

Surdez: Evolução dos Métodos Diagnósticos

A descoberta, em 1550, da transmissão óssea por Cardano, médico, matemático e filósofo de Roma, assinala o princípio do diagnóstico funcional da surdez. Desde então até o desenvolvimento das sofisticadas ferramentas ao alcance dos médicos de hoje, inúmeras experiências foram feitas com a perspectiva de se estudar de forma mais correta a audição humana.

O diapasão que John Shore inventou em 1711, mas que apenas 150 anos depois foi utilizado clinicamente por Rinne, Schwabach, Weber e outros, o apito de Galton, a série contínua de tons de Bezold e o monocórdio de van Struyken foram algumas dessas possibilidades que tiveram sua época. Salvo os diapasões, que não perderam a atualidade e permanecem em uso até nossos dias, os demais pertencem àquela história da qual a medicina é fecunda, de infinitas tentativas e incontáveis abandonos, sendo hoje apenas peças de museu, relegadas ao esquecimento, mas

testemunhas silenciosas da engenhosidade humana.

O caminho para o audiômetro começou com descobertas como a do alto-falante, por Reis, e do auricular telefônico, por Alexander Graham Bell.

Blyth, na Inglaterra, e Hartmann, na Alemanha, tiveram a ideia de fazer aparelhos capazes de emitir tons constantes e reguláveis, e utilizá-los para provas auditivas. Em seguida, inúmeros instrumentos mais ou menos semelhantes foram inventados. Esses primeiros aparelhos eram denominados de “acúmetros”, “sonômetros”, “medidores elétricos de audição”, até se evoluir para “audímetros” e, posteriormente, para audiômetros. Todos, no entanto, eram experimentos de laboratório, sem condições de serem utilizados em investigações de rotina.

Coube à Western Electric Company, em 1922, construir, após estudos de Fletcher e Wegel, e, ainda, de Fowler e Wegel, o primeiro modelo capaz de

oferecer vantagens práticas, o Audiômetro 1 A, mas, ainda assim, somente seu modelo 2 A conseguiu ser implantado de uma forma categórica. Nessa época, Fletcher e Wegel conceberam a ideia do audiograma, tal como utilizado até os nossos dias.

Pouco tempo depois já havia uma cultura audiológica. Lily Lages conta que, durante o III Congresso Internacional de Otorrinolaringologia, realizado em Berlim em 1936, Langenbeck, da cidade de Leipzig, dissertou sobre o estado da audiometria por ocasião da série de comunicações relativas ao segundo tema oficial do evento, denominado “Provas Eletroacústicas e Terapêutica da Surdez”. Foi, entretanto, apenas em 1937 que o mercado recebeu o audiômetro *Maico D5*, instrumento simplificado e melhorado, e que, finalmente, teve divulgação internacional, popularizando esse tipo de ferramenta para uso médico.

Roberto Neves Pinto assinala que, em 1938, Waldemir Salem publicou trabalho sobre o estado da audição de cem pilotos das aviações militar e civil. A acuidade auditiva desses profissionais foi aferida por meio de audiometria tonal liminar com um audiômetro de marca *Brenco* “do último modelo”, que apresentava como novidade a capacidade de

medir a transmissão do som também por via óssea. Em 1942, o mesmo autor voltou ao assunto, desta vez com 258 exames e com a novidade de utilizar, talvez pela primeira vez no Brasil e provavelmente na América do Sul, uma cabina audiométrica construída na Base Aérea do Galeão, Rio de Janeiro.

Algum tempo depois, Aram Glorig, que se dedicara ao estudo do traumatismo sonoro na Inglaterra, em 1946, foi para Los Angeles e, associando-se a Howard House, assumiu a diretoria de pesquisa da Los Angeles Foundation of Otology e a chefia do subcomitê do Centro de Pesquisas de Ruído. Eles procuraram uma empresa em cuja planta houvesse altos níveis de ruído e que permitisse realizar testes audiométricos em seus trabalhadores. Seus apelos foram atendidos pela Allis Chalmers Corporation e desse trabalho parece ter resultado a primeira relação entre ruído e perda auditiva. Em 1957, o Centro ganhava reputação internacional e já tinha coletado cerca de cinquenta mil audiometrias.

Glorig, em março de 1977, participou, a convite de Juan Manuel Tato, do XI Congresso Mundial de Otorrinolaringologia, realizado em Buenos Aires, trazendo para a América Latina

seus conhecimentos e ministrando um curso sobre próteses acústicas eletrônicas.

