

# ESTUDO POR TC DE 17 CASOS DE ANOMALIA CONGÊNITA COCLEAR

## Tentativa de Relação Embriológica e Anátomo-Funcional

J. CRUZ MAURÍCIO, LUISA BISCOITO, GABRIEL BRANCO

Serviço de Neurorradiologia do Hospital de Egas Moniz. Departamento de TAC do Hospital CUF. Lisboa

### RESUMO

Estudaram-se por TC (de alta resolução – *target program*) 17 casos de malformação da cóclea: em 10 doentes do sexo masculino e 7 do feminino, com idades compreendidas entre os 7 e os 37 anos. Em 12 casos a anomalia era bilateral e em 7 unilateral (incluindo estes últimos duas aplasias de tipo Mondini e uma de tipo Michel). A malformação coclear (cuja forma mais frequente foi a hipoplasia com 1 ou 1½ espiras da columela – 65% dos casos) estava associada a anomalia dos canais semicirculares e/ou do aqueduto do vestíbulo em 82% dos doentes; era somente do labirinto anterior em 18% dos casos. Coexistia malformação do ouvido médio em 29% sendo em 3 casos apenas dismorfia incudo-maleolar e noutros 2 aplasia timpânica. Estas anomalias cocleares com expressão na TC foram discutidas à luz da embriologia, tendo por objectivo a sua possível datação gestacional e também a relação com o tipo de hipocusia: que era sobretudo de percepção ou mista.

### SUMMARY

#### CT study of 17 cases of cochlear congenital malformations

In this review of cochlear malformations, 17 cases were studied by CT scan (high resolution – *target program*) including 10 males and 7 females. The anomaly was bilateral in 12 cases and unilateral in 7 (the latter included 2 Mondini type aplasias and one Michel). The cochlear malformation (whose most frequent expression was the cochlear hypoplasia with 1 or 1½ spires – 65% of the cases) was associated to semicircular canals and/or vestibular aqueduct anomaly in 82% of the patients; it was exclusively of the anterior labyrinth in 18% of the cases. A middle ear malformation coexisted in 29%: in 3 cases with malleoincudal dysmorphism only and with tympanic aplasia in 2 others. These cochlear anomalies with CT expression were discussed considering the embryology, in view of a possible gestational dating, moreover relating to the hipocusia type: perceptive or combined.

### INTRODUÇÃO

O esclarecimento das hipocusias congénitas exige o rigoroso estudo por TC dirigido ao diagnóstico morfológico de eventual anomalia e sua possível datação, embora nem sempre a malformação do ouvido interno (OI) se repercute nas estruturas capsulares do labirinto. A avaliação radiológica das malformações do OI (quer isoladas ou por vezes associadas às do ouvido médio) também tem interesse clínico, ao contribuir para a fundamentação anátomo-funcional das hipocusias sensorineurais – puras ou mistas – da criança e do jovem.

Teve ainda este trabalho por objectivo tentar a sistematização perante a complexidade das malformações do ouvido, segundo a embriologia emanante da TC.

### MATERIAL E MÉTODOS

Fez-se a revisão de 17 casos de anomalia congénita da cóclea com expressão na TC (12 eram bilaterais e 7 unilaterais).

Eram 10 doentes do sexo masculino e 7 do feminino, cujas idades estavam compreendidas entre os 7 e os 17 anos em 16 doentes; 1 deles tinha 37 anos. A audiometria tonal

simples e os potenciais evocados auditivos foram de hipocusia de percepção em 9 doentes e mista em 7; em 1 caso havia cofose.

A TC realizou-se em equipamentos de alta resolução com programa *target*, sendo a colimação de 1,5 e 2 mm: nos planos axial e coronal (CT/T 9800 da GE; Somaton 2N da Siemens).

Os critérios de diagnóstico das aplasias de Michel e Mondini foram os referidos por Paparella<sup>1</sup>. Nos casos de anomalia associada dos ouvidos externo e médio, esta foi classificada de acordo com o proposto por Vignaud *et al*<sup>2</sup>.

**RESULTADOS**

As anomalias congénitas da cóclea estavam associadas a outras malformações labirínticas em 14 dos 17 casos estudados (82%): em 7 havia também malformação dos canais semicirculares e do aqueduto vestibular; em 4 coexistia malformação do aqueduto vestibular e noutros 3 a anomalia era também dos canais semicirculares. Em 3 doentes (18%) a malformação era apenas da columela – Quadro 1.

