**PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS**

**ESCOLA DE CIÊNCIAS SOCIAIS E DA SAÚDE**

**CURSO DE FONOAUDIOLOGIA**

ARIAD PEREIRA DUARTE

MARIANA SOARES DA SILVA

**ACHADOS AUDIOLÓGICOS EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS NA ASSOCIAÇÃO DOWN DE GOIÁS**

 GOIÂNIA

2024

ARIAD PEREIRA DUARTE

MARIANA SOARES DA SILVA

**ACHADOS AUDIOLÓGICOS EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS NA ASSOCIAÇÃO DOWN DE GOIÁS**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à banca examinadora do curso de Fonoaudiologia, da Escola de Ciências Sociais e da Saúde, da Pontifícia Universidade Católica de Goiás, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Fonoaudiologia.

 Orientadora: Profa. Maione Maria Miléo.

GOIÂNIA

2024

**SUMÁRIO**

**1. INTRODUÇÃO.........................................................................................................5**

**2. MEDOLOGIA........................................................................................................... 7**

**3. RESULTADO E DISCUSSÃO...................................................................................8**

**4. CONCLUSÃO.........................................................................................................14**

**REFERÊNCIAS......................................................................................................... 15**

**ANEXOS....................................................................................................................16**

**RESUMO**

**Introdução:** A audição da pessoa com Síndrome de Down pode ser comprometida por malformações congênitas, otites de repetição e presbiacusia precoce, o que pode afetar a compreensão da fala e a percepção auditiva em diferentes intensidades sonoras. Esses fatores podem prejudicar significativamente o desenvolvimento linguístico, atrasando a aquisição e a clareza na comunicação. **Objetivo geral**: A pesquisa tem como objetivo determinar se os achados audiológicos em pessoas com Síndrome de Down afetam a capacidade auditiva. **Método:** A pesquisa tratou-se de um estudo descritivo, transversal, com amostra de 15 participantes com Síndrome de Down atendidos na Associação Down de Goiás (ASDOWN). Aprovada pelo CEP/PUC Goiás sob o número 6.421.758, foram realizados os seguintes procedimentos: anamnese, meatoscopia, audiometria tonal, logoaudiometria, imitanciometria com reflexo acústico e emissões otoacústica evocadas por produto de distorção. **Resultados:** Os resultados apontam para 47% dos indivíduos com cerúmen em excesso, considerados não aptos. Do restante, 60% apresentaram limiares auditivos dentro dos padrões de normalidade; e 40% perda auditiva do tipo sensorianeural. Também foi encontrada curva do tipo “A” bilateral, reflexo acústicos e EOADP nas frequências de 2000 a 6000hz presentes em todos os indivíduos que compareceram ao exame. **Conclusão:** A pesquisa identificou três principais aspectos no perfil audiológico dos indivíduos com Síndrome de Down: obstrução do conduto auditivo, perda auditiva sensorioneural e audição dentro da normalidade. Os primeiros dois fatores impactam negativamente na percepção auditiva e na comunicação, prejudicando o desenvolvimento linguístico e social. Diante disso, é fundamental a implementação de programas de prevenção e diagnóstico precoce, além da continuidade de estudos para identificar alterações que possam afetar a saúde auditiva e o desenvolvimento dos indivíduos.

**Palavras-chaves**: Síndrome de Down; Perda condutiva, sensorioneural, mista; Genética cariótipo; Otites; Trissomia.

**ABSTRACT**

**Introduction:** The hearing of individuals with Down Syndrome can be compromised by congenital malformations, recurrent otitis, and early presbycusis, which can affect speech comprehension and auditory perception at different sound intensities. These factors can significantly impair linguistic development, delaying acquisition and clarity in communication. **General Objective:** The research aims to determine whether audiological findings in individuals with Down Syndrome affect hearing ability. **Method:** The research was a descriptive, cross-sectional study with a sample of 15 participants with Down Syndrome attended at the Down Association of Goiás (ASDOWN). Approved by the CEP/PUC Goiás under number 6.421.758, the following procedures were performed: anamnesis, otoscopy, pure tone audiometry, speech audiometry, immittance testing with acoustic reflex and distortion product otoacoustic emissions. **Results:** The results indicate that 47% of the individuals had excessive cerumen, considered unfit. Of the remainder, 60% had hearing thresholds within normal limits and 40% had sensorineural hearing loss. A bilateral "A" type curve, acoustic reflexes, and DPOAEs at frequencies from 2000 to 6000 Hz were also found in all individuals who attended the examination. **Conclusion:** The research identified three main aspects in the audiological profile of individuals with Down Syndrome: ear canal obstruction, sensorineural hearing loss, and normal hearing. The first two factors negatively impact auditory perception and communication, hindering linguistic and social development. Therefore, it is essential to implement prevention and early diagnosis programs, as well as continue studies to identify changes that may affect auditory health and development of individuals.

