



**FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE COIMBRA**

**TRABALHO FINAL DO 6º ANO MÉDICO COM VISTA À ATRIBUIÇÃO DO  
GRAU DE MESTRE NO ÂMBITO DO CICLO DE ESTUDOS DE MESTRADO  
INTEGRADO EM MEDICINA**

**PATRÍCIA ALEXANDRA ANTUNES MARGALHO DA SILVA**

***PERFIL COGNITIVO DE UMA AMOSTRA DE  
CRIANÇAS COM SURDEZ ASSOCIADA A  
MUTAÇÃO DO GENE GJB2 SUBMETIDAS A  
IMPLANTE COCLEAR***

**ARTIGO CIENTÍFICO**

**ÁREA CIENTÍFICA DE PEDIATRIA**

**TRABALHO REALIZADO SOB A ORIENTAÇÃO DE:  
DRA. TERESA MOTA CASTELO  
PROFESSORA DOUTORA GUIOMAR OLIVEIRA**

**ABRIL/2014**

# **Perfil Cognitivo de uma Amostra de Crianças com Surdez Associada a Mutação do Gene GJB2 Submetidas a Implante Coclear**

Patrícia Alexandra Antunes Margalho da Silva<sup>1</sup>

*<sup>1</sup> Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal*

patricia.aams@gmail.com

Rua 1º de Maio, 46, 1º Dto D, S. Martinho do Bispo

3045-112 Coimbra, Portugal

# Índice

---

<b>Lista de Abreviaturas</b> .....	3
<b>Índice de Figuras</b> .....	5
<b>Resumo</b> .....	6
<b>Abstract</b> .....	7
<b>Introdução</b> .....	8
<b>Material e Métodos</b> .....	11
<b>Participantes</b> .....	11
<b>Variáveis</b> .....	11
<b>Instrumentos</b> .....	11
<b>Resultados</b> .....	13
<b>Características clínicas das crianças</b> .....	13
<b>Avaliação Cognitiva</b> .....	14
<i>QIEC, QIV e QIR</i> .....	14
<i>Sub-provas Verbais e de Realização</i> .....	16
<b>Discussão</b> .....	19
<b>Conclusão</b> .....	23
<b>Agradecimentos</b> .....	24
<b>Referências Bibliográficas</b> .....	25

## Lista de Abreviaturas

---

**Ari** - Aritmética

**Cb** – Cubos

**Cd** – Código

**CDC** – Centro de Desenvolvimento da Criança

**CG** – Completar Gravuras

**CHUC** – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

**CO** – Composição de Objetos

**Com** – Compreensão

**Cx26** – Conexina 26

**dB** - Decibéis

**DG** – Disposição de Figuras

**DP** – Desvio Padrão

**Dx** – Diagnóstico

**F** – Feminino

**GJB2** – Gap Junction Beta 2

**HF** – História Familiar

**HP** – Hospital Pediátrico

**IC** – Implante Coclear

**Inf** – Informação

**K<sup>+</sup>** - Potássio

**Lab** – Labirintos

**LGP**- Língua Gestual Portuguesa

**LO** – Linguagem Oral

**M** - Masculino

**MD** – Memória de Dígitos

**PA** – Próteses Auditivas

**PS** – Pesquisa de Símbolos

**QIEC** – Quociente de Inteligência Escala Completa

**QIR** - Quociente de Inteligência de Realização

**QIV** - Quociente de Inteligência Verbal

**Sem** - Semelhanças

**UNDA** – Unidade de Neurodesenvolvimento e Autismo

**Voc** - Vocabulário

**WISC III** – Weschler Intelligence Scale for Children, 3<sup>rd</sup> Edition

$\bar{x}$  - Média

## Índice de Tabelas

---

Tabela 1 - Características Clínicas das Crianças com Surdez Submetidas a IC .....	14
Tabela 2 - Resultados Individuais, Médias e DP Obtidos no QIEC, QIV e QIR.....	15
Tabela 3 - Resultados nas Sub-Provas Verbais .....	17
Tabela 4 - Resultados nas Sub-Provas de Realização .....	17

## Índice de Figuras

---

Figura 1 – Médias das Sub-provas Verbais.....	16
Figura 2 – Médias das Sub-provas de Realização.....	16

## Resumo

---

**Introdução:** A surdez associada a mutação no gene Gap Junction Beta-2 (GJB2) é neurossensorial, congênita, pré-lingual, geralmente não progressiva, de grau moderado a profundo e não síndrômica. O implante coclear (IC) é o único tratamento eficaz em crianças com surdez profunda. Vários fatores têm influência no desempenho funcional após colocação do IC. O objetivo deste estudo foi caracterizar o perfil cognitivo de crianças com surdez neurossensorial profunda bilateral associada a mutação do gene GJB2 submetidas a IC.

**Métodos:** Estudámos cinco crianças com idades compreendidas entre os 11 e os 15 anos à data da avaliação cognitiva. Foram diagnosticadas com surdez neurossensorial profunda bilateral associada a mutação do gene GJB2 e receberam o IC entre os 24 e os 36 meses de vida.