**QUADRO 1 – Sinopse dos 17 casos de anomalia do ouvido interno com malformação coclear estudada por TC**

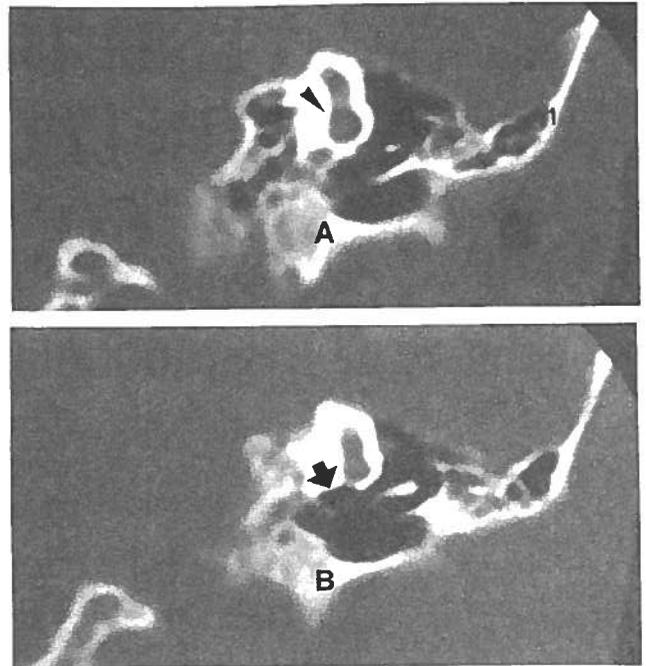
Ouvido Interno	N.º de Casos	%
Anomalia coclear, dos CSC e também do AqV	7*	
Anomalia coclear e do AqV	4	82
Anomalia coclear e dos CSC	3	
Anomalia coclear isolada	3	18

CSC – canais semicirculares; AqV – aqueduto vestibular.  
 \* 2 destes casos eram aplasias de tipo Mondini e 1 outro caso de tipo Michel (todos eles com expressão apenas unilateral). (Ver Figs. 1 a 7).

Nos 2 casos de aplasia de tipo Mondini e também no único caso de aplasia de tipo Michel, a malformação do ouvido interno era complexa atingindo a cóclea, os canais semicirculares e o aqueduto do vestibulo com expressão somente unilateral.

O tipo de anomalia coclear mais frequentemente observado por TC foi a hipoplasia da columela tendo 1 ou 1½ espiras, em 11 dos 17 doentes estudados (65%). Havia atresia da espira apical em 2 e apenas dilatação ampolar da 2.ª espira em 1 outro (no qual o modíolo e a lâmina espiral tinham morfologia normal). As aplasias de tipo Mondini e Michel foram identificadas em 2 e 1 casos, respectivamente – Quadro 2.

Nas 11 anomalias da columela tendo 1 ou 1½ espiras, todas com expressão bilateral, os aquedutos cocleares foram sempre considerados normais. Nestes casos era também regular o calibre e contornos da espira basal. Os aquedutos vestibulares eram normais em 4 e anormais em 7 (64%): dilatação em 5, hipoplasia em 1 e atresia noutro. Os 7 doentes com anomalia associada do aqueduto vestibular tinham acentuada hipocusia de percepção (em 4) e



**Fig. 1 – Aplasia unilateral (OD) de tipo Michel. TC no plano coronal. Existência de cavidade cocleovestibular única (seta em B). Esboço do canal semicircular superior (ponta da seta em A) e atresia dos canais posterior e externo.**

**QUADRO 2 – Tipo de malformação coclear nos 17 casos estudados por TC (em 12 era bilateral)**

Morfologia Coclear	N.º de Casos	%
Columela com 1 ou 1½ espiras	11	65
Atresia da espira apical	2*	17,5
Dilatação ampolar da 2.ª espira	1**	
Anomalia coclear e dos CSC	2***	17,5
Anomalia coclear isolada	1	

\* Ambos com aquedutos vestibulares e cocleares normais.  
 \*\* Modíolo e lâmina espiral normais.  
 \*\*\* Em 1 dos casos havia atresia dos canais semicirculares; noutro havia apenas anomalia do canal semicircular externo. (Ver Figs. 1 a 7).

cofose bilateral (em 1). Os canais semicirculares (CSC) eram normais em 4 e hipoplásicos em 7 (64%) destes casos – Quadro 3.

