal: “quais os resultados audiológicos apresentados por pessoas que possuem a Osteogênese Imperfeita?”.



1. **MÉTODO**

Trata-se de uma pesquisa descritiva, pautada em uma revisão integrativa da literatura relacionada aos achados audiológicos de pessoas com OI, na qual a pergunta norteadora da pesquisa foi “quais os resultados audiológicos apresentados por pessoas que possuem a Osteogênese Imperfeita?”

A pesquisa foi realizada nas bases de dados Scientific Eletronic Library Online (SCIELO), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), PubMed e Google Acadêmico. As palavras-chaves utilizadas foram “Osteogenesis Imperfecta and hearing loss” e “Osteogênese Imperfeita e perda auditiva”.

Foram incluídos artigos que responderam à pergunta norteadora e que foram publicados no período entre 2013-2023, nos idiomas português, inglês e espanhol.

Os critérios de exclusão levaram em consideração artigos que não responderam à pergunta norteadora, artigos de revisão bibliográfica, teses e dissertações, artigos publicados antes do ano 2013, artigos repetidos e em outros idiomas.

A seleção dos artigos foi realizada em três fases, como pode ser observado na figura 1.

**Figura 1 –** Total de estudos encontrados nas diversas fases de seleção dos artigos

Primeira fase: Leitura de títulos

Nº = 19

Segunda fase: Leitura de resumos

Nº = 10

Terceira fase: Leitura completa dos artigos

Excluídos = 4

Amostra final = 6

Fonte: a autora

Após a seleção dos artigos, que atenderam aos critérios de inclusão, foram elaborados quadros em que foram inseridos os seguintes dados: autor e data da publicação, objetivo, método, resultados e conclusão.

Para a análise dos dados coletados foram englobados os resultados das avaliações audiológicas básicas, sendo Audiometria Tonal por via aérea e via óssea, Medidas de Imitância Acústica (Timpanometria e Reflexo Acústico), Emissões Otoacústicas Evocadas (Transientes e Produtos Distorção).

1. **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Para o rastreio das alterações audiológicas presentes em pessoas que possuem OI, os estudos analisados utilizaram avaliação audiológica básica (audiometria tonal por VA e VO) e eletroacústicas (emissões otoacústicas evocadas, imitanciometria e reflexo acústico). Após a análise dos artigos incluídos, foram definidas três categorias de acordo com os exames mais realizados para o fim estudado. As categorias estipuladas estão descritas na Figura 2.

**Figura 2** – Categorias de análise

Medidas de imitância acústica

N = 3

Audiometria tonal limiar

N = 6

Emissões otoacústicas evocadas

N = 1

Fonte: a autora

Swinn *et al* (2013), em seu estudo realizado em 33 orelhas, descreve que a perda auditiva mais prevalente é a do tipo mista (60,6%) e que nas 5 orelhas em que haviam perda profunda, originou-se de uma perda mista. Já em outro estudo executado por Hald *et al* (2018) observa-se que em uma amostra de 124 orelhas, o tipo de perda mais dominante foi a do tipo sensorioneural, de grau variável entre leve e profunda, incluindo todos os tipos I, III e IV de OI. Por sua vez nos resultados obtidos na pesquisa de Martens *et al* (2018), das 70 orelhas estudadas, a audição normal foi mais predominante, sendo 36 orelhas do tipo I, 4 do tipo III e 6 do tipo IV. Para Machol *et al* (2019), os resultados mostraram que a perda auditiva aumenta com a idade, sendo mais prevalente a do tipo condutiva, a qual obteve uma porcentagem de 43% das orelhas testadas, e que seus graus variaram entre leve e severa. Otávio *et al* (2020), em sua pesquisa executada em 149 orelhas, 64,4% apresentaram limiares auditivos dentro dos padrões de normalidade, o que coincide com os resultados obtidos na pesquisa de Martens *et al.* (2018). Já no estudo efetuado por Waissbluth *et al.* (2020), das 60 orelhas avaliadas, 15 apresentaram alterações, sendo que a perda do tipo condutiva foi a mais encontrada, o que é compatível com a pesquisa de Machol *et al.* (2019).