A cognição global foi avaliada utilizando a escala Weschler Intelligence Scale for Children, 3rd Edition (WISC III), tendo sido calculado o Quociente de Inteligência Escala Completa (QIEC), o Quociente de Inteligência Verbal (QIV) e o Quociente de Inteligência de Realização (QIR). Os resultados obtidos foram analisados de forma descritiva e comparados com os valores da população normal.

**Resultados:** O QIEC e o QIV médios corresponderam a um nível médio-baixo e o QIR médio correspondeu a um nível médio. Todas as crianças obtiveram um QIR superior ao QIV. Nas sub-provas verbais os melhores resultados foram obtidos na Compreensão (*Com*) e Semelhanças (*Sem*) sendo mais deficitários os resultados obtidos na sub-prova de Informação (*Inf*). Nas sub-provas de realização o melhor resultado foi obtido na sub-prova de Completar Gravuras (*CG*) e o resultado mais baixo na sub-prova de Código (*Cd*).

**Discussão:** O nível médio-baixo obtido no QIV e a presença da tendência  $QIR > QIV$  evidenciaram a dificuldade destas crianças em tarefas verbais que implicam a aquisição normal da linguagem. Considera-se o QIR como o melhor medidor da cognição global em crianças surdas. Vários fatores individuais parecem ter influência na variabilidade de resultados após a colocação do IC.

**Palavras-chave:** *Surdez neurossensorial não-sindrômica; gene GJB2; Implante Coclear; Cognição.*

## Abstract

---

**Introduction:** GJB2-related deafness is sensorineural, prelingual, generally nonprogressive, moderate to profound and nonsyndromic. Cochlear Implants (CI) are the only effective treatment in children with profound deafness. Different factors influence the outcome after cochlear implantation. The goal of this study was to characterize the cognitive profile of children with profound sensorineural deafness associated with GJB2 gene mutation that received CI.

**Methods:** We have studied a sample of five children aged between 11 and 15 years old at the time of cognitive evaluation. All these children were diagnosed with profound sensorineural deafness associated with GJB2 gene mutation and received the CI between the ages of 24 and 36 months.

The global cognition was evaluated by using the Weschler Intelligence Scale for Children, 3<sup>rd</sup> Edition (WISC III), and we calculated the Full Scale Intelligence Quotient (FSIQ), the Verbal Intelligence Quotient (VIQ) and the Performance Intelligence Quotient (PIQ). The results were analysed in a descriptive manner and compared to the scores of the normal population.

**Results:** The mean FSIQ and VIQ were low average while the mean PIQ was average. Every child showed a higher PIQ than VIQ. In the verbal subtests the best results were obtained in Comprehension (*Com*) and Similarities (*Sem*). The worst result was obtained in the Information (*Inf*) subtest. In the performance subtests the best results were obtained in the Picture Completion (*PC*) subtest and the worst result was obtained in Coding (*Cd*).

**Discussion:** The low average results in the VIQ and the trend  $PIQ > VIQ$  suggest the disadvantage of these children in verbal tasks that require normal language skills. The PIQ seems to be a better measure of global cognition in these children. Different individual factors influence the outcome after CI.

**Keywords:** *Non-syndromic sensorineural deafness; GJB2 gene; Cochlear Implants; Cognition.*

## Introdução

---

A surdez consiste numa perda da acuidade auditiva que surge sempre que há um obstáculo, parcial ou total, à progressão do estímulo sonoro. <sup>(1)</sup>

Na sua caracterização é importante considerar tipo, grau, idade de início, forma de instalação, duração, patologias associadas e contexto sociofamiliar. <sup>(1)</sup>

Relativamente ao tipo, distinguem-se três formas de surdez: condução, neurossensorial e central. <sup>(2,3)</sup>

A surdez neurossensorial surge quando há lesão ao nível da cóclea (ouvido interno) ou do nervo auditivo. <sup>(3)</sup>

O grau de surdez classifica-se em ligeiro, médio, severo, ou profundo, quando o limiar auditivo é, respetivamente, de 20-40 decibéis (dB) de intensidade, 41-70dB, 71-90dB superior a 90dB. <sup>(3)</sup>

Cerca de uma em cada mil crianças nasce com surdez profunda. <sup>(1,4,5)</sup> Mais de metade dos casos de surdez congénita está associada a causas genéticas. <sup>(3,6)</sup> A causa hereditária mais comum são as mutações do gene GJB2, <sup>(4)</sup> constituindo mais de 50% das causas autossómicas recessivas de surdez não síndrómica <sup>(7)</sup> e cerca de 70% das causas congénitas de surdez moderada a profunda. <sup>(8)</sup> Estão descritas mais de 50 mutações diferentes neste gene, <sup>(8)</sup> sendo a mais comum a mutação 35delG. <sup>(4,5)</sup>