Em São Paulo, Hugo Ribeiro de Almeida, que era leitor assíduo de revistas da especialidade e estava atento aos avanços científicos, logo que apareceram os primeiros audiômetros comprou o seu, um *Western Electric N6B*. Podemos dizer, quase seguramente, que esse foi um dos primeiros audiômetros a aparecer no Brasil e, certamente, o primeiro de São Paulo.

Hugo começou fazendo pessoalmente os testes em seus pacientes e, entusiasmado pelas informações que conseguia, passou a estudar a influência das máquinas perfuradoras de cartões, produtoras de altos níveis de pressão sonora no ouvido humano. Já notara que os trabalhadores que as utilizavam tornavam-se frequentemente portadores de alterações psiquiátricas, além de sofrer de várias disfunções sistêmicas. Sabia que estavam ficando surdos e que eram portadores de zumbido. Em 1950, publicou suas observações nos *Archives of Otolaryngology*, balizando os estudos da perda auditiva induzida pelo ruído em nosso país. O audiômetro foi firmando seu conceito no diagnóstico audiológico de forma gradual.

Pedro Luiz Mangabeira Albernaz chama a atenção para o fato de que Julius Lempert, que revolucionou os métodos terapêuticos com a cirurgia da fenestração, achava simplesmente que era bobagem fazer audiometria. Perguntava aos pacientes se estavam ouvindo e ficava contente com as respostas positivas. Não havia, na época, uma estrutura audiológica que fundamentasse a necessidade do uso desse tipo de aparelho. Tal estrutura só apareceu mais tarde e os que começaram a montá-la foram Shambaugh, em Chicago, e Theodore E. Walsh, em Saint Louis, Estados Unidos.

Há um trabalho clássico de Hallowel Davis e Walsh sobre os limites da cirurgia da fenestração em que eles abordam justamente os aspectos audiológicos. Pelo fato de o Central Institute for the Deaf (CID) estar ali perto, quando começou a fazer a fenestração Walsh pediu para que o ensinassem a fazer a avaliação. Ele já começou com uma estrutura audiológica.

O CID é, até hoje, um centro de pesquisas acoplado a uma escola para crianças surdas. Foi fundado em 1918 por Max Goldstein, um dos professores de ORL entusiasmado com a educação oral dos surdos que vira em Viena. Ele tentou, em vão, per-

suadir os educadores de surdos nos Estados Unidos a usarem o método oral. Por fim, resolveu fundar, ele mesmo, uma escola. Alguns anos depois surgiu o Departamento de Pesquisas, inicialmente com Lorente de Nó, depois com Richard Silverman e Halowell Davis.

Os estudos sobre o ouvido interno geraram os dois Prêmios Nobel conquistados pela Otologia. Em 1914, Robert Bárány, nascido em Viena em 1876, foi agraciado com o grande galardão de medicina por seus trabalhos sobre o esclarecimento da fisiologia e patologia do aparelho vestibular humano. Bárány, como médico civil, fazia parte do exército austríaco e atendia soldados portadores de lesões neurológicas e vestibulares. Feito prisioneiro na frente russa, a premiação veio a encontrá-lo nessa difícil situação. Somente com a intervenção pessoal do Príncipe Carl da Suécia, por intermédio da Cruz Vermelha Internacional, e após longas negociações, ele foi libertado e recebeu o prêmio, em 1916, das mãos do rei da Suécia, na cidade de Estocolmo.

O segundo foi Georg von Békésy, que nasceu em Budapeste, Hungria, em 1899. Transferiu-se para os Estados Unidos em 1947, sendo convidado a trabalhar na Universidade de

Harvard, onde fez as descobertas sobre o mecanismo físico de estímulos na cóclea, razão pela qual foi o grande vencedor do prêmio em 1961. Forçado a se retirar de Harvard em 1966, Békésy trabalhou em Honolulu, na Universidade do Havaí.

Foi na qualidade de professor dessa Universidade que participou, em 1971, do XX Congresso Brasileiro de Otorrinolaringologia, organizado em São Paulo, sob o comando de Otacílio de Carvalho Lopes Filho. Nesse evento, secretariado por Aroldo Miniti, cuja Comissão Científica era liderada por A. Médicis da Silveira, Békésy, entre outras atividades, ministrou um curso sobre “Fisiologia da Audição”.

