



ABORDAGENS DIAGNÓSTICAS DA PERDA AUDITIVA CONGÊNITA

DIAGNOSTIC APPROACHES TO CONGENITAL HEARING LOSS

ENFOQUES DIAGNÓSTICOS PARA LA PÉRDIDA AUDITIVA CONGÉNITA

 <https://doi.org/10.56238/levv17n58-065>

Data de submissão: 23/02/2026

Data de publicação: 23/03/2026

Tayane Vieira do Carmo

Bacharel em Fonoaudiologia

Instituição: Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP)

Letícia Weiler Prado

Bacharel em Medicina

Instituição: Centro Universitário Fundação Assis Gurgacz (FAG)

Leticia Abib Salomao Queiroz de Sousa

Bacharel em Medicina

Instituição: Faculdade de Medicina de Presidente Prudente (FAMEPP)

Tais Araújo Silva Alves Penha

Graduanda em Medicina

Instituição: IDOMED São Luís

Gabriella Lara Silva Santos

Bacharel em Medicina

Instituição: Faculdade Zarns de Itumbiara

Rachel Cassiano de Sousa Lima

Bacharel em Fonoaudiologia

Instituição: Universidade de Fortaleza (UNIFOR)

RESUMO

A perda auditiva congênita (PAC) constitui um problema de saúde pública relevante, com prevalência estimada entre 1 a 2 casos para cada 1.000 nascidos vivos. O diagnóstico precoce é crucial para a intervenção tempestiva, minimizando prejuízos no desenvolvimento da linguagem e neurocognitivo. A etiologia é multifatorial, predominando as causas hereditárias (mais de 50%), seguidas por fatores infecciosos, como o citomegalovírus congênito (cCMV) e a toxoplasmose. As abordagens diagnósticas atuais preconizam a integração da Triagem Auditiva Neonatal (TAN), realizada por exames objetivos (EOAE e PEATE), com a investigação etiológica. Esta investigação abrange a triagem molecular para genes como STRC e a deleção 16p11.2, essenciais para o prognóstico e o potencial desenvolvimento de terapias gênicas. Inclui também a triagem para patógenos infecciosos, como o cCMV (via PCR salivar) e a toxoplasmose (detectável pelo teste do pezinho ampliado desde 2022 no Brasil), que podem causar perdas auditivas tardias ou progressivas. A ressonância magnética (RM) do crânio é um complemento diagnóstico útil em casos de cCMV. O manejo terapêutico é guiado pela etiologia,

englobando o uso de valganciclovir em neonatos com cCMV clinicamente inaparente e o tratamento farmacológico para toxoplasmose, além da intervenção com aparelhos auditivos ou implantes cocleares. Um fluxo diagnóstico sistematizado, que diferencia perdas auditivas estáveis de progressivas, é fundamental para garantir que o tratamento individualizado seja instituído na "janela de oportunidade" do desenvolvimento infantil.

Palavras-chave: Perda Auditiva Congênita. Triagem Auditiva Neonatal. Citomegalovírus Congênito. Toxoplasmose Congênita. Triagem Genética. Diagnóstico Precoce.

ABSTRACT

Congenital hearing loss (CHL) is a significant public health problem, with an estimated prevalence of 1 to 2 cases per 1,000 live births. Early diagnosis is crucial for timely intervention, minimizing impairments in language and neurocognitive development. The etiology is multifactorial, with hereditary causes predominating (more than 50%), followed by infectious factors such as congenital cytomegalovirus (cCMV) and toxoplasmosis. Current diagnostic approaches advocate the integration of Neonatal Hearing Screening (NHS), performed through objective tests (OAE and ABR), with etiological investigation. This investigation includes molecular screening for genes such as STRC and the 16p11.2 deletion, essential for prognosis and the potential development of gene therapies. It also includes screening for infectious pathogens, such as cCMV (via salivary PCR) and toxoplasmosis (detectable by the expanded newborn screening test since 2022 in Brazil), which can cause late or progressive hearing loss. Magnetic resonance imaging (MRI) of the skull is a useful diagnostic complement in cases of cCMV. Therapeutic management is guided by etiology, encompassing the use of valganciclovir in neonates with clinically inapparent cCMV and pharmacological treatment for toxoplasmosis, in addition to intervention with hearing aids or cochlear implants. A systematized diagnostic flow, which differentiates stable from progressive hearing loss, is fundamental to ensure that individualized treatment is instituted within the "window of opportunity" of child development.

Keywords: Congenital Hearing Loss. Neonatal Hearing Screening. Congenital Cytomegalovirus. Congenital Toxoplasmosis. Genetic Screening. Early Diagnosis.