O gene GJB2 localiza-se no braço longo do cromossoma 13, no *locus* 13q11-12, e codifica a proteína conexina 26 (Cx26), responsável pelo transporte celular de potássio (K<sup>+</sup>). Mutações deste gene causam a lesão isolada da cóclea, por acumulação de K<sup>+</sup> no interior das células do Orgão de Corti, alterando a sua função e provocando a morte celular. <sup>(9)</sup>

A surdez associada a mutação do gene GJB2 classifica-se como congénita e pré-lingual,<sup>(5)</sup> uma vez que determina a diminuição da acuidade auditiva antes do desenvolvimento da linguagem expressiva.<sup>(3)</sup> É neurosensorial, geralmente não progressiva, de grau moderado a profundo e não síndrômica.<sup>(10)</sup>

A precocidade do diagnóstico e intervenção na surdez associam-se a melhoria do prognóstico, uma vez que é nos primeiros anos de vida que a plasticidade neuronal tem atividade máxima.<sup>(3,11)</sup>

A utilização de próteses auditivas, que amplificam o som, tem vantagens em crianças com surdez ligeira a moderada. Porém, o IC é a única opção eficaz nos casos de surdez neurosensorial severa a profunda.<sup>(9)</sup> A colocação cirúrgica de IC permite contornar o órgão sensorial lesado, transformando os estímulos sonoros em estímulos elétricos que são transmitidos a elétrodos colocados na cóclea.

Genericamente, existem vários fatores com implicação na reabilitação auditiva após a colocação do IC: etiologia, idade de instalação e duração da surdez, idade do IC e duração da sua utilização, quantidade de audição residual antes do IC, quociente intelectual (QI), tipo de reabilitação, modo de comunicação e estratégia de processamento.<sup>(12)</sup>

Têm sido realizados vários estudos com o objetivo de avaliar o desenvolvimento da linguagem em crianças surdas com IC. Verificou-se que crianças implantadas precocemente apresentam capacidades linguísticas superiores a crianças surdas não implantadas.<sup>(13,14)</sup> Com o aumento do tempo de experiência com o IC, algumas destas crianças desenvolvem capacidades de percepção e de expressão da linguagem próximas de crianças normo-ouvintes da mesma idade.<sup>(14)</sup>

Verificou-se também que a lesão isolada da cóclea em doentes com surdez associada a mutações do gene GJB2 permite uma preservação da função cognitiva central, traduzindo-se

por melhor desempenho após o IC. <sup>(4-7,12)</sup> Estes doentes apresentam melhor desempenho ao nível auditivo <sup>(7)</sup> e, conseqüentemente, ao nível da aquisição de capacidades linguísticas <sup>(4,6,9,12)</sup> e do desenvolvimento cognitivo. <sup>(12,15)</sup>

Um resultado positivo para esta mutação estabelece o diagnóstico etiológico, oferece informações sobre o prognóstico e o tratamento mais adequado <sup>(4,5)</sup> e possibilita um aconselhamento genético específico.

Vários estudos têm sido realizados com o objetivo de determinar o impacto do IC no desenvolvimento cognitivo, mostrando que crianças surdas apresentam uma melhoria no desempenho cognitivo não-verbal e na memória de trabalho após o IC, <sup>(16)</sup> obtendo resultados próximos da normalidade. <sup>(17)</sup> Porém, uma grande percentagem de crianças apresenta uma cognição verbal inferior a crianças normo-ouvintes, mesmo após o IC. <sup>(16,18)</sup>

Este estudo teve como objetivo caracterizar o perfil cognitivo de crianças com surdez neurossensorial profunda bilateral associada a mutação do gene GJB2 submetidas a IC.

O nível intelectual foi avaliado aplicando a Weschler Intelligence Scale for Children III (WISC-III), <sup>(19)</sup> que permite a avaliação do Quociente de Inteligência Escala Completa (QIEC), do QI Verbal (QIV) e do QI de Realização (QIR). Esta avaliação foi efetuada no âmbito do protocolo de avaliação cognitiva da consulta de Risco Biológico da Unidade de Neurodesenvolvimento e Autismo (UNDA) do Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança (CDC) do Hospital Pediátrico (HP) do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC). Os resultados obtidos foram comparados e interpretados com os valores da população normal.

## **Material e Métodos**

---

### **Participantes**

Foram incluídas neste estudo cinco crianças, quatro meninos e uma menina, com surdez neurossensorial profunda bilateral associada a mutação do gene GJB2 e submetidas a IC unilateral. Nenhuma criança utilizava prótese auditiva no ouvido contra lateral.

À data da avaliação cognitiva as crianças tinham idades compreendidas entre os 11 e os 15 anos.

### **Variáveis**

A colheita de dados foi obtida com recurso à base de dados da UNDA-HP/CHUC.

O estudo incluiu a interpretação da avaliação intelectual e das características clínicas das crianças, como a precocidade do diagnóstico de surdez e da colocação do IC, a utilização de próteses auditivas, a presença de outros diagnósticos e de história familiar de surdez ou de outros problemas do desenvolvimento e o modo de comunicação utilizado por cada criança.