Em 5 dos 17 casos de anomalia labiríntica (29%) havia também malformação dos ouvidos externo e médio: apenas com dismorfia incudomaleolar em 3 (que tinham hipocusia mista de predomínio sensorineural); nos outros 2 doentes a malformação do 1.º e 2.º arcos neurais era acentuada (grau IV em 1 dos 2 casos de aplasia unilateral de tipo Mondini) – Quadro 4.

As Figs. 1 a 7 ilustram algumas destas anomalias e sua expressão semiológica na TC.

QUADRO 3 – TC de 11 casos de anomalia columelar com 1 ou 1½ espiras (todos eram bilaterais)\*

	N.º de Casos	%
Aquedutos cocleares normais	11	–
Aquedutos vestibulares		
Normais	4	–
Anormais	7**	64
Canais semicirculares		
Normais	4	–
Hipoplásicos	7	64

\* Todos com calibre normal da espira basal.

\*\* Em 5 destes 7 casos havia acentuada hipocusia de percepção. (Ver Figs. 1, 2 e 4).

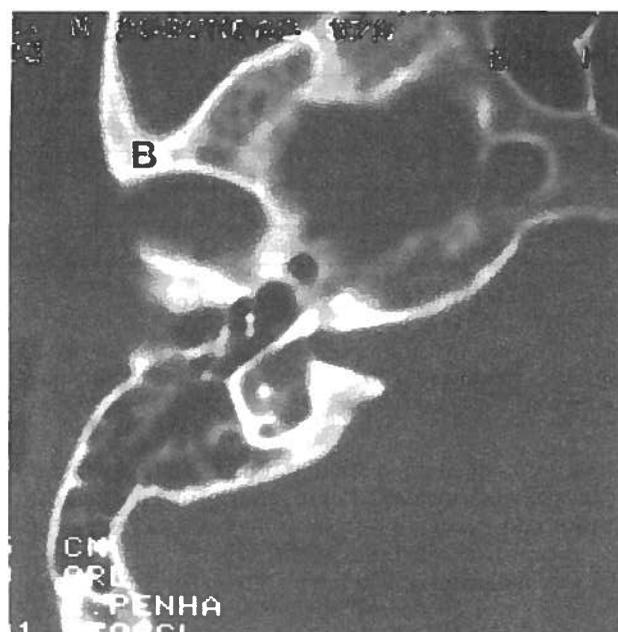
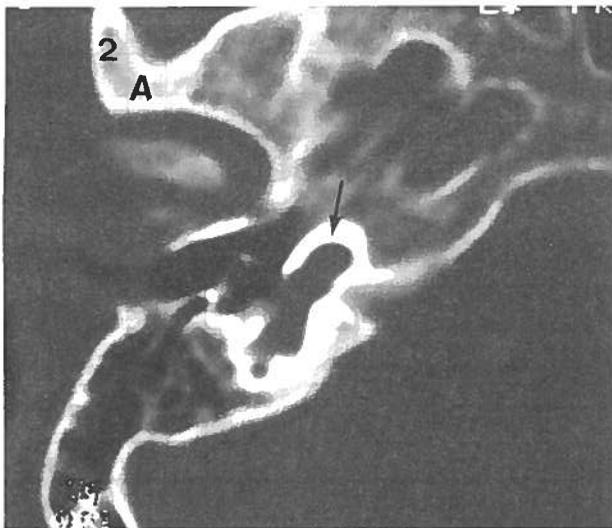


Fig. 2 – Aplasia unilateral (OE) de tipo Mondini. TC no plano axial. A) Plano inferior: há espira basal constituída e cavidade única columelar (seta). B) Plano superior: há hipoplasia dos canais semicirculares. Ausência de aqueduto vestibular.

QUADRO 4 – Anomalia dos ouvidos externo e médio nos 17 casos estudados por TC

Grau de anomalia do 1.º e 2.º arcos neurais	N.º de Casos	%
I	3*	
II – III	1	29
IV	1**	

\* Em todos estes casos havia malformação da columela, do aqueduto vestibular e incudomaleolar (tinham hipocusia mista com predomínio sensorioneural).