**Keywords:** Down Syndrome; Conductive, sensorineural, mixed hearing loss; Karyotype genetics; Otitis; Trisomy.

1. **INTRODUÇÃO**

A síndrome de Down é uma condição clínica de origem genética, resultante de uma falha na distribuição dos cromossomos durante a divisão celular do embrião. Na maioria dos casos, essa condição é caracterizada pela presença de três cópias do cromossomo 21, ao invés das duas esperadas. A anomalia genética pode ocorrer de três formas diferentes: trissomia 21 simples (forma mais comum, representando cerca de 95% dos casos), translocação cromossômica (que representa de 3% a 4% dos casos) e Mosaicismo (presente em 1% dos casos, sendo o mais raro) (Coelho, 2016).

No entanto, seu diagnóstico pode ser feito durante o desenvolvimento intrauterino através de um exame chamado cariótipo do embrião, que deve ser realizado por volta da 12a semana de gestação. Quando identificado neste período gestacional, o indivíduo com a síndrome poderá receber tratamento precoce após nascimento, promovendo assim seu desenvolvimento global (Souza; Mendonça, 2021).

A diagnose da Síndrome de Down possibilita intervenções iniciais que favorecem o desenvolvimento da fala, linguagem e do processamento auditivo da criança. Isso é possível porque, até os dois anos de idade, ocorre um pico de conexões neuronais por meio de sinapses e as conexões menos utilizadas são eliminadas por um processo conhecido como apoptose. A estimulação antecipada nesse cenário, se aproveita da plasticidade neural presente nesse período favorecendo ganhos significativos (Souza; Mendonça, 2021).

Quanto aos traços físicos comumente presentes nos indivíduos portadores, encontram-se pregas palpebrais oblíquas para cima, epicanto (prega cutânea no canto interno do olho), sinófris (união das sobrancelhas), base nasal plana, orelhas de implantação baixa, cabelo fino, protusão lingual, palato ogival, estreitamento do canal auditivo externo, tuba auditiva em posição horizontalizada e hipotonia muscular. A existência desses traços é fundamental para validar o diagnóstico, sendo imprescindível para isso a apresentação de múltiplas características distintivas, não se restringindo a apenas uma (Veríssimo, 2021).

Pelicano (2018) e Carrico *et al* (2014) sugerem que uma dessas características, a hipotonia, pode afetar o músculo tensor do véu palatino, responsável pela abertura da tuba auditiva. A baixa tonicidade desse músculo, por sua vez, pode predispor disfunções na tuba auditiva, resultando em efusão na orelha média. Esta condição, frequentemente vinculada a otites persistentes, pode, por conseguinte, ser mais prevalente em indivíduos que apresentam síndrome de Down.

A partir destes fatores, juntamente com outras malformações observadas em indivíduos com a síndrome, como a estenose do meato acústico externo e malformações da tuba auditiva, pode-se observar uma ocorrência frequente de otites médias que podem ser agravadas para perda auditiva de caráter flutuante, uma condição que suscita preocupação, em especial, durante a infância. Tal ocorrência pode interferir na estimulação sonora recebida pelas vias auditivas centrais da criança (Souza, 2020).

Isso ocorre porque o sistema auditivo é formado por estruturas sensoriais e conexões centrais responsáveis pela audição, dividido em duas partes interligadas: o sistema auditivo periférico e o sistema auditivo central. A porção periférica inclui as estruturas da orelha externa, média e interna, além do sistema nervoso periférico, especificamente o nervo vestibulococlear. O sistema auditivo central abrange as vias auditivas no tronco encefálico e áreas corticais (Boéchat; Menezes; Couto, 2015).