### **Instrumentos**

A avaliação intelectual foi realizada com a WISC III. Esta escala é composta por um conjunto de provas de natureza verbal e não-verbal e é atualmente o instrumento mais frequentemente utilizado na avaliação da capacidade intelectual de crianças.<sup>(19)</sup> Aplica-se dos seis aos dezasseis anos e onze meses.

A WISC III é das escalas mais utilizadas em todo o mundo na avaliação cognitiva da população em geral e de crianças com surdez.<sup>(20)</sup> Especialmente a subescala de realização tem sido largamente utilizada no diagnóstico diferencial de défice intelectual em crianças surdas.<sup>(20)</sup>

É constituída por um conjunto de 13 sub-provas que permitem avaliar a inteligência em duas componentes: verbal e de realização. A sua utilização permite calcular três escalas de QI: Verbal, de Realização e Escala Completa, que resulta da cotação dos dois anteriores.

O QIV avalia as capacidades da criança relacionadas com a linguagem, incluindo a compreensão, a capacidade de responder a questões e o processamento da linguagem. As sub-provas utilizadas são: Informação (*Inf*), Semelhanças (*Sem*), Aritmética (*Ari*), Vocabulário (*Voc*), Compreensão (*Com*) e Memória de Dígitos (*MD*) (sub-prova adicional).

O QIR avalia a organização da percepção, o processamento visual, a capacidade de planeamento e organização, a atenção, a aprendizagem não-verbal e a memória. Inclui as seguintes sub-provas: Completar Gravuras (*CG*), Código (*Cd*), Disposição de Figuras (*DG*), Cubos (*Cb*), Composição de Objetos (*CO*), Pesquisa de Símbolos (*PS*) (sub-prova adicional) e Labirintos (*Lab*) (sub-prova adicional).

Diferenças iguais ou superiores a 12 pontos entre o QIV e o QIR são consideradas significativas de um perfil cognitivo patológico.<sup>(19)</sup>

Os resultados de cada sub-prova variam entre 0 e 19, com uma média de 10 (desvio padrão - DP  $\pm 3$ ), sendo valores entre 8 e 12 considerados como médios.<sup>(19)</sup> Quanto ao QIEC, o valor médio estabelecido para a população normal é 100 (DP  $\pm 15$ ). Os resultados permitem uma classificação de défice intelectual se forem iguais ou inferiores a 69, valor limite entre 70 e 79, médio-baixo entre 80 e 89, médio entre 90 e 109, médio-alto 110 e 119, superior entre 120 e 129 e muito superior acima de 130.

## Resultados

---

Esta secção inclui a apresentação detalhada da amostra e a análise descritiva dos resultados obtidos por cada criança ao nível da avaliação cognitiva.

### Características clínicas das crianças

As crianças apresentavam uma idade média de 12,6 anos ( $DP \pm 1,7$ ), variando entre os 11 e os 15 anos, à data da avaliação cognitiva. O diagnóstico de surdez foi realizado entre os 6 e os 16 meses de idade e foram submetidas a cirurgia de colocação do IC entre os 24 e os 36 meses de idade.

Todas as crianças apresentavam o mesmo tipo de mutação: 35delG no gene GJB2, em homozigotia.

Apenas uma criança utilizou próteses auditivas antes da colocação do IC.

Como modo de comunicação, quatro crianças utilizavam apenas a linguagem oral (LO) e uma criança utilizava a LO em combinação com a Língua Gestual Portuguesa (LGP).

Uma das crianças para além do diagnóstico de surdez apresentou ainda problemas de comportamento e dificuldades de atenção.

A Tabela 1 apresenta estas características detalhadamente, bem como a existência de história familiar de problemas de desenvolvimento, nomeadamente de surdez.

**Tabela 1 – Características Clínicas das Crianças com Surdez Submetidas a IC**

<b>Criança</b>	<b>A</b>	<b>B</b>	<b>C</b>	<b>D</b>	<b>E</b>
<b>Género</b>	F	M	M	M	M
<b>Mutação</b>	Gene GJB2 35delG homozigotia	Gene GJB2 35delG homozigotia	Gene GJB2 35delG homozigotia	Gene GJB2 35delG homozigotia	Gene GJB2 35delG homozigotia
<b>Idade Atual</b> (em anos)	11	13	13	15	11
<b>Idade Dx de</b> <b>surdez</b> (em meses)	12	9	16		6
<b>Idade IC</b> (em meses)	24	27	27	36	27
<b>Utilização IC</b> (em anos)	9	11	11	12	9
<b>PA</b>	Não	Sim (durante 6meses)	Não	Não	Não
<b>Outros Dx</b>	Não	Não	Não	Desatenção Problemas de comportamento	Não
<b>HF Problemas de</b> <b>Desenvolvimento</b>	Pai e Mãe: surdos	Não	Não	Irmão: dificuldades aprendizagem	Não
<b>Comunicação</b>	LGP+LO	LO	LO	LO	LO

Dx, diagnóstico; F, feminino; GJB2, Gap Junction Beta 2 protein; HF, história familiar; IC, implante coclear; LGO, Língua Gestual Portuguesa; LO, linguagem oral; M, masculino; PA, próteses auditivas.