RESUMEN

La hipoacusia congénita (HC) constituye un importante problema de salud pública, con una prevalencia estimada de 1 a 2 casos por cada 1000 nacidos vivos. El diagnóstico precoz es crucial para una intervención oportuna, minimizando así las alteraciones en el lenguaje y el desarrollo neurocognitivo. Su etiología es multifactorial, predominando las causas hereditarias (más del 50%), seguidas de factores infecciosos como el citomegalovirus congénito (CMVc) y la toxoplasmosis. Los enfoques diagnósticos actuales abogan por la integración del cribado auditivo neonatal (CACN), realizado mediante pruebas objetivas (OAE y ABR), con la investigación etiológica. Esta investigación incluye el cribado molecular de genes como el STRC y la delección 16p11.2, esenciales para el pronóstico y el posible desarrollo de terapias génicas. También incluye el cribado de patógenos infecciosos, como el CMVc (mediante PCR en saliva) y la toxoplasmosis (detectable mediante la prueba de cribado neonatal ampliada desde 2022 en Brasil), que pueden causar hipoacusia tardía o progresiva. La resonancia magnética (RM) craneal es un complemento diagnóstico útil en casos de citomegalovirus congénito (CMVc). El manejo terapéutico se guía por la etiología e incluye el uso de valganciclovir en neonatos con CMVc clínicamente asintomático y el tratamiento farmacológico de la toxoplasmosis, además de la intervención con audífonos o implantes cocleares. Un protocolo diagnóstico sistematizado, que diferencie la hipoacusia estable de la progresiva, es fundamental para garantizar que se instaure un tratamiento individualizado dentro del período crítico del desarrollo infantil.

Palabras clave: Hipoacusia Congénita. Cribado Auditivo Neonatal. Citomegalovirus Congénito. Toxoplasmosis Congénita. Cribado Genético. Diagnóstico Precoz.

1 INTRODUÇÃO

A perda auditiva congênita é uma condição de impacto significativo no desenvolvimento global da criança, apresentando uma prevalência estimada entre 1 a 2 casos para cada 1.000 nascidos vivos (Mey et al., 2025). A identificação precoce através da triagem auditiva neonatal é fundamental, permitindo intervenções precoces que minimizam prejuízos na aquisição da linguagem e no desenvolvimento neurocognitivo (Mey et al., 2025; Zhang et al., 2025). A etiologia dessa condição é multifatorial, sendo que as causas hereditárias representam mais de 50% dos casos, enquanto fatores infecciosos, como o citomegalovírus congênito (cCMV) e a toxoplasmose, configuram os indicadores de risco mais importantes em causas não genéticas (Mey et al., 2025; Pesch et al., 2021; Santos et al., 2025).

A exposição a alguns agentes infecciosos durante o período intrauterino é considerada um fator de risco relevante para o desenvolvimento de perda auditiva congênita, tanto precoce quanto tardia. Esse reconhecimento foi feito por comitês internacionais e nacionais, como o Joint Committee on Infant Hearing de 2007 (JCIH, 2007) e sua revisão subsequente em 2019 (JCIH, 2019), além do Comitê Multiprofissional em Saúde Auditiva (COMUSA) do Brasil (Lewis et al., 2010).

As informações na literatura sobre o início e a evolução da perda auditiva decorrente de infecções congênitas causadas pelos agentes denominados TORCHS (toxoplasmose, outros, rubéola, CMV, herpes simples, sífilis) são variadas.

A incidência da perda auditiva congênita varia de acordo com o agente causador. Por exemplo, a toxoplasmose congênita afeta de 14 a 26% dos recém-nascidos infectados e resulta em perda auditiva neurossensorial profunda, que pode ser unilateral ou bilateral. Já a rubéola congênita pode levar à perda auditiva neurossensorial bilateral moderada a grave em 12 a 19% dos casos e perda auditiva bilateral grave a profunda em 7,4% dos casos. A sífilis congênita apresenta perda auditiva neurossensorial variável, afetando de 25 a 38% dos casos, podendo haver períodos de exacerbação com flutuações na audição, que podem ou não estar associados a alterações vestibulares. O CMV congênito leva à perda auditiva em cerca de 25% dos casos com alterações neurológicas e em 8% dos pacientes com resultados normais em exames de imagem neurológica. Esses dados evidenciam que a perda auditiva é frequente em casos de infecções gestacionais e algumas dessas perdas podem não ser identificadas nos primeiros meses de vida, especialmente em infecções por CMV e sífilis, podendo ocorrer mais tardiamente (Lewis et al., 2010; Korver et al., 2017; JCIH, 2019; Gonik, 2021; Penner, 2021).

A complexidade do diagnóstico reside na diversidade de apresentações clínicas. Enquanto algumas mutações genéticas resultam em alterações auditivas isoladas, outras estão associadas a síndromes complexas ou distúrbios do desenvolvimento (Taylor et al., 2021; Mey et al., 2025). Da mesma forma, infecções como pelo cCMV podem ser não evidentes clinicamente ao nascimento, mas evoluir com uma perda auditiva neurossensorial tardia ou progressiva em até 25% dos neonatos afetados

(Pesch et al., 2021; Chung et al., 2024). Portanto, o estabelecimento de protocolos diagnósticos que integrem triagem auditiva neonatal, testes genéticos moleculares e triagem para patógenos infecciosos