Um estudo de caso mostrou que a perda auditiva do tipo condutiva pode ser uma consequência de uma fratura no arco estapediano, atrofia distal da bigorna ou fixação da platina do estribo. Já a perda auditiva do tipo sensorioneural pode ser devido à pequenas fraturas, hemorragia e infiltração de tecido vascular fibroso ao redor e dentro da cóclea (IGARASHI, 1980).

Swinnen *et al* (2012) diz que a prevalência de perda auditiva em pessoas que possuem a OI é extremamente alta, sendo que a perda auditiva do tipo condutiva surge em torno de 20 a 40 anos, consequentemente evoluindo-se para uma perda mista. De acordo com seu estudo, o risco de desenvolver PA após os 40 anos, é extremamente baixo e que, ainda por cima, é raro pessoas com OI desenvolverem uma perda auditiva do tipo sensorioneural.

Na pesquisa efetuada por Martens *et al* (2018), onde foram avaliadas 65 orelhas, os timpanogramas mais prevalentes foram do tipo “A”, o que foi equivalente a 73,8% das orelhas pesquisadas. Foram encontrados curva do tipo “Ad” em 18,5% dos pacientes avaliados, 7,7% apresentaram curva timpanométrica do tipo “As”, curva “B” foi detectado em 2,9% e em apenas 1,4% das orelhas apontam Timpanograma do tipo “C”. Os resultados timpanométricos dos estudos realizados por WaissBluth *et al* (2020), obteram resultados similares ao da pesquisa de Martens *et al* (2018). Nesse estudo, 88,3% das orelhas analisadas quanto à timpanometria, ou seja, 53 de 60, apresentaram-se normais, sendo-as do tipo “A”; 3 orelhas apontaram curva “Ad”; 2 exibiram do tipo “As”; uma orelha apresentou Timpanograma duplo pico “A”; e uma orelha apontou tipo “C”.

Referente ao reflexo acústico estapediano, no A3 diz que ocorreram respostas na maioria das orelhas avaliadas que possuíram audição normal, equivalendo à 84,8%. Houve ausência de respostas em todas as orelhas que possuíam perda auditiva do tipo condutiva e na maioria das orelhas com perda auditiva do tipo sensorioneural. Já no artigo A6, mostrou-se ausência de respostas do reflexo acústico estapediano em 28,3% das orelhas avaliadas, ou seja, 17 de 60.

Quanto aos resultados das emissões otoacústicas evocadas, no A3 as transientes apresentaram-se ausentes em 22 das 68 orelhas, sendo 3 orelhas com audição normal, 2 com perda condutiva leve, 4 orelhas com perda sensorioneural leve, 10 com perda do tipo mista, 2 com perda de grau profundo e 1 com perda auditiva do tipo sensorioneural de grau moderado. Nas emissões otoacústicas produtos distorção, 18 orelhas das 46 com audição dentro dos padrões de normalidade (39,1%), estavam presentes em todas as frequências. Em 16 orelhas com audição normal (34,8%), estavam presentes em seis frequências. Já em 13% das orelhas testadas, elas se apresentaram presentes em menos de cinco frequências.

1. **CONCLUSÃO**

Apesar dos resultados indicarem alto índice de perda auditiva nos indivíduos com OI, o predomínio, na maior parte dos estudos, é de pacientes com padrões auditivos dentro da normalidade. Por intermédio das medidas de imitância acústica, ficou demonstrado que a maioria das orelhas apresentou timpanogramas do tipo “A” e presença de respostas do reflexo acústico em todas as vias pesquisadas, sendo que, conforme demonstrado nos estudos, a perda auditiva aumenta ao decorrer da idade com maior prevalência na PA do tipo condutiva, com graus que variam entre leve e severa.