## **Avaliação Cognitiva**

Serão apresentados os resultados obtidos pelas cinco crianças no QIEC, QIV e QIR.

### *QIEC, QIV e QIR*

A Tabela 2 apresenta os resultados de cada criança, as médias e DP obtidos no QIEC, QIV e QIR.

**Tabela 2 - Resultados Individuais, Médias e DP Obtidos no QIEC, QIV e QIR**

	<b>QIEC</b>	<b>QIV</b>	<b>QIR</b>
<b>A</b>	79,0	72,0	95,0
<b>B</b>	87,0	89,0	92,0
<b>C</b>	90,0	87,0	99,0
<b>D</b>	64,0	59,0	78,0
<b>E</b>	101,0	99,0	113,0
<b><math>\bar{x}</math> (DP)</b>	84,2 (13,8)	81,2 (15,7)	95,4 (12,6)

DP, desvio padrão; QIEC, Quociente de Inteligência Escala Completa; QIR, Quociente de Inteligência de Realização; QIV, Quociente de Inteligência Verbal;  $\bar{x}$ , média.

O QIEC médio foi 84,2 (DP $\pm$  13,8), ou seja, cerca de 1 DP abaixo da média, correspondendo a um nível médio-baixo. Os resultados obtidos variaram entre 64 e 101.

As crianças C e E obtiveram um QIEC médio, a criança B obteve um QIEC médio-baixo, a criança A obteve um QIEC limite e a criança D obteve um QIEC correspondente a um déficit intelectual ligeiro.

Os resultados obtidos no QIV variaram entre 59 e 99, com uma média de 81,2 (DP $\pm$  15,7), o que corresponde a um nível médio-baixo.

A criança E obteve um QIV médio, as crianças B e C obtiveram um QIV médio-baixo, a criança A obteve um QIV limite e a criança D obteve um QIV correspondente a um déficit intelectual ligeiro.

Os melhores resultados foram obtidos no QIR, variando entre 78 e 113 e com uma média de 95,4 (DP $\pm$  12,6), o que corresponde a um nível médio.

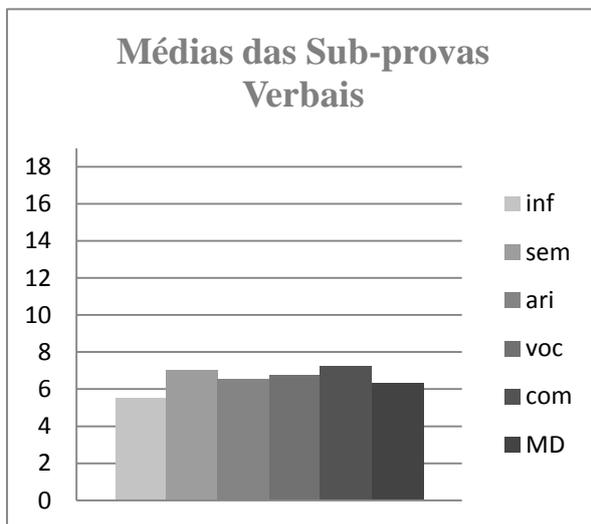
A criança E obteve um QIR médio-alto, as crianças A, B e C obtiveram um QIR médio e a criança D obteve um QIR limite.

Todas as crianças obtiveram resultados superiores no QIR em relação ao QIV, com discrepâncias entre o QIV e o QIR, que variaram entre 3 e 23 pontos.

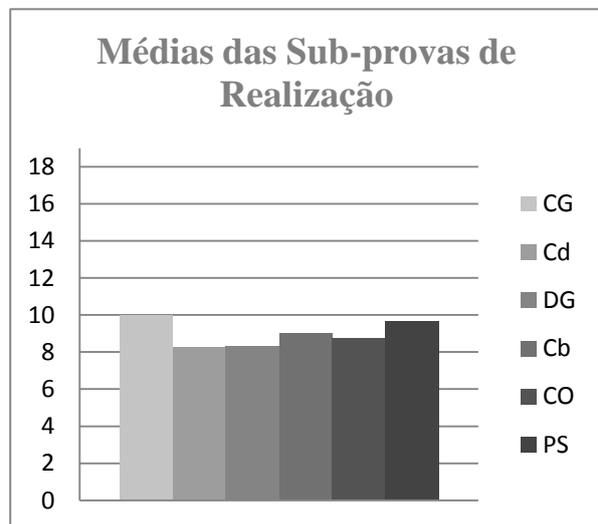
A criança A obteve a discrepância mais elevada, apresentando um QIR médio e um QIV limite, enquanto a criança B obteve a discrepância mais baixa.

### *Sub-provas Verbais e de Realização*

As Figuras 1 e 2 permitem comparar as médias calculadas para cada sub-prova verbal e de realização, respetivamente.