\*\* Aplasia unilateral de tipo Mondini. (Ver Figs. 4 e 5).

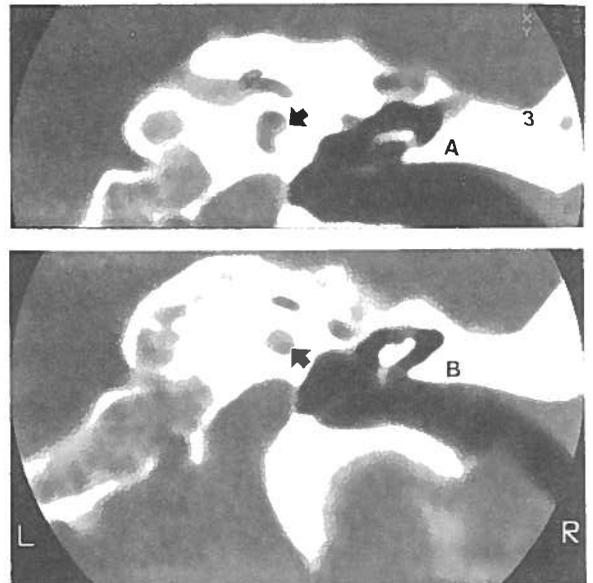


Fig. 3 – Hipoplasia da columela com 1½ espiras. TC no plano coronal: planos contíguos sendo A posterior a B. As setas referenciam a anomalia.

## DISCUSSÃO

O estudo por TC do OI é fundamental na avaliação clínica das hipocusias, em particular das formas sensorioneurais da infância e adolescência: em que a suspeita de anomalia congênita deve ser afirmada ou excluída. A complexidade anatômica da cápsula labiríntica implica que a TC seja sempre realizada sob alta resolução espacial, nos planos axial e coronal.

Nas malformações do OI a TC apenas delimita os contornos capsulares (de origem mesodérmica) que moldam as anomalias do labirinto ótico (de origem ectodérmica) sendo a semiologia radiológica baseada nas alterações de tamanho e configuração da cóclea, do vestibulo, dos aquedutos e ainda dos CSC.

Perante a demonstração por TC de malformação do OI, nem sempre é possível estabelecer uma relação anátomo-funcional.

Frequentemente como sucedeu em 82% dos nossos casos de anomalia coclear, a malformação do labirinto envol-

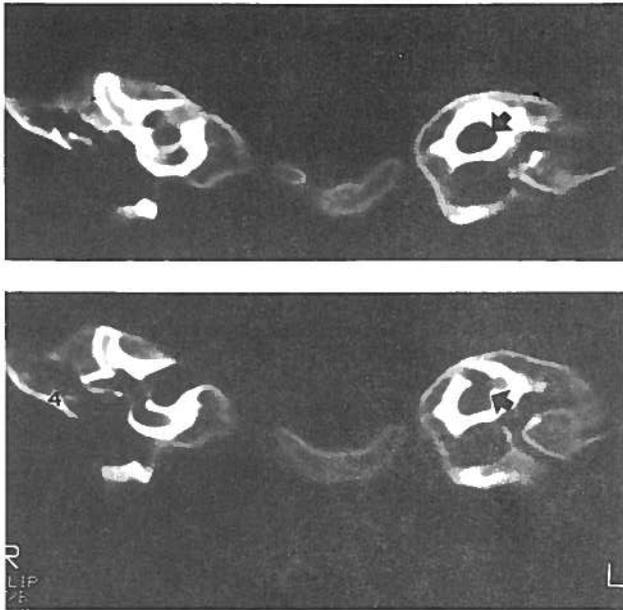


Fig. 4 – Malformação unilateral (OE) dos ouvidos interno (tipo Mondini) e médio com aplasia de grau IV. As setas indicam a malformação columenar (em cima), do vestibulo e canais semi-circulares que são atrésicos (em baixo).