Dessas definições, pode-se inferir que o sistema auditivo periférico é responsável pela captação e transmissão das ondas sonoras pela orelha e pelo meato acústico externo, a transdução sonora na membrana timpânica, ossículos (martelo, bigorna e estribo) e os músculos da orelha média (estapédio e o tensor do tímpano), e o processamento da informação auditiva na cóclea e na porção coclear do nervo vestibulococlear (orelha interna e sistema nervoso periférico) (Boéchat; Menezes; Couto, 2015). Relacionando então essas estruturas da orelha, conclui-se que o sistema auditivo apresenta três tipos de perdas: condutiva, quando há um problema na condução do som através do canal auditivo externo ou orelha média; sensorioneural, quando ocorrem danos as células ciliadas e/ou aos nervos auditivos; e mista, uma combinação dos dois componentes (Sistema de Conselhos de Fonoaudiologia, 2023).

Analisando indivíduos com a Síndrome de Down, encontram-se perdas auditivas dos três tipos, condutiva, sensorioneural e mista. A maior predominância, entretanto, é de perda do tipo condutiva (Souza; Mendonça, 2021 *apud* Carrico *et al.* 2014) que afeta dois terços desta população durante a infância, devido as características anatômicas anteriormente mencionadas (Carrico, *et al.* 2014). Já na segunda década de vida, a perda sensorioneural é a mais presente, devido ao envelhecimento precoce que ocorre com essa população, gerando um efeito similar a presbiacusia (Almeida, 2014 *apud* Matos, 2006).

Outro achado importante é que otites médias recorrentes podem impactar com o desenvolvimento de fala e linguagem. Principalmente em casos de perdas auditivas leves, afetando a percepção de sons de baixa intensidade, dificultando a compreensão da fala em ambientes ruidosos e, consequentemente, atrasando o desenvolvimento linguístico (Bess; Humes, 2012).

Assim, torna-se imprescindível a realização desta pesquisa para identificar os achados audiológicos em indivíduos com Síndrome de Down, considerando o número reduzido de estudos na área. O objetivo foi examinar e avaliar os participantes da Associação Down de Goiás (ASDOWN), para determinar se essa condição afeta a capacidade auditiva desses indivíduos.

1. **METODOLOGIA**

A pesquisa foi desenvolvida a partir de um estudo descritivo e transversal com amostra de 15 (quinze) participantes com Síndrome de Down atendidos na Associação Down de Goiás (ASDOWN). Essa instituição oferece um atendimento integral e multiprofissional, que abrange áreas como psicologia, nutrição, pedagogia, fonoaudiologia, entre outras.

Os critérios de inclusão para participação na pesquisa foram: idade entre 18 e 59 anos, de ambos os gêneros, residentes na região metropolitana de Goiânia-GO e frequentadores da ASDOWN. Como critério de exclusão, foram desconsiderados participantes com outras condições neurológicas ou que, durante a meatoscopia, apresentaram rolha de cera ou corpo estranho.  No entanto, se a lavagem da orelha fosse realizada em tempo hábil, poderiam retornar à pesquisa.

 A primeira etapa da pesquisa consistiu em uma reunião aberta com os pais ou responsáveis dos participantes da pesquisa, na qual foram explicados todos os procedimentos dos exames, os tipos de perdas auditivas que poderiam ser detectadas e as possíveis intercorrências durante a realização dos testes. Durante esse encontro, os responsáveis tiveram a oportunidade de tirar dúvidas. Após o esclarecimento, foi realizada a leitura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE), com a coleta das assinaturas dos responsáveis e participantes.

Em um segundo encontro com os participantes, foi realizada a anamnese dos participantes, com a presença dos pais ou responsáveis, seguida da meatoscopia, para avaliar a integridade da membrana timpânica e verificar possíveis obstruções (como corpos estranhos ou excesso de cerúmen).