Também nas emissões otoacústicas, a maioria dos casos passou dentro da normalidade, e a pouca incidência de orelhas que não passaram, se demonstrou ser devido a lesões das células ciliadas externas.

Os resultados audiológicos das pessoas que possuem a doença são de perda auditiva extremamente alta, sendo que a do tipo condutiva surge em torno de 20 a 40 anos, consequentemente evoluindo-se para uma perda mista.

Independentemente desse resultado, é de extrema relevância a submissão dos pacientes com essa condição a uma monitoração auditiva desde o nascimento, visto que também pode ser observado que essas pessoas tendem a desenvolver uma perda progressiva de sua audição. Essa possível deficiência auditiva, se não tratada e/ou monitorada de forma precoce, pode interferir no processo de desenvolvimento de linguagem, o que trará prejuízos na comunicação e socialização dessa população.

**REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

BONALDI, Laís Vieira. Estrutura e Função do Sistema Auditivo Periférico. In: BOÉCHAT, Edilene Marchini; MENEZES, Pedro de Lemos; COUTO, Christina Marques; FRIZZO, Ana Cláudia Figueiredo; SCHARLACH, Renata Coelho; ANASTÁSIO, Adriana Ribeiro Tavares, editores. **Tratado de Audiologia**. São Paulo, Brasil: Santos, 2015. p. 3-8.

DIJIK, Van; SILLENCE. Osteogenesis Imperfecta: Clinical Diagnosis Nomenclature and Severity Assessment. **American Journal of Medical Genetics**, 2014.

FIRRIOLO, John; MILLER, Craig; RHODUS, Nelson. Osteogenesis Imperfecta. **Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology,** v. 103, n. 3, p. 314-20, 2007.

HALD, *et al.* Osteogenesis Imperfecta and the teeth, eyes, and ears a study of non-skeletal phenotypes in adults. **Osteoporosis International,** v. 29, p. 2781-89, 2018.

KANNO, Claúdia Misue; DE OLIVEIRA, José Américo. Características clínicas e radiográficas da osteogênese imperfeita associada à dentinogênese imperfeita. **Revista Odonto,** v. 17, n. 33, p. 96-101, 2009.

MACHOL, *et al.* Hearing loss in individuals with osteogenesis imperfecta in North America: results from a multicenter study. **American Journal of Medical Genetics,** 2019.

MARTENS; DHOOGE; SWINNEN. Longitudinal analysis of the audiological phenotype in osteogenesis imperfecta: a follow-up study. **The Journal of Laryngology and Otology,** 2018.

MARTINS, *et al.* Adolescentes com osteogênese imperfeita – qualidade de vida. **Adolescência e Saúde,** v. 11, n. 1, p. 7-17, 2014.

OTAVIO, *et al.* Osteogenesis Imperfecta and hearing loss: an analysis of patients attended at a benchmark treatment center in southern Brazil. **European Archives of Otorhinolaryngology,** v. 277, p. 1005-12, 2020.

PIZZANO, Geisa Wantowsky. Atividades para Terapias de Reabilitação Auditiva e Dificuldades de Aprendizagem. 1ª ed. Curitiba: Booktoy, 2016.

PRIMORAC, *et al.* Osteogenesis Imperfecta at the Beginning of Bone and Joint Decade. **Croatian Medical Journal,** v. 42, n. 4, p. 393-415, 2001.

SWINNEN, *et al.* Temporal Bone Imaging in Osteogenesis Imperfecta Patients with Hearing Loss. **The Laryngoscope,** 2013.

WAISSBLUTH, *et al.* Observed Frequency and Characteristics of Hearing Loss in Osteogenesis Imperfecta. **Rev Med Chile,** v. 148, p. 1780-86, 2020.