Haroldo Germano Newlands, cuja formação também passava pela Clínica José Kós, com nítida predileção pela audiologia clínica, em 1953 seguiu para a Europa em viagem de estudos. Tendo frequentado os serviços de Garnett-Passe e Hallpike, em Londres, e de Aubry, em Paris, encarregou-se do Departamento de Audiologia da Clínica. Lamentavelmente faleceu muito jovem, em 1956.

Algum tempo depois, em vários estados brasileiros começaram a surgir colegas interessados no estudo

da Audiologia e, logicamente, no diagnóstico dos problemas da audição. Houve, durante bastante tempo, o predomínio dos audiômetros Maico (americano) e Peters (inglês). Eram poucos os modelos de outras marcas e, quando havia, tinham sido trazidos por seus proprietários em visita ao exterior. Assim é que Rudolf Lang tinha um audiômetro alemão, de marca Atlas.

O interesse por esse estudo foi impactando colegas de todo o Brasil, tais como Carlos Alberto Paula Salles, de Belo Horizonte; Geraldo de Sá, do Recife, com importante trabalho sobre audiometria vocal, realizado no CID, de Saint Louis; Pedro Luiz Mangabeira Albernaz, em São Paulo; Mauro Penna, Aristides Monteiro e Aziz Lasmar, no Rio de Janeiro; José Seligman, em Porto Alegre, e Victor Tannuri, em Brasília.

Albernaz, com respeito aos primórdios da audiologia clínica, apresenta o seguinte depoimento:

Num dos meus anos em Saint Louis, estive lá, como professor visitante, um médico do Rio de Janeiro de nome Ernani Braga. Era o chefe do escritório da Rockfeller no Brasil e lá ficou durante um ano exercendo essa atividade. Sua esposa tinha otosclerose e usava prótese. Um dia eles me chamaram, pois sabiam

que eu estava vendo cirurgia de estribo. Ficamos falando por cerca de meia hora e eu a encaminhei para o Dr. Walsh, que trocou seu estribo e, a partir de então, ela ficou ouvindo muito bem.

Quando voltei, cheguei na escola e não havia coisa alguma de equipamento. Na época, a Rockfeller tinha um programa de ajuda à Escola Paulista de Medicina, mas a Otorrino não fazia parte dessa ajuda, que era destinada apenas à cirurgia geral e à clínica médica. Ernani, então, conseguiu um audiômetro, um logoaudiômetro, um nistagmógrafo e um microscópio cirúrgico. E foi como a gente começou.

Em Recife, Geraldo de Sá foi pioneiro com o trabalho de audiometria vocal, gravada em discos Mocambo, de 78 rotações. Como assinala Nelson Caldas:

Sua situação era muito favorável porque ele tinha uma voz muito boa, uma voz de locutor, de modo que a lista foi gravada por ele mesmo; mas precisava de uma ajuda fonética para fazer o balanceamento das palavras, o “stress pater”, expressão difícil para traduzir para o português, e, naquela época, não havia tecnologia apropriada para isso. Terminou fazendo sozinho o balanço fonético da língua, das palavras que iria

utilizar. O grande valor daquela obra é o sentido artesanal. Foi muito reconhecido no Brasil e talvez tenha sido o melhor trabalho dele.

Outras listas para audiometria vocal foram, posteriormente, desenvolvidas por Pedro Luiz Mangabeira Albernaz, em português, enquanto Américo Morgante, de São Paulo, e Julio Bernaldo de Quirós, de Buenos Aires, organizaram uma com palavras comuns ao português e ao espanhol, que ficou conhecida como *Lista de Quirós e Morgante*.

No Rio de Janeiro, Mauro Penna e Aristides Monteiro ministraram três cursos de Audiologia Clínica, em anos sucessivos (1962, 1963 e 1964), inicialmente no auditório do Conselho Regional de Medicina e, posteriormente, no Sindicato dos Médicos do Rio de Janeiro. José Seligman, orientado por Mauro Penna, publicou, em Porto Alegre, alguns trabalhos sobre a pesquisa da audição em escolares, tema ao qual se dedicou por muito tempo.

Vinícius Cotta Barbosa conta que após seu estágio em Minnesota, nos Estados Unidos, com o professor Holmberg, passou a fazer estapedectomias na escola federal – e lá havia um audiômetro Peters. Sempre que preparava um paciente e

fazia a avaliação com aquele aparelho, não encontrava o *gap*. Tinha, então, que encaminhar o paciente à sua clínica particular e fazer o teste num Maico que havia comprado de Holmberg por incríveis cem dólares. E aí o *gap* aparecia.