Após essas etapas iniciais, foi realizada a avaliação audiológica, que incluiu a realização de logoaudiometria, imitanciometria com reflexo acústico e emissões otoacústicas, todas realizadas na própria ASDOWN. Além disso, foi investigado o limiar audiométrico por via aérea e, quando necessário, por via óssea. Para a realização desses exames, foram utilizados os seguintes aparelhos: Otoscópio ScopeAround, Audiômetro portátil uSound, Imitanciômetro portátil Otowave 202 e EOA portátil OtoRead.

Depois da coleta de dados, todas as informações foram analisadas de forma descritiva e quantitativa utilizando software de planilha Excel, apresentados em gráficos. As variáveis consideradas incluíram gênero, idade, histórico clínico e audiológico, presença de antecedentes familiares de perda auditiva e nível geral de habilidades linguísticas dos participantes.

Os dados coletados foram armazenados e protegidos nas instalações da Clínica Escola de Fonoaudiologia da PUC-Goiás, e o acesso aos resultados dos exames foi restrito por meio de login e senha, exclusivos da pesquisadora responsável, garantindo a segurança e a privacidade das informações. Além disso, a pesquisa foi submetida e aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da PUC-Goiás, com parecer n° 6.421.758. Todos os procedimentos seguiram as diretrizes da Resolução nº 466/12, do Conselho Nacional de Saúde do Ministério da Saúde.

Por fim, foi realizada uma reunião na ASDOWN para entrega dos resultados dos exames, esclarecimento de dúvidas e orientações sobre a saúde auditiva dos participantes.

1. **RESULTADO E DISCUSSÃO**

Em relação às características gerais dos 15 participantes desta pesquisa, observou-se uma prevalência do gênero masculino, representando 60% da amostra. Quanto à faixa etária, os participantes tinham idades variando entre 19 e 50 anos, com uma média de 27,8 anos, sendo a maior parte com idade inferior a 30 anos, como pode ser observado no gráfico da Figura 1.

**Figura 1 –** Distribuição da amostra quanto à idade



Fonte: as autoras.

Com relação às queixas auditivas e ao histórico médico dos participantes, observou-se o seguinte: dos 15 participantes estudados, 3 (três) relataram algum tipo de queixa auditiva. Desses, 2 (dois) mencionaram diminuição da acuidade auditiva, sendo que um deles utiliza amplificador auditivo modelo Bentovilla AR 72716, marca Equate, adquirido na Walmart. O terceiro participante relatou sensibilidade auditiva. Além disso, 2 sujeitos (13%) passaram por timpanotomia (carretel), 3 (três) (19%) realizaram adenoidectomia, e 3 (três) (19%) passaram por amigdalectomia.

Durante a realização da meatoscopia, houve dificuldade na visualização da membrana timpânica devido ao conduto auditivo estreito e à implantação baixa do pavilhão auricular. Além disso, foi observada a presença de cerúmen em três consistências distintas: cera normal, cera seca e cera marrom escuro.

Sete indivíduos (47%) como pode ser observado no gráfico da Figura 2, apresentaram excesso de cerúmen. Desses, 5 (cinco) foram encaminhados ao médico otorrinolaringologista para a remoção do cerúmen, enquanto os outros 2 (dois) tinham consultas de rotina agendadas e iriam solicitar o procedimento. Como a presença de rolha de cera era critério de exclusão da pesquisa, foi necessário que a remoção ocorresse antes do retorno para os demais exames. No entanto, 6 (seis) participantes não conseguiram realizar o procedimento dentro do prazo estipulado para a pesquisa, e 1 (um) conseguiu a remoção, mas não compareceu para os exames subsequentes.

**Figura 2 –** Resultado da meatoscopia

Fonte: as autoras

De acordo com Almeida *et al* (2014), o alto percentual de indivíduos com Síndrome de Down que apresentaram rolha de cera na inspeção visual do meato acústico externo está em consonância com a literatura existente, que aponta uma maior propensão desses indivíduos à impactação de cerúmen. Essa condição está frequentemente associada à estenose do meato acústico externo, uma característica comum em pessoas com Síndrome de Down.