**APÊNDICE**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **AUTOR/ANO** | **OBEJTIVO** | **MÉTODO** | **RESULTADOS** | **CONCLUSÃO** |
| **A1** Swinnen *et al.*(2013) | Relacionar os resultados de exames de imagem (tomografia computadorizada e ressonância magnética) com os resultados audiológicos em pacientes que possuem osteogênese imperfeita. | A amostra foi composta por 17 participantes, com idades entre 9 e 67 anos. Todos foram submetidos à audiometria tonal por via aérea e via óssea. | A partir da tomografia computadorizada, foi observado que 15 pacientes apresentaram perda auditiva bilateral. Das 33 orelhas avaliadas, 6,1% apresentaram audição normal; 12,1% perda do tipo condutiva; 60,6% tinham perda do tipo mista; 6,1% apresentaram perda do tipo sensorioneural; e 15,1% obtiveram surdez, a qual foi consequência de uma perda mista. Quanto aos graus, variou de leve a profundo. | Os autores concluíram que a tomografia computadorizada e a ressonância magnética são eficazes na contribuição da origem da perda auditiva em pacientes que possuem a osteogênese imperfeita. |
| **A2** Hald *et al.*(2018) | Pesquisar a prevalência da perda auditiva na população adulta com osteogênese imperfeita. | A avaliação audiológica foi realizada em 62 pacientes, composta por avaliação tonal por via aérea e via óssea, e logoaudiometria. | Não foi encontrada perda auditiva em 23 pacientes (37%), sendo que 16 apresentavam OI tipo I, nenhum do tipo III e 9 possuíam OI tipo IV. 39 dos 62 pacientes (63%) apresentavam perda auditiva, as quais 6 pacientes apresentavam OI tipo III e 5 do tipo IV. 18 pacientes do tipo I, com perda auditiva de grau leve a profunda, possuíam perda do tipo sensorioneural unilateral ou bilateral, e 5 pacientes apresentaram perda do tipo mista unilateral ou bilateral; 5 pacientes obtiveram perda do tipo mista em uma orelha e perda sensorioneural na outra. Nenhum paciente com OI do tipo I apresentou perda condutiva. 6 pacientes que possuíam OI do tipo III constavam perda auditiva. 1 apresentou perda sensorioneural bilateral; 2 obtiveram perda mista unilateral ou bilateral; 2 pacientes tinham perda condutiva; e 1 paciente apresentou perda mista em uma orelha e perda sensorioneural em outra.2 pacientes do tipo III foram encaminhados à realização da cirurgia de orelha média; e 3 pacientes faziam o uso do aparelho de amplificação sonora individual (AASI).Foram encontradas perda de grau leve a profunda em 3 pacientes de OI tipo IV, os quais 2 obtiveram perda mista em uma orelha e perda sensorioneural em outra; e 1 paciente apresentou perda sensorioneural. Nos casos de tipo IV, File:Circulo branco.png - Wikimedia Commonsnenhum paciente apenas perda condutiva ou somente perda mista. Ainda sobre o tipo IV, um deles fazia o uso do AASI. | Os autores concluíram que a perda auditiva do tipo sensorioneural foi prevalente, e que a perda condutiva foi encontrada apenas em pacientes que possuem a osteogênese imperfeita do tipo III. Foi constatado que pacientes com manifestações leves de OI, apresentavam graus maiores de perda auditiva. Com isso, analisaram que a progressão da perda auditiva está File:Circulo branco.png - Wikimedia Commonsrelacionada com a idade. |
