

Programa de Pós Graduação em Cirurgia UFRGS

Apresentação do Projeto de Pesquisa

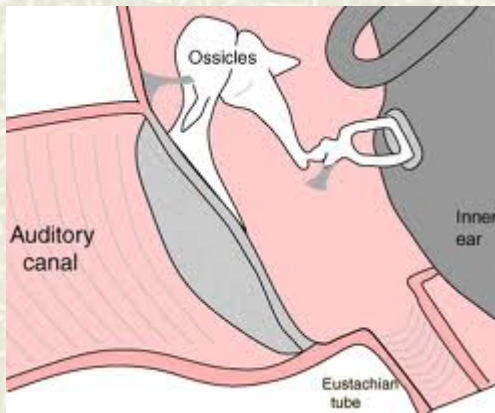
ALTERAÇÕES OTOLÓGICAS EM PACIENTES COM SÍNDROME DE WILLIAMS

Aluno: Marcelo Wierzynski de Oliveira

Orientador: Prof. Dr. Luiz Lavinsky

Introdução

Teoria do *Continuum* na geração das retrações timpânicas.



Introdução

- O papel da **elastina** nas retrações timpânicas e na gênese do colesteatoma foi estudado por vários autores sempre em conjunto com os demais componentes que compõem a membrana timpânica como colágeno, fibroblastos, macrófagos e mediadores inflamatórios (1,2,5,6,10)
 - Também foram descritas as diferentes composições da MT em espécies animais, mostrando as variadas composições da mesma com quantidades diferentes de **elastina** nas espécies, não encontrando correlação com a propensão a colesteatomas (3).
-

Introdução

- A alteração da composição, espessura e celularidade da MT de humanos em função da idade foi demonstrada por Ruah et al ⁽⁷⁾, não correlacionando tais achados em conjunto com as retrações da MT
 - Yan et al correlacionaram os componentes da camada média mais fortemente com a fisiologia da audição do que com as retrações, enquanto Ruah et al atribuíram à persistência de mesênquima, reação inflamatória e mudanças no **colágeno e elastina** a possível origem da patologia de retração da MT ^(6,13)
-

Introdução

- # O real papel isolado da **elastina** nas retrações timpânicas não está bem estabelecido e para isso busca-se um modelo para estudo que consiga delimitar o papel da elastina, **implicando-a ou não** à patologia de retração da MT
-

Introdução

- Nesse intuito os pacientes portadores de **Síndrome de Williams**, uma patologia onde há deleção de um segmento no cromossomo 7 que engloba o gene da elastina, foram escolhidos para avaliação otorrinolaringológica.
-

Introdução



- # **Síndrome de Williams** (WS) é caracterizada por doença cardiovascular, fâcies característico, anormalidades do tecido conjuntivo, deficiência intelectual (geralmente leve), um perfil cognitivo específico, características de personalidade única, anomalias de crescimento e anormalidades endócrinas (hipercalcemia, hipercalciúria, hipotireoidismo e puberdade precoce). Dificuldade de alimentação que muitas vezes leva a déficit de crescimento na infância. Hipotonia e articulações hiperextensíveis pode resultar na conquista atraso do desenvolvimento motor.



Caso clínico

- Critérios clínicos de diagnóstico estão disponíveis para a síndrome de Williams, no entanto, o principal para o diagnóstico é a detecção da deleção do gene contíguo da região síndrome de Williams-Beuren crítica (WBSCR) que abrange o gene da elastina, ELN.
 - Chronic otitis media is seen in 50% of affected individuals. Increased sensitivity to sound is common (90%) and individuals with WS report discomfort at 20 decibels (db) lower than controls [Gothelf et al 2006]. Many report specific phobias for certain sounds [Levitin et al 2005].
-

Objetivos

Objetivo geral

- Comparar os resultados encontrados no exame otológico de pacientes com Síndrome de Williams (grupo estudado) e em participantes sem a Síndrome (grupo controle) estabelecendo uma correlação entre anormalidades na elastina e retrações da membrana timpânica.