Conforme apontado por Donadel *et al* (2005), qualquer bloqueio no caminho que o som percorre, desde a sua origem até o cérebro, compromete a capacidade auditiva. O cerúmen acumulado impede que as ondas sonoras atinjam a orelha média, reduzindo a transmissão sonora e, por consequência, a clareza auditiva. Essa obstrução resulta em uma deficiência auditiva condutiva reversível e em uma sensação de plenitude auricular. Sendo assim, devido à possibilidade de interferir nos resultados da avaliação audiológica, a presença de rolha de cerúmen foi considerada um fator de exclusão na pesquisa.

Em sequência, com os indivíduos considerados aptos para a continuação na pesquisa (8), deu-se início à realização da audiometria. Este é um exame subjetivo, que depende da resposta e compreensão do indivíduo para sua execução. Durante a avaliação, 2 (dois) participantes não conseguiram responder corretamente aos estímulos sonoros apresentados, pois não compreenderam as instruções. Para verificar, não foi fornecido nenhum estímulo, e, ainda assim, ambos levantaram a mão indicando que estavam ouvindo, o que comprovou a falha na compreensão do procedimento. Embora as etapas tenham sido explicadas de forma clara e pistas visuais tenham sido oferecidas sobre como responder, não se obteve sucesso em obter respostas adequadas. Outros dois indivíduos, apresentaram respostas verbais laboriosas, mesmo sendo orientadas a somente levantar a mão, que resultou na demora do procedimento.

Além disso, 1 (um) participante demonstrou grande desconforto durante o exame, retirando os fones e se recusando a colocá-los novamente. Respeitamos tal decisão e interrompemos o procedimento. Posteriormente, o participante foi encaminhado à Clínica Escola de Fonoaudiologia da PUC-Goiás, onde foram realizados outros exames, como Emissões Otoacústicas Evocadas Transientes (EOATE), Emissões Otoacústicas Evocadas por Produto de Distorção (EOADP) e Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico (PEATE), com resultados satisfatórios.

Quanto aos resultados desse exame, 60% apresentaram limiares auditivos dentro dos padrões da normalidade bilateralmente, 40% dos sujeitos apresentaram perda auditiva do tipo sensorioneural bilateral, como pode ser observado no gráfico da Figura 3. Entre os participantes que apresentaram limiares auditivos dentro do padrão de normalidade, observou-se uma maior compreensão durante a realização do exame. Isso pode ser atribuído, em parte, ao fato de esses indivíduos participarem ativamente das atividades oferecidas pela Associação, fator observado por meio da anamnese.

**Figura 3 –** Resultado da audiometria realizada

Fonte: as autoras

Observou-se que um participante do gênero masculino, de 50 anos, apresentou perda auditiva do tipo sensorioneural bilateral, com grau profundo à direita e severo à esquerda. O outro participante que apresentou perda auditiva do tipo sensorioneural bilateral, de grau leve, era do gênero feminino com 27 anos.

Em data subsequente, a imitanciometria foi realizada com 5 (cinco) dos participantes, representando 62% da amostra, e todos apresentaram curvas timpanométricas do tipo “A”, como pode ser observado no gráfico da Figura 4. Dois participantes, ou seja, 25% da amostra, não compareceram na data marcada e não justificaram a ausência. Um participante, correspondente a 12% da amostra, realizou o exame fora da pesquisa, na Clínica Escola de Fonoaudiologia da PUC-GO, e também apresentou curva timpanométrica do tipo “A”.

**Figura 4 –** Resultado da imitanciometria realizada.

Fonte: as autoras

O próximo exame realizado foi a pesquisa de reflexo acústico estapediano, que contou com a participação de 5 (cinco) dos participantes. Todos apresentaram reflexo estapediano presente em todas as vias pesquisadas, como pode ser observado no gráfico da Figura 5. Dois participantes não compareceram na data marcada e não justificaram a ausência. Um participante realizou o exame fora da pesquisa, na Clínica Escola de Fonoaudiologia da PUC-GO, mas não conseguiu concluir a avaliação do reflexo acústico estapediano devido ao desconforto auditivo causado pelos sons de maior intensidade.

**Figura 5 –** Resultado do reflexo acústico realizada.

Fonte: as autoras

Da mesma forma, as EOADP foram realizadas com 5 (cinco) dos participantes. Em todos os casos, foram observadas respostas presentes em todas as frequências avaliadas, de 2000 a 6000 Hz, em ambas as orelhas, como pode ser observado no gráfico da Figura 6.