**Figura 1** - Comparação das médias obtidas nas sub-provas verbais



**Figura 2** - Comparação das médias obtidas nas sub-provas de realização

Todas as médias obtidas nas sub-provas verbais foram inferiores à média normal. As sub-provas *Sem* e *Com* apresentaram as melhores médias, 7,0 ( $DP \pm 3,9$ ) e 7,3 ( $DP \pm 3,8$ ), respetivamente e a sub-prova *Inf* apresentou a média mais baixa, 5,5 ( $DP \pm 3,0$ ).

Porém, as médias calculadas para as diferentes sub-provas verbais foram bastante homogêneas, sendo a diferença entre a melhor e a pior média inferior a um desvio-padrão.

As médias obtidas nas sub-provas de realização foram superiores às médias obtidas nas sub-provas verbais, sendo todos os resultados menos de 1DP inferiores à média da população normal.

A melhor média foi obtida na sub-prova *CG*, 10,0 (DP± 1,4) e a média mais baixa na sub-prova *Cd*, 8,3 (DP± 2,5). Porém, os valores médios obtidos nas diferentes sub-provas de realização foram bastante homogêneos, sendo a diferença entre a melhor e a pior média inferior a um desvio-padrão.

As Tabelas 3 e 4 apresentam os resultados obtidos por quatro crianças nas sub-provas verbais e de realização.

**Tabela 3 - Resultados nas Sub-provas Verbais**

<b>Criança</b>	<b>Inf</b>	<b>Sem</b>	<b>Ari</b>	<b>Voc</b>	<b>Com</b>	<b>MD*</b>
<b>A</b>	3	9	6	7	6	7
<b>B</b>	9	6	7	8	12	
<b>C</b>	7	11	8	7	8	7
<b>D</b>	3	2	5	5	3	5

Ari, aritmética; Com, compreensão; Inf, informação; MD, memória de dígitos; Sem, semelhanças; Voc, vocabulário; \*, teste adicional.

**Tabela 4 - Resultados nas Sub-provas de Realização**

<b>Criança</b>	<b>CG</b>	<b>Cd</b>	<b>DG</b>	<b>Cb</b>	<b>CO</b>	<b>PS*</b>
<b>A</b>	10	11	11	7	8	9
<b>B</b>	9	9		10	8	
<b>C</b>	12	8	9	11	10	11
<b>D</b>	9	5	5	8	9	9

Cb, cubos; Cd, código; CG, completar gravuras; CO, composição de objetos; DG, disposição de gravuras; PS, pesquisa de símbolos; \*, teste adicional.

Nas sub-provas verbais todas as crianças obtiveram dois ou mais resultados inferiores à média. A criança D obteve resultados mais de 1DP inferiores à média em todas as sub-provas.

Nas sub-provas de realização apenas as crianças A e D apresentaram resultados inferiores à média: a criança A na sub-prova *Cb* e a criança D nas sub-provas *Cd* e *DG*.

## Discussão

---

Os resultados obtidos evidenciam a dificuldade das crianças incluídas no estudo no desempenho de tarefas verbais que implicam a aquisição e desenvolvimento normal da linguagem. O QIV médio correspondeu um nível médio-baixo e quatro das cinco crianças obtiveram resultados inferiores à média, o que é preocupante, uma vez que condiciona o seu desempenho acadêmico. Estes resultados podem ser justificados pela natureza da administração das sub-provas verbais, que evidencia a desvantagem das crianças surdas em tarefas em que as instruções e as respostas são transmitidas oralmente. <sup>(15,17)</sup>

Vários autores têm defendido a utilização do QIR como uma melhor medida da cognição global em crianças surdas. <sup>(17,20)</sup>

No QIR a criança D obteve um nível limite, tendo as restantes crianças obtido um nível médio ou médio-alto. Utilizando o QIR como uma melhor medida da cognição global nestas crianças, os resultados obtidos sugerem que as crianças com surdez neurossensorial profunda bilateral por mutação do gene GJB2 e colocação precoce do IC incluídas no estudo apresentam uma cognição global próxima da normalidade, apesar de apresentarem um QIEC médio inferior à população normal.

Porém, os resultados obtidos no QIV são relevantes pois evidenciam o déficit na aquisição da linguagem nestas crianças, o que condiciona o seu desempenho acadêmico. Estas crianças necessitam de um acompanhamento diferenciado, com planos educativos adequados às suas necessidades especiais.

Verificou-se que todas as crianças obtiveram um QIR superior ao QIV, sendo esta discrepância significativa, ou seja, maior ou igual a 12 pontos, em quatro das cinco crianças. Esta tendência foi verificada em estudos anteriores de avaliação da cognição em crianças surdas com IC. <sup>(20)</sup>

A criança que apresentou a maior discrepância entre o QIR e o QIV foi a criança A, a única com história familiar de surdez e que comunica utilizando a LGP em combinação com a LO. Estes resultados estão de acordo com o já descrito por outros autores que crianças surdas com pais surdos apresentam maiores discrepâncias entre o desempenho cognitivo verbal e não-verbal, <sup>(20)</sup> talvez justificado por uma menor exposição e utilização da linguagem expressiva.