Objetivos

Objetivo Específico

- Descrever os resultados encontrados através de análise digitalizada de otoscopias dos pacientes com Síndrome de Williams e compará-los aos pacientes do grupo controle buscando uma contribuição à gênese das retrações da membrana timpânica e da otite média crônica

Materiais e Métodos

- Estudo observacional (comparativo), transversal, controlado, a ser realizado no serviço de Otorrinolaringologia do HCPA.
 - Casuística: os participantes do estudo serão separados em dois grupos: grupo estudado e grupo controle, totalizando 84 pessoas. Os dois grupos serão pareados por idade e gênero.
 - Cálculo do tamanho da amostra: para que seja possível conseguir detectar uma diferença entre os grupos, cuja diferença absoluta nas proporções maior ou igual a 20%, considerando-se um nível de significância de 0,05 e poder de 80% (oitenta por cento), serão necessários 21 participantes no grupo estudado e 63 no grupo controle, totalizando 84 pessoas.
-

Materiais e Métodos

Critérios de Inclusão:

- Grupo estudado - serão incluídos no estudo vinte e três (23) pessoas, de todas as faixas etárias de ambos os sexos, que apresentem diagnóstico clínico de Síndrome de Williams.
- Grupo controle - serão incluídas 63 (sessenta e três) pessoas, pareadas por sexo e idade ao grupo controle que não tenham diagnóstico de síndrome de Williams

Materiais e Métodos

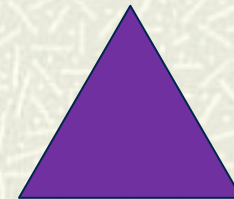
Critérios de Exclusão:

- ✦ Em ambos os grupos não serão incluídas pessoas com histórico de doença otológica e nasossinusal crônica. No grupo controle serão excluídas pacientes relacionados familiarmente com os pacientes do grupo controle e pacientes com histórico de doença otológica ou nasossinusal crônica. Também serão excluídos do grupo controle pacientes com alterações mentais que dificultem a anamnese e exame físico e familiarmente relacionados com os pacientes do grupo controle.

Materiais e Métodos

Coleta de dados: todos os pacientes passarão pela mesma seqüência de coleta de dados, conforme segue:

- Consulta com médico otorrinolaringologista no ambulatório de Otorrinolaringologia do HCPA
- Assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido (ANEXO 1);
- Registro digitalizado de sua otoscopia com ótica de alta resolução e gravação em DVD para posterior avaliação de suas alterações através da classificação de Sadé e Tos^(8,9) das retrações da membrana timpânica por **dois observadores, otologistas experientes cegos entre si.**



Materiais e Métodos

Classificação de Sadé e Tos para as retrações timpânicas

Attic retractions are graded on a 4 point scale by Tos and Poulsen (1980).

- # Type 1 Retraction towards neck of malleus but airspace visible
- # Type 2 Retraction onto neck of malleus - no airspace visible behind membrane
- # Type 3 Retraction extends beyond osseous malleus full extent seen
- # Type 4 Erosion of outer attic wall

Retractions of the pars tensa are classified by Sade as follows(1979):

- # Stage 1 Mild retraction
 - # Stage 2 Retraction onto incudostapedial joint
 - # Stage 3 Retraction onto promontary
 - # Stage 4 Adhesion of pars tensa to medial wall
 - # In stage 3 the tympanic membrane can be lifted off the middle ear medial wall whereas in stage 4 it is not possible.
-

Materiais e Métodos

A avaliação dos registros digitais das otoscopias será feita em dias diferentes por dois otologistas experientes usando-se a classificação referida acima, descrevendo-se as retrações da membrana timpânica. Os avaliadores não saberão se a imagem avaliada é de paciente portador ou não da síndrome e não discutirá sua opinião com o outro avaliador.

Materiais e Métodos

- - A análise estatística será feita através do teste de qui-quadrado ou Exato de Fisher (caso necessário) e um teste t para amostras independentes, caso as variáveis apresentem distribuição normal ou o teste de Mann-Whitney, caso as variáveis apresentem distribuição assimétrica. O nível de significância a ser considerado será de 0,05.