| **A3** Martens; Dhooge; Swinnen(2018) | Identificar os limiares auditivos em pessoas com OI. | Foram avaliadas 42 pessoas (84 orelhas), entre 6 e 79 anos.A avaliação audiológica, tanto pediátrica quanto adulto, foi composta por audiometria tonal, timpanometria, reflexo acústico, e emissões otoacústicas transientes e produtos distorção. | Foram realizadas duas avaliaçõeses com intervalo de quatros anos e 1 mês. Nos adultos, de 60 orelha, 22 delas possuíam alteração auditiva na primeira avaliação. Na segunda avaliação, 24 delas se encontravam rebaixadas.Nas crianças, não foram identificadas perda auditiva.36 orelhas do tipo I, 4 do tipo III e 6 do tipo IV apresentaram audição normal; apresentaram perda auditiva do tipo condutiva, 1 do tipo I e 1 do tipo III; 8 orelhas do tipo I e 2 do tipo IV apresentaram perda auditiva do tipo sensorioneural; foi observado perda auditiva sensorioneural de alta frequência em 3 orelhas do tipo I e 2 do tipo III; foi identificada perda auditiva do tipo mista em 5 orelhas do tipo I; e em 2 orelhas do tipo I a perda auditiva foi indefinida.File:Circulo branco.png - Wikimedia CommonsFoi encontrado curva timpanométrica do tipo “A” em 52 orelhas de 69, na primeira avaliação, sendo que na segunda foram 48 de 65. Tipo “Ad” em 13 de 69 orelhas na primeira avaliação, e na segunda 12 de 65. Foi apresentado tipo “As” em 1 orelha de 69 na primeira avaliação e 5 de 65 na segunda avaliação. Timpanogramas “B”, na primeira avaliação, foram encontrados em 2 orelhas de 69. 1 orelha apresentou curva do tipo “C” na primeira avaliação. Quanto ao reflexo acústico, nas orelhas com audição normal, 91.3% delas ocorreram respostas na primeira avaliação; já na segunda avaliação, 84.4% obteram respostas. Verificaram-se ausência de repostas do reflexo acústico em todas as orelhas que possuíam perda auditiva do tipo condutiva, sensorioneural e sensorioneural de alta frequência.Nas emissões otoacústicas transiente, 22 das 68 orelhas se encontraram ausentes, sendo 3 com audição normal, 2 com perda auditiva condutiva leve, 2 com perda auditiva sensorioneural leve, 10 File:Circulo branco.png - Wikimedia Commonscom perda auditiva mista, 2 com perda profunda, 2 com perda sensorioneural de alta frequência de grau leve e 1 de grau moderado. Nas emissões otoacústicas produto distorção, 18 das 46 orelhas, que possuíam audição normal, estavam presentes em todas as sete frequências. Em 16 orelhas com audição normal, as EOAPD se encontravam presentes em 6 frequências. Essas emissões estavam presentes em cinco frequências em 6 orelhas.  | O estudo concluiu que a perda auditiva impacta a vida de cerca de metade das pessoas que possuem osteogênese imperfeita, sendo que geralmente se manifesta como do tipo condutiva entre 20 e 40 anos, evoluindo para uma perda auditiva do tipo mista. Nos casos sensorioneurais a progressão é mínima. Foi encontrado progressão da perda auditiva em quatro anos. |
| **A4** Machol *et al.*(2019) | Avaliar as características e prevalência da perda auditiva em pacientes com osteogênese imperfeita relacionada aos genes COL1A1/COL1A2. | Foram avaliados 312 pacientes foram analisados. A avaliação audiológica foi composta pela audiometria tonal por via aérea e via óssea. | Das 605 orelhas avaliadas, 106 (27,6%) obtiveram perda auditiva. 46 orelhas possuíam perda auditiva do tipo condutiva; 34 apresentaram perda sensorioneural; e 26 continham perda mista. A perda condutiva em pessoas com menos de 20 anos foi mais prevalente. A perda auditiva sensorioneural e mista foi mais prevalente em pessoas a partir de 50 anos.File:Circulo branco.png - Wikimedia CommonsFoi analisado que todas a orelhas em pessoas com OI do tipo IV, que possuíam perda auditiva, apresentaram perda condutiva.45% dos pacientes que apresentaram perda auditiva, era unilateral, enquanto 55% deles a perda era bilateral.Entre as 132 orelhas que possuía perda auditiva, 88 deles apresentaram