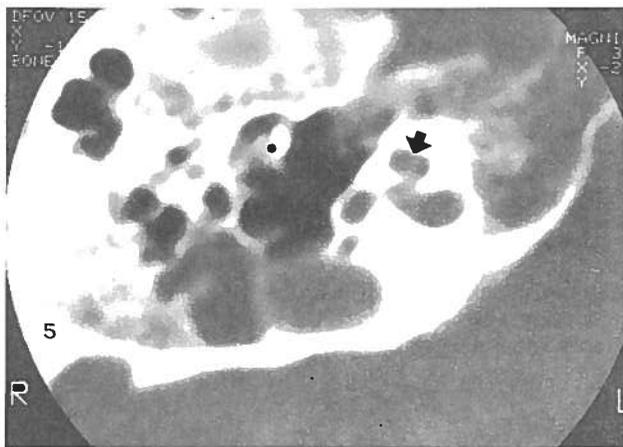
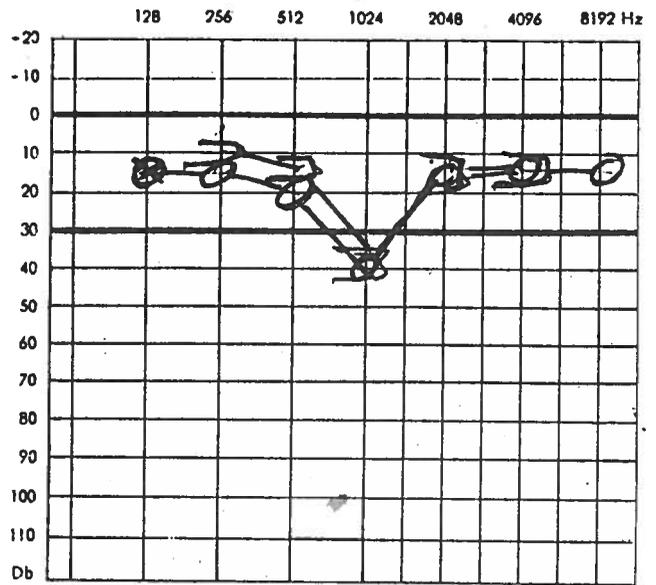


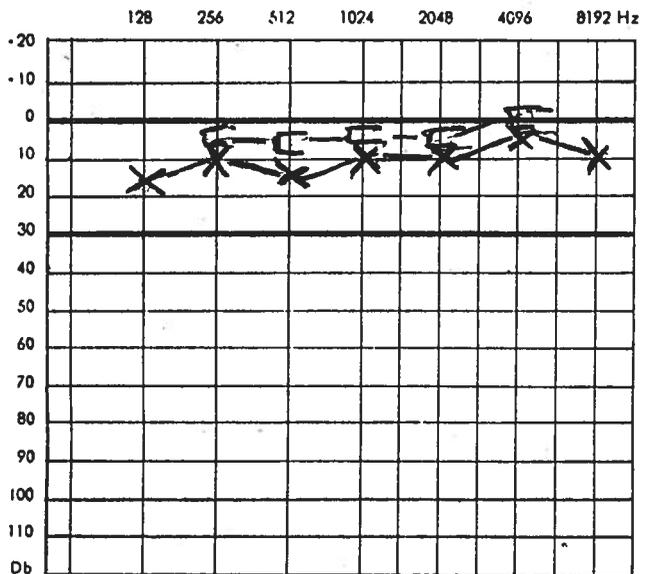
Fig. 5 – TC no plano axial (OD). Anomalia associada dos ossículos (dismorfia incudo-maleolar com fusão – ponto) e da columela que é hipoplásica (seta).

via em grau variável os três esboços embriológicos da vesícula ótica que, quase em simultâneo, se constituem com rapidez cerca da 5.<sup>a</sup> a 6.<sup>a</sup> semanas de gestação<sup>3</sup>; não existe também linearidade entre o desenvolvimento capsular e do neuroepitélio, que é bastante mais tardio a atingir o seu estágio definitivo<sup>4-6</sup>.

A variabilidade do tipo e grau de hipocusia nos 11 casos apenas com 1 ou 1/2 espiras columelares (sendo normal o diâmetro e contornos da espira basal) parece-nos atribuível à coexistência ou não da malformação do aqueduto do vestibulo<sup>7</sup> e/ou de anomalia tímpano-ossicular<sup>8</sup>. Foi sobretudo nestas malformações quando associadas a atresia, dilatação (que corresponde ao estágio mais precoce de desenvolvimento) ou hipoplasia (por insuficiência de ma-



Ouvido Direito



Ouvido Esquerdo

Fig. 6 – Hipocusia sensorineural unilateral (OD) apenas nas frequências próximas dos 1024 MHz. Audiometria tonal simples. Doente com 37 anos de idade.

turação) do aqueduto vestibular, que havia mais intensa hipocusia sensorineural. Pelo contrário, os 4 doentes com aqueduto do vestibulo normal tinham ainda reserva colear que justificaria a sua amplificação.