**Figura 6 –** Resultado das EOADP realizada.

Fonte: as autoras

1. **CONCLUSÃO**

A pesquisa realizada evidenciou três aspectos distintos no perfil audiológico dos indivíduos atendidos na Associação Down de Goiás: alto índice de obstrução do conduto auditivo, ocasionado por problemas na orelha externa e média; perda auditiva do tipo sensorioneural, frequentemente associada à presbiacusia precoce; e audição dentro do padrão de normalidade. Dentre esses aspectos, os dois primeiros impactam diretamente na percepção auditiva, compreensão verbal e comunicação dos participantes, prejudicando sua interação social e habilidades linguísticas.

Além disso, observou-se um desconhecimento generalizado entre os participantes e seus responsáveis sobre cuidados com a saúde auditiva, o que reforça a necessidade urgente de um programa de prevenção e educação em saúde auditiva. A implementação de um projeto de extensão que promova intervenções precoces, diagnóstico adequado e acompanhamento periódico seria essencial para a melhoria da qualidade de vida e desenvolvimento linguístico dos indivíduos com Síndrome de Down.

Dessa forma, a continuidade de estudos semelhantes é fortemente recomendada, visando a realização de avaliações audiológicas completas de todo o sistema auditivo desses indivíduos. Tais estudos são fundamentais para identificar alterações que possam impactar diretamente suas habilidades auditivas, linguísticas e sociais, contribuindo para a promoção de uma saúde auditiva mais eficiente e integrada ao tratamento multidisciplinar.

**REFERÊNCIAS**

ALMEIDA, Carolina Klippel; BIASUS, Marcela Renostro; NEUMANN, Ruy Xavier; PAGNOSSIN, Débora Frizzo. Caracterização audiológica de adultos com Síndrome de Down. **Distúrbios da Comunicação**, v. 26, n. 2, 2014.

BESS, Fred H; HUMES, Larry E.. Audiologia: Fundamentos. Quarta Edição, Livraria e Editora Revinter Ltda, 2012.

BOÉCHAT, Edilene Marchini; DE LEMOS MENEZES, Pedro; DO COUTO, Christiane Marques. **Tratado de audiologia.** Grupo Gen-Livraria Santos Editora, 2015.

CARRICO, B., Samelli, A. G., MATAS, C. G., MAGLIARO, F. C. L., CARVALLO, R. M. M., LIMONGI, S. C. O., & Neves-Lobo, I. F. Avaliação auditiva periférica em crianças com síndrome de Down. Audiology-Communication Research, 19, p. 280-285, 2014.

COELHO, Charlotte. A síndrome de Down. **Revista Psicologia. PT–O Portal dos Psicólogos**, 2016.

DE SOUZA, Gabrieli Cristini; DE MENDONÇA, Clara Simone Ignácio. Perfil de pacientes com Síndrome de Down da Clínica Escola de Fonoaudiologia do Ielusc. **Redes-Revista Interdisciplinar do IELUSC**, n. 4, p. 141-152, 2021.

DE SOUZA, Luana Maria. **Absorvância acústica de banda larga e emissões otoacústicas pressurizadas em crianças e adolescentes com síndrome de Down**. 2020. Tese de Doutorado. [sn].

DONADEL, Lêda Marxsina Pereira; SANTONI, Cristiane Bolzachini; DE AZEVEDO BERNARDI, Alice Penna. Achados audiológicos em candidatos ao uso de prótese auditiva com obstrução total do meato acústico externo por cerume. **Revista CEFAC**, v. 7, n. 3, p. 371-375, 2005.

PELICANO, Marta Beatriz Lavos. Síndrome de Down e a patologia de ORL. 2018. Tese de Doutorado.

SISTEMA DE CONSELHOS DE FONOAUDIOLOGIA. Guia de orientações na avaliação audiológica básica, 2023.

VERÍSSIMO, T. C. R. A. Diagnóstico e classificação da Síndrome de Down. **Universidade aberta do SUS. Universidade federal do maranhão. São Luís: UNA-SUS**, 2021.