grau leve; 30 obtiveram grau moderado; e 14 continham grau profundo. Nenhum paciente com OI do tipo IV apresentou perda severa.A maior prevalência foi em pacientes do sexo feminino.De 8 pessoas com OI do tipo V, somente um conteve perda sensorioneural leve unilateral; do tipo VIII, dois possuía perda leve a moderado bilateral, e um perda condutiva. | Foi constatado uma baixa prevalência de perda auditiva em pacientes com OI relacionados aos genes COL1A1/COL1A2, sendo que a maior prevalência é perda auditiva do tipo sensorioneural, em pessoas do sexo feminino. |
| **A5** Otavio *et al.*(2019) | Identificar os resultados audiológicos em pacientes com osteogênese imperfeita na região sul do Brasil. | Foram avaliados 77 pacientes (144 orelhas), entre 5 e 55 anos. A avaliação audiológica foi composta pela audiometria tonal por via aérea e via óssea com estímulo “Warble”. | Na população pediátrica foram encontrados limiares auditivos dentro dos padrões de normalidade. Entre os adolescentes, a perda auditiva condutiva foi verificada em maior número. Na população adulta houve presença dos tipos mista e sensorioneural.Os pacientes com OI tipo I apresentaram limiares auditivos dentro dos padrões de normalidade; os que possuem a tipo III obtiveram perda condutiva ou presença de um componente condutor (mista); e os pacientes com OI do tipo IV, apresentaram perda auditiva do tipo sensorioneural.  | Foi chegado à conclusão de que, apesar da amostra ter sido dividida em faixas etárias, a maior parte dos pacientes apresentou limiares auditivos dentro dos padrões de normalidade, sendo File:Circulo branco.png - Wikimedia Commonsque os adolescentes obtiveram perda condutiva e os adultos apresentaram perda sensorioneural.  |
| **A6** Waissbluth *et al.*(2020) | Estabelecer a frequência, tipo e características audiológicas em pacientes com osteogênese imperfeita. | Foram pesquisados 30 pacientes, em que foram registrados seu histórico familiar de OI, tratamentos para a osteogênese imperfeita e fatores de risco para a perda auditiva.Os exames realizados foram a audiometria tonal por via aérea e via óssea, logoaudiometria, timpanometria e reflexo acústico. | Com relação à audiometria tonal, 15 orelhas de 60 apresentaram perda auditiva, sendo que 6 orelhas obtiveram perda do tipo condutiva; 5 apresentaram perda do tipo sensorioneural; e 4 tiveram perda do tipo mista. Quanto ao grau, 6 orelhas foram grau leve; 5 apresentaram grau moderado; e 4 tiveram perda auditiva de grau severo.Relacionado às orelhas sem perda auditiva, 13,3% não obtiveram respostas do reflexo acústico. A partir da análise, a perda auditiva foi mais recorrente na osteogênese imperfeita tipo I, resultado em 66,7%, sendo mais comum no gênero masculino.No que se refere aos resultados audiológicos na população pediátrica, somente um paciente apresentou perda auditiva, sendo do tipo sensorioneural e de grau leve nas frequências altas.Apresentaram 53 orelhas de 60 orelhas, Timpanogramas do tipo “A”; 3 orelhas foram curva do tipo “Ad”; 2 orelhas apresentaram pico duplo “A” e 1 orelha se mostrou com curva do tipo “C”. Quanto ao reflexo acústico, houve ausência de respostas em 17 orelhas de 60. | O estudo conclui que pessoas que possuem osteogênese imperfeita, podem apresentar perda auditiva progressiva, sendo condutiva, sensorioneural ou mista, o que é raro na população pediátrica.Mesmo entre os pacientes que não possuem alguma perda auditiva, pode haver ausência de respostas do reflexo acústico como um indicativo de uma futura perda auditiva do tipo condutiva. |