A criança que obteve uma discrepância não significativa foi a única que utilizou próteses auditivas antes da colocação do IC. É possível que estes resultados sejam justificados pelo facto de a utilização de próteses proporcionar uma experiência auditiva, ainda que limitada, mais precoce e, conseqüentemente, permitir também uma aprendizagem adquirida pela utilização da linguagem.

Os resultados mais baixos em todas as escalas de QI foram obtidos pela criança que recebeu o IC mais tardiamente, o que, mesmo tratando-se de apenas um caso, reforça a importância da precocidade do IC no desempenho posterior, nomeadamente a nível cognitivo.

Por outro lado, em crianças implantadas com a mesma idade, a precocidade do diagnóstico pode justificar resultados ligeiramente melhores. A criança E, que obteve os melhores resultados nas três subescalas, apesar de não ser a que recebeu o IC mais precocemente, foi a que teve diagnóstico mais precoce, o que poderá ter motivado um melhor acompanhamento e preocupação com a intervenção nas suas dificuldades, nomeadamente na aquisição da linguagem.

As melhores médias obtidas nas sub-provas verbais *Com* e *Sem*, sugerem uma facilidade relativa na capacidade de julgamento prático e social, no senso comum, no pensamento abstrato, nas categorias verbais e aquisição de conceitos, mesmo que inferior às capacidades das crianças normo-ouvintes da mesma idade.

A sub-prova de *Inf* avalia os conhecimentos obtidos por um indivíduo no seu meio sociocultural habitual, quando sujeito a oportunidades de aprendizagem normal. A média mais baixa obtida nesta sub-prova sugere uma dificuldade relativa na aquisição de conhecimento sociocultural nestas crianças, provavelmente devido ao facto de a surdez condicionar a possibilidade de uma aprendizagem normal.

Os valores médios das sub-provas de realização enquadraram-se dentro dos valores médios para todas as sub-provas. A média mais baixa foi obtida na sub-prova *Cd*, sugerindo uma dificuldade relativa na coordenação visual-motora, na concentração e na velocidade de execução. Porém, estes resultados poderão ser justificados pelo facto de crianças surdas estarem em desvantagem na realização de tarefas com maior componente verbal,<sup>(21)</sup> como é o caso da prova de *Cd*.

Estas crianças apresentam com frequência perturbações do neurodesenvolvimento em coexistência com a surdez. A criança D, apresentou problemas de comportamento e desatenção, bem como história familiar de dificuldades de aprendizagem, o que sugere outras etiologias que não apenas a surdez como justificação do pior desempenho cognitivo. O resultado extremamente baixo na sub-prova *Cd* obtido por esta criança, reforça a importância desta sub-prova no diagnóstico diferencial das causas de défice cognitivo em crianças surdas.<sup>(20)</sup>

A avaliação da cognição global pela utilização da WISC-III constitui apenas uma parte da avaliação neuropsicológica da criança e os resultados obtidos não devem ser interpretados isoladamente mas sim integrados no contexto individual. Deste modo, os resultados e conclusões obtidos neste estudo devem ser interpretados com precaução. Seria interessante realizar o mesmo estudo em mais casos, longitudinalmente, e enquadrar os resultados no contexto académico e sociocultural de cada criança, bem como, fazer uma avaliação do

desenvolvimento das crianças antes do IC, com escalas adaptadas à faixa etária, nomeadamente a escala de Ruth Griffiths.

## Conclusão

---

Este estudo permitiu-nos concluir que crianças com surdez neurossensorial profunda bilateral associada a mutação do gene GJB2 submetidas a IC precoce apresentam um QIV inferior a crianças normo-ouvintes da mesma idade, mostrando a sua dificuldade em tarefas que implicam a aquisição e desenvolvimento da linguagem. Este défice na aquisição da linguagem é preocupante, uma vez que condiciona o desempenho académico destas crianças.

Nestas crianças o QIR parece ser um melhor medidor da cognição global por ultrapassar a desvantagem de crianças surdas em tarefas com instruções e respostas que implicam a utilização da linguagem oral. As crianças incluídas neste estudo apresentaram um QIR dentro da média, o que sugere um perfil cognitivo global próximo da normalidade.

Vários fatores individuais parecem ter influência na variabilidade de resultados após a colocação do IC: precocidade do diagnóstico e da colocação do IC, utilização de próteses auditivas antes da colocação do IC, modo de comunicação utilizado e história familiar de surdez ou de outros problemas do desenvolvimento associados.

## **Agradecimentos**

---

Agradeço à minha orientadora, Dra. Teresa Mota Castelo, o apoio incansável, o sorriso e as palavras repletas de incentivo e motivação. Foi com estas “ferramentas” que me recebeu desde o início e que me acompanhou ao longo da realização deste trabalho.

Agradeço também à minha coorientadora, Professora Doutora Guiomar Oliveira, pelo apoio essencial e insubstituível nas correções e sugestões necessárias para a conclusão deste trabalho.

Agradeço ainda à Dra. Carla Marques, a disponibilidade e a simpatia com que respondeu a todas as minhas questões e me acompanhou na realização do trabalho.

