RESUMO - PESQUISA CIENTÍFICA - TECNOLOGIAS LEVES E HUMANIZAÇÃO DO CUIDADO

AVALIAÇÃO E INTERVENÇÃO AUDIOLÓGICA EM CRIANÇA COM SÍNDROME DE NIZON-ISIDOR: RELATO DE CASO CLÍNICO

Sabrina Souza Da Silva (sabrina.souza@edu.isd.org.br)

Jaírle Laís Alves Do Nascimento (lais.alves@edu.isd.org.br)

Antonélia Barros De Carvalho (antonelia.carvalho@isd.org.br)

Rogeria Cristina Toscano Dias (rogeria.dias@isd.org.br)

Gizele Francisco Ferreira Do Nascimento (gizele.nascimento@isd.org.br)

Introdução: A síndrome de Nizon-Isidor é uma condição genética rara associada a variantes heterozigóticas no gene MED12L, com cerca de 10 casos descritos na literatura. Suas manifestações clínicas incluem alterações nos sistemas digestivo, urinário, musculoesquelético, nervoso e craniofacial, podendo ocasionar comprometimentos auditivos de diferentes naturezas. Diante da escassez de estudos sobre as repercussões audiológicas e vestibulares da síndrome, torna-se relevante descrever achados clínicos que contribuam para o diagnóstico e prognóstico funcional desses indivíduos. Objetivo: Descrever os achados audiológicos e de imagem, bem como a conduta terapêutica adotada em uma criança com Síndrome de Nizon-Isidor acompanhada em um Centro

Especializado de Reabilitação. Métodos: Trata-se de um relato de caso clínico, realizado em um Serviço de Saúde Auditiva, localizado em um Centro Especializado de Reabilitação, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa sob parecer nº 7.890.476. Foram analisados dados clínicos, exames de imagem e resultados da avaliação audiológica comportamental e eletrofisiológica realizados durante o acompanhamento da criança. Relato de caso clínico: Criança de três anos foi encaminhada ao Serviço de Audiologia devido ao diagnóstico prévio de perda auditiva neurossensorial à esquerda, identificado aos 12 meses. O sequenciamento genético destacou variante de significado incerto em heterozigose no gene MED12L que, associada ao quadro clínico composto por perda auditiva, apêndice pré-auricular, anomalias vertebral e uretral, atresia anal e atraso no desenvolvimento da fala, sugeriu o diagnóstico de Síndrome de Nizon-Isidor. A tomografia computadorizada do osso temporal identificou uma alteração morfoestrutural em orelha esquerda (OE), caracterizada por alargamento e deformidade coclear, deformidade do sáculo e encurtamento dos canais semicirculares. Na primeira avaliação, observou-se que a criança apresentou dificuldades na compreensão de ordens simples e de condicionamento na audiometria lúdica, sendo necessários procedimentos eletrofisiológicos complementares. As emissões otoacústicas evocadas transientes e por produto de distorção apresentaram respostas presentes em orelha direita (OD) e ausentes em OE. A timpanometria mostrou curva tipo A bilateralmente. O potencial evocado auditivo de tronco encefálico por estímulo clique demonstrou presença de onda I, III e V a 80dBnNA com latência absoluta e interpicos dentro da normalidade em OD e ausência de resposta na mesma intensidade em OE. O potencial evocado auditivo de estado estável demonstrou limiares eletrofisiológicos nas frequências de 500Hz a 2000Hz em 80dBnHL na OE e normais em OD. Quando feita uma nova audiometria lúdica, foi observado limiares normais em OD e perda auditiva mista severa em OE. Diante dos achados audiológicos e após esclarecimento à família acerca do perfil auditivo apresentado, a criança foi encaminhada para avaliação de elegibilidade para adaptação de Prótese Auditiva Osteoancorada. Conclusão: A avaliação audiológica detalhada mostrou-se importante para caracterização diagnóstica e definição da conduta terapêutica no caso de Síndrome de Nizon-Isidor. O diagnóstico precoce e a intervenção adequada podem minimizar impactos no

desenvolvimento da linguagem e comunicação. Ressalta-se ainda a importância do seguimento multiprofissional e da investigação otoneurológica complementar, especialmente diante das malformações identificadas em estruturas vestibulares, considerando que possíveis alterações vestibulares podem repercutir no equilíbrio postural, desenvolvimento motor e integração sensório-motora, influenciando diretamente o prognóstico funcional global da criança.

Palavras-chave: síndrome de nizon-isidor; perda auditiva; med12l; reabilitação auditiva.