Quanto à hipocusia de transmissão – associada à sensorineural em 41% dos 17 doentes – a sua causa parece dever-se principalmente à simultânea anomalia do ouvido médio que ocorreu em 29%. Em 2 casos, porém, com expressão normal tímpano-ossicular na TC, o Rinne audiométrico poderia ser atribuível a eventual malformação estapedofenestral, visto a platina ter origem embriológica

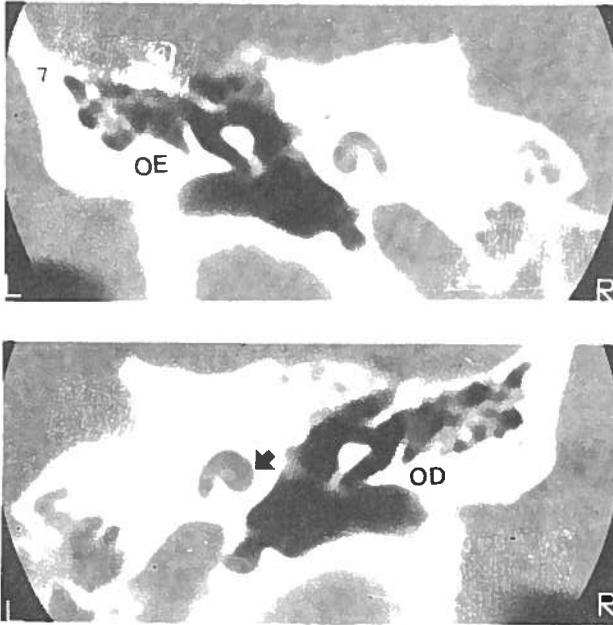


Fig. 7 – Mesmo caso da Fig. 6. TC no plano coronal interceptando as columelas. OD – a seta indica a anomalia constituída por dilatação apenas da 2.<sup>a</sup> espira columelar, sendo normais o modíolo e a lâmina espiral óssea. Em OE a cóclea tem morfologia normal.

que é também relacionável com o desenvolvimento da cápsula labiríntica<sup>9</sup>; a hipótese de *gusher* perilinfático<sup>10</sup> será menos plausível se atendermos à normalidade do aqueduto coclear (em todas as nossas malformações da columela com 1 ou 1½ espiras).

Se a maioria das hipocusias genéticas são recessivas, o diagnóstico por TC de algumas formas eponímicas – como sejam as aplasias de Michel e Mondini – pode sugerir o seu carácter autossómico dominante<sup>2</sup>. Também a coexistência de malformação dos ouvidos interno e médio, com distintas origens embriológicas, pode indicar alteração genética<sup>5,11</sup>.

O precoce desenvolvimento do labirinto ótico, entre a 6.<sup>a</sup> e a 9.<sup>a</sup> semanas de gestação, faz-nos prever que as anomalias do OI ocorram sobretudo no 1.<sup>o</sup> trimestre da gravidez devido à ausência ou insuficiência da sua diferenciação<sup>12</sup>. Como a datação do desenvolvimento das espiras cocleares e dos CSC está bem determinada<sup>13</sup> é possível por TC referenciar temporalmente a anomalia do OI. Deste modo a aplasia de Michel terá expressão bastante precoce por não existir evolução da vesícula ótica quando o embrião tem cerca de 10 mm. A anomalia de Mondini (tendo espira basal normal) e também a aplasia dos CSC são malformações de idênticas fases do desenvolvimento (imediatas à 6.<sup>a</sup> semana de gestação): respectivamente por paragem da formação do ducto coclear e da bolsa utricular<sup>14</sup>. Assim, este tipo de aplasia pôde coexistir como em 1 dos casos de Mondini.