## Referências Bibliográficas

---

1. Rosete A, Cravo F, Silva L. Patologia da Audição e da Linguagem. Coimbra: CHC - Centro Hospitalar de Coimbra, EPE; 2009.
2. Behrbohm H, Kaschke O, Nawka T, Swift A. Ear. In Behrbohm H, Kaschke O, Nawka T, Swift A. Ear, Nose and Throat Diseases With Head and Neck Surgery. 3rd ed. Stuttgart, Germany: Thieme; 2009. p. 101-110.
3. Kral A, O'Donoghue GM. Profound Deafness in Childhood. *N Engl J Med*. 2010 Oct; 363(15): 1438-50.
4. Green GE, Scott DA, Joshua MM, Teagle HFB, Tomblin BJ, Spencer LJ, et al. Performance of Cochlear Implant Recipients with GJB2-Related Deafness. *Am J Med Genet*. 2002 May; 109(3): 167-170.
5. Connell SS, Angeli SI, Suarez H, Hodges AV, Balkany TJ, Liu ZX. Performance After Cochlear Implantation in DFNB1 Patients. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2007 Oct; 137(4): 596-602.
6. Yan Yj, Li Y, Yang T, Qi H, Wu H. The Effect of GJB2 and SLC26A4 Gene Mutations on Rehabilitative Outcomes in Pediatric Cochlear Implant Patients. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2013 Nov; 270(11): 2865-2870.
7. Reinert J, Honneger F, Gürtler N. High Homogeneity in Auditory Outcome of Paediatric CI-Patients With Mutations in Gap-Junction-Protein Beta 2. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2010 Jul; 74(7): 791-795.
8. Bakkouri WE, Loundon N, Thierry B, Nevoux J, Marlin S, Rouillon I, et al. Cochlear Implantation and Congenital Deafness: Perceptive and Lexical Results in 2 Genetically Pediatric Identified Population. *Otol Neurotol*. 2012 Jun; 33(4):539-544.
9. Kong Y, Liu S, Wang Sj, Li Sj, Liang S. Cochlear Implantation Effect on Deaf Children with Gap Junction Protein Beta 2 Gene Mutation. *Chin Med J*. 2013 Apr; 126(7): 1298-1301.
10. Smith RJH, Van Kamp G. Nonsyndromic Hearing Loss and Deafness, DFNB1. In Pagon RA, Adam MP, Bird TD, Dolan CR, Fong Ct, Smith RJH, et al. *GeneReviews®* [Internet]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1272/>. Seattle: Seattle (WA): University of Washington; Sep 1998 (updated Jan 2014).

11. Fagan MK, Pisoni DB. Perspectives on Multisensory Experience and Cognitive Development in Infants With Cochlear Implants. *Scand J Psychol.* 2009 Oct; 50(5): 457-462.
12. Bauer PW, Geers AE, Brenner C, Moog JS, Smith RJH. The Effect of GJB2 Allele Variants on Performance After Cochlear Implantation. *Laryngoscope.* 2003 Dec; 113(12): 2135-2140.
13. Svirsky MA, Robbins AM, Kirk KI, Pisoni DB, Miyamoto RT. Language Development in Profoundly Deaf Children With Cochlear Implants. *Psychol Sci.* 2000 Mar; 11(2): 153-158.
14. Wie OB. Language Development in Children After Receiving Bilateral Cochlear Implants Between 5 and 18 Months. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2010 Nov; 74(11): 1258-1266.
15. Huber M, Kipman U. Cognitive Skills and Academic Achievement of Deaf Children With Cochlear Implants. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2012 Oct;147(4):763-772.
16. Shin MS, Kim SK, Kim SS, Park MH, Kim CS, Oh SH. Comparison of Cognitive Function in Deaf Children Between Before and After Cochlear Implant. *Ear Hear.* 2007 Apr; 28(2Suppl): 22S-28S.
17. Khan S, Edwards L, Langdon D. The Cognition and Behaviour of Children with Cochlear Implants, Children with Hearing Aids and Their Hearing Peers: A Comparison. *Audiol Neurootol.* 2005 Mar-Apr; 10(2): 117-126.
18. Hashemi SB, Monshizadeh L. The Effect of Cochlear Implantation in Development of Intelligence Quotient of 6-9 Deaf Children in Comparison with Normal Hearing Children (Iran, 2009-2011). *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2012 Jun; 16(6): 802-804.
19. Grégoire J. *L'Évaluation Clinique de l'Intelligence de l'Enfant.* 2nd ed. Liège: Pierre Mardaga; 2000.
20. Braden JP, Hannah JM. Assessment of Hearing Impaired and Deaf Children with WISC-III. In Prifitera A, Saklofske DH. *WISC-III Clinical Use and Interpretation.* USA: Elsevier Science; 1998. p. 175-202.
21. Edwards L, Khan S, Broxholme C, Langdon D. Exploration of the Cognitive and Behavioural Consequences of Paediatric Cochlear Implantation. *Cochlear Implants Int.* 2006 Jun; 7(2): 61-76.