Na década de 1960, surgiram no Brasil e tiveram bastante divulgação os audiômetros automáticos, com resultados que permitiam um diagnóstico diferencial entre patologias endo e retrococleares (embora nem sempre), através da classificação de von Békésy, de tipos I a IV. Também era útil nas chamadas disacusias funcionais (simuladores e portadores de processos de ordem psicogênica) através do chamado tipo V.

No Rio de Janeiro, os primeiros a trabalharem com esse tipo de equipamento foram Fernando Moreira, no Hospital dos Servidores do Estado, utilizando um audiômetro Rudmose, Roberto Neves Pinto, na Varig, com o mesmo tipo de equipamento, e Aziz Lasmar, na Clínica Prof. José Kós, com um audiômetro Grason-Stadler, modelo E-800.

O surgimento de métodos mais sofisticados, entretanto, particularmente a introdução dos potenciais evocados, fez com que esse instrumento fosse, aos poucos, abandonado.

A impedanciometria foi inicialmente praticada por Fernando Moreira, no Rio de Janeiro, no Hospital dos Servidores do Estado. Era um equipamento bastante rudimentar, dos primeiros aparecidos na Europa, em que o método fora introduzido e com resultados pouco confiáveis. Assim é que, pouco tempo depois, deixou de ser utilizado.

Otacílio de Carvalho Lopes Filho, em São Paulo, apresentou os primeiros trabalhos com equipamento já produzido em escala comercial, um impedanciômetro Madsen. Poucos meses depois, foi seguido por Aziz Lasmar, do Rio de Janeiro, com equipamento produzido pela Peters, da Inglaterra. Não obstante a evolução da tecnologia, com a introdução de aparelhos automáticos, aqueles equipamentos continuam a ser utilizados em muitos serviços, tal a qualidade de sua fabricação.

Seguramente, deve-se àqueles dois colegas a popularização do uso desse equipamento no diagnóstico da surdez. Otacílio, entusiasmado com suas potencialidades, defen-

deu uma tese denominada “Contribuição ao Estudo Clínico da Impedância Acústica”. Ele conta que, em 1970, fora convidado pelo Prof. Rafael da Nova para participar de uma mesa-redonda sobre Paralisia Facial no Congresso Brasileiro de Otorrinolaringologia e deveria abordar o tema “Topodiagnóstico das paralisias faciais periféricas”.

Procurando estudar o assunto, encontrou um trabalho de Peter Alberti sobre pesquisa do reflexo do músculo do estribo no topodiagnóstico. Era um artigo muito recente, pois o canadense estava utilizando um método que havia sido, há bem pouco, publicado por James Jerger, de Houston, no Texas. Tratava-se, no entanto, de um método muito simples e objetivo. O assunto lhe despertou tanto interesse que, em seguida, Otacílio viajou para Toronto, onde visitou Alberti, e para Houston, onde esteve com Jerger. Voltando ao Brasil e trazendo o aparelho, começou a desenvolver sua tese de Doutorado, que foi publicada em 1972.



Rafael da Nova, durante inauguração de uma tela com seu retrato no Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo; a seu lado, entre outros, Dr. Lamartine Paiva e Dr. Aroldo Miniti.

Parece não restar dúvidas de que o estudo da surdez neurosensorial no Brasil foi definitivamente pavimentado durante o I Simpósio de Surdez Neurosensorial e Implan-

tes Cocleares realizado em 1976 no Hospital Albert Einstein, em São Paulo, organizado por Pedro Luiz Mangabeira Albernaz e Maurício Malavasi Ganança.



Participantes do I Simpósio de Surdez Neurosensorial e Implantes Cocleares; no centro, os professores Paulo Mangabeira Albernaz, Pedro Luiz Mangabeira Albernaz e William House.

O evento apresentou à comunidade científica a recém-fundada Associação William House de Otologia, que patrocinou o encontro, e foi realizado com a colaboração da Sociedade Brasileira de Otologia. A presença de William House, abrindo as portas do Ear Research Institute dos Estados Unidos, a maciça participação dos otologistas brasileiros e a publicação do livro *Surdez Neurossensorial*, organizado por Mangabeira Albernaz, Maurício Ganança e Bill House e publicado em 1978 pela Editora Moderna, lançou definitivamente a especialidade em outro patamar.

Em relação aos potenciais evocados, a notícia que temos é de que foram utilizados inicialmente por Orozimbo Alves Costa Filho, que trouxera do exterior um equipamento para a realização do ERA (Evoked Response Audiometry), chamada em nosso meio, à época, de Audiometria Cortical. Um colega seu de consultório, Rodrigo Espíndola, apresentou o primeiro trabalho, em congresso da especialidade, possivelmente em 1969.

Antes disso, já tinham ocorrido testes com potenciais evocados, mas apenas em cobaias, em estudos de neurofisiologia, praticados em Ribeirão Preto por Ricardo Mar-

seillan e José Antônio Aparecido de Oliveira.

Em 1973 foi introduzida em nosso meio a eletrococleografia, através de Yotaka Fukuda, na Escola Paulista de Medicina, e Ossamu Butugan, no Hospital das Clínicas da USP, em São Paulo, e, pouco tempo depois, por João Paulo da Motta Azevedo, no Rio de Janeiro. Eram equipamentos enormes e bastante dispendiosos. Ossamu esteve em Bordeaux em 1971 e aprendeu a técnica com Aran. Lembra que, no ano seguinte, Aran esteve em São Paulo e se dividiu entre o HC e a Escola Paulista, demonstrando as potencialidades do método. Alguns anos depois, a prática se desenvolveu e toda eletrofisiologia tomou grande incremento.

Ney Penteado de Castro Jr. também se interessou pelo método, apresentando, em 1979, uma dissertação sobre o assunto, como parte da exigência para a obtenção do título de Mestre, na Pontifícia Universidade Católica de São Paulo. Seu trabalho denominou-se “Eletrococleografia – EcochG. Estudo em sujeitos de audição normal e patológica”.

Yotaka, em 1981, defendeu sua tese de mestrado, apresentada à Escola

Paulista de Medicina, sob o título “Audiometria Electrofisiológica no Diagnóstico dos Tumores do Ângulo Ponto-Cerebelar”.

Com o advento do BERA (potenciais auditivos do tronco cerebral, mais conhecida, erroneamente, como audiometria do tronco cerebral), esse tipo de pesquisa clínica se difundiu por todo o país, existindo equipamentos de distintas marcas e origens em praticamente todos os estados da federação.

A eletrococleografia continua sendo praticada, mas em muito menor escala e quase sempre na Doença de Ménière ou para dirimir dúvidas em relação à onda I, do BERA.

A pesquisa dos potenciais auditivos do tronco cerebral, em nosso país, parece ter sido iniciada também em São Paulo, com Yotaka Fukuda e Ossamu Butugan. Expandiu-se com rapidez na cidade com José Alexandre Médicis da Silveira, Antônio Douglas Menon e outros colegas. Em Belo Horizonte, inicialmente com Fernando Araújo e, mais tarde, com Oswaldo Gomes de Souza. No Rio de Janeiro, em 1985, Dr. Augusto Cesar da Cruz e Dr. Aziz Lasmar começaram a realizar o BERA no Rio de Janeiro, utilizando um equipamento Amplaid MK-10 e contando com a grande ajuda do Dr. Antonio Douglas

Menon, de São Paulo. Em breve, praticamente em todos os estados do país havia colegas trabalhando com esse meio de diagnóstico.

As otoemissões tiveram introdução na década de 1980-90, provavelmente com Luiz Lavinsky, em Porto Alegre, e Otacílio de Carvalho Lopes Filho e sua equipe, em São Paulo, e vêm se divulgando também com rapidez, sendo praticada corretamente em vários serviços, embora haja, naturalmente, restrições por parte de vários colegas. O exame de otoemissões acústicas foi consagrado como uma das ferramentas principais para triagem auditiva neonatal. A Triagem Auditiva Neonatal Universal (TANU) se tornou obrigatória no Brasil em 2010 com a Lei Federal nº 12.303.

A introdução da tomografia computadorizada (TC) no Brasil, na década de 1980, representou um marco na avaliação das mastoides e das estruturas do osso temporal. Inicialmente disponível em poucos centros, como o Hospital das Clínicas da USP, a Escola Paulista de Medicina e a Santa Casa de São Paulo, a TC permitia a identificação de alterações grosseiras da mastoide, como opacificação em otites crônicas e erosões ósseas.

Com a chegada dos tomógrafos helicoidais *multislicenos* em 1990, cortes finos de alta resolução passaram

a ser utilizados na rotina otológica. Dr. Pedro Luiz Mangabeira Albernaz e Dr. Ricardo Ferreira Bento foram pioneiros na valorização do estudo tomográfico do osso temporal em publicações nacionais e internacionais. A partir de seus serviços, consolidaram-se protocolos que orientaram o uso da TC para diagnóstico de colesteatomas, fístulas labirínticas, fraturas e avaliação pré-operatória de implantes cocleares.

A ressonância magnética (RM) começou a ser aplicada à Otologia Clínica no Brasil na década de 1990, inicialmente com foco na investigação de schwannomas vestibulares e surdez súbita. Dr. Yotaka Fukuda, na Escola Paulista de Medicina, e Dr. Maurício Malavasi Ganança foram importantes divulgadores da aplicação da RM no diagnóstico otoneurológico.

A incorporação de sequências específicas, como CISS e FIESTA, por serviços como o Hospital de Clínicas de Porto Alegre e o Instituto de Radiologia da USP, com participação ativa de radiologistas, como o Dr. Gustavo Meirelles, permitiu avanços no diagnóstico de patologias sutis da orelha interna. A RM passou a ser fundamental na detecção de recidivas de colesteatoma sem contraste, em pacientes com histórico de mastoidectomia, bem como na avalia-

ção de malformações cocleares e nervosas em candidatos a implante coclear.

A partir dos anos 2000, com maior acesso à tecnologia de imagem e formação de profissionais especializados, a tomografia e a ressonância passaram a integrar a prática diagnóstica em otologia em todo o país. Serviços de referência, como a UNICAMP, com o grupo liderado pelo Dr. Oswaldo Laércio Cruz, e o Hospital de Base de Brasília, com atuação do Dr. Victor Tannuri, ajudaram a consolidar essa prática.

A parceria entre otologistas e radiologistas clínicos possibilitou a criação de protocolos mais precisos para avaliação mastoideana e temporal. Hoje, o uso combinado de TC e RM é rotina em casos cirúrgicos, na investigação de otites complicadas, na avaliação pré e pós-implante coclear e na diferenciação entre lesões inflamatórias e neoplásicas. Essa evolução técnica e científica reflete a maturidade da Otologia brasileira, sustentada pela atuação de profissionais que integram assistência, ensino e pesquisa.

A avaliação genética da surdez no Brasil evoluiu significativamente nas últimas décadas, com contribuições de diversos pesquisadores, que aprofundaram o conhecimen-

to sobre as causas hereditárias da deficiência auditiva. Estima-se que, globalmente, 60% dos casos de surdez sejam de origem genética, e, no Brasil, com a melhoria da atenção à saúde materno-infantil, a proporção de casos de origem genética tende a aumentar progressivamente.

Um marco importante nessa trajetória foi o projeto “Aplicação das Técnicas de Biologia Molecular no Diagnóstico Etiológico da Deficiência Auditiva”, iniciado em 1999 no Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética (CBMEG) da UNICAMP, sob a coordenação da pesquisadora Edi Lúcia Sartorato. Esse estudo introduziu um teste simples e acessível para detectar a mutação 35delG no gene GJB2, que codifica a proteína conexina 26, associada à surdez hereditária não sindrômica. O teste, com custo equivalente a cinco dólares, possibilitou a identificação precoce de problemas auditivos em recém-nascidos, permitindo intervenções mais eficazes.

Em 2004, Leopoldo N. Pfeilsticker e colaboradores publicaram um estudo na *Revista Brasileira de Otorrinolaringologia* investigando a presença das mutações 35delG/GJB2, A1555G/12SeRNA e A7445G/tRNASer (UCN) em pacientes sem diagnóstico etiológico conclusivo. Foram avaliados 75 pacientes atendidos na disciplina de

Otorrinolaringologia e Cirurgia de Cabeça e Pescoço da UNICAMP entre julho e dezembro de 2000, identificando seis mutações, das quais quatro eram 35delG/GJB2, uma A7445G/tRNASer (UCN) e uma W172X/GJB2, ainda não descrita na literatura até então. Esse estudo ressaltou a importância da investigação genética na surdez para diagnósticos mais precisos e aconselhamento genético adequado.

Além disso, pesquisadores do Projeto Genoma Humano do Departamento de Genética e Biologia Evolutiva do Instituto de Biociências da USP têm contribuído significativamente para a compreensão das bases genéticas da surdez. Suas pesquisas abrangem desde a identificação de novas mutações até a avaliação de polimorfismos genéticos associados à deficiência auditiva, ampliando o conhecimento sobre a variabilidade genética relacionada à surdez no Brasil.

Esses avanços representam não apenas conquistas tecnológicas, mas também a maturidade científica da Otologia brasileira, que hoje conta com profissionais qualificados e infraestrutura adequada para integrar métodos clínicos, funcionais, moleculares e imagéticos na abordagem diagnóstica dos distúrbios auditivos.