A malformação columelar com 1 ou 1½ espiras, a atresia da espira apical (em 2 doentes com reserva conservada para as altas frequências) e a dilatação ampolar da 2.<sup>a</sup> espira consideram-se relativamente tardias. No caso de ectasia da 2.<sup>a</sup> espira da columela (sendo normal o modíolo e

a lâmina espiral) a hipocusia era apenas das frequências próximas dos 1024 MHz.

Admitimos então que quanto mais serôdia for a anomalia ductal menos atingida possa estar a reserva coclear: se não existir malformação conjunta do aqueduto do vestíbulo. A ulterior diferenciação do neuroepitélio cuja maturação celular se processa da base para o *apex* do canal coclear entre a 12.<sup>a</sup> – 15.<sup>a</sup> semanas<sup>6,9,15</sup>, pode fundamentar estas audiometrias.

A unilateralidade (41% dos casos) não implicava a existência de baixo grau malformativo, porque 3 deles eram aplasias do tipo Michel e Mondini (1 destes últimos também com aplasia timpânica).

Em resumo: nos 17 doentes estudados por TC com anomalia da cóclea, a malformação mais frequente (65%) foi a hipoplasia bilateral com 1 ou 1½ espiras columelares, sendo normal a espira basal e respectivo aqueduto. Em 82% a anomalia coclear era complexa, atingindo também o labirinto posterior. Os casos apenas originários da alteração do desenvolvimento ductal foram relativamente mais raros (12%), havendo uma relação entre ambos de 7:1. A grande maioria destas anomalias era tardia no seu desenvolvimento embriológico, quase sempre com reserva coclear conservada, sobretudo se o aqueduto do vestíbulo tinha morfologia normal. Em 29% dos casos havia associação a anomalia do 1.<sup>o</sup> e 2.<sup>o</sup> arcos neurais, sem relação aparente de grau entre a malformação do ouvido interno e médio.

## BIBLIOGRAFIA

- PAPARELLA M.M.: Hipocusia sensorineural genética en niños. In: Paparella M.M., Shumrick D.A. eds. Otorrinolaringología – Oído. Ed Med Panam, 1987; 2: 1701.
- VIGNAUD J., JARDIN C., ROSEN L.: The Ear. Diagnostic Imaging. Masson Publ., USA, p. 106.
- ANSON B.J., DONALDSON J.A.: Surgical Anatomy of the Temporal Bone. W.B. Saunders Cie, 1981: 43.
- DONALDSON J.A., MILLER J.M.: Anatomy of the ear. In: Paparella M.M., Shumrick D.A. eds. Otolaryngology – The Ear. W.B. Saunders Cie, 1980; 2: 26.
- VALVASSORI G.E., BUCKINGHAM R.A., CARTER B.L. et al.: Congenital abnormalities of the temporal bone. In: Head and neck imaging. Thieme Med Publ, 1988; 4.
- WONG M.L.: Embryology and developmental anatomy of the ear. In: Bluestone C.D., Stool S.E. eds. Pediatric Otolaryngology. W.B. Saunders Cie, 1983; 1: 104.
- VALVASSORI G.E., CLEMIS J.D.: The large aqueduct syndrome. Laryngoscope, 1978; 88: 723-8.
- EVANGELISTA P., MAURÍCIO J.C., GOULÃO A.: Estudo por tomografia computadorizada (TC/target program) de 44 malformações congénitas do ouvido externo e médio. Rev Port ORL, 1988; 26: 35-44.
- ANSON B.J., DONALDSON J.A.: Surgical Anatomy of the Temporal Bone. W.B. Saunders Cie, 1981.
- URMAN S.M., TALBOT J.M.: Otic capsule dysplasia: clinical and CT findings. Radiographics, 1990; 10: 823-38.
- PHELPS P.D., LLOYD G.A.S.: Diagnostic Imaging of the Ear. Springer – Verlag, 1990; p. 39.
- CURTIN H.D.: Congenital malformations of the ear. Otolaryngol Clin N Am, 1988; 21: 317-35.
- PETASNICK J.T.: Congenital malformations of the ear. Otolaryngol Clin N Am, 1973; 6: 413-28.
- SWARTZ J.D.: Imaging of the Temporal Bone. Thieme Med Publ, 1988; 146.
- BALLENGER J.J.: Enfermedades de la Nariz, Garganta, Oído y Cuello. Salvat. Ed., 1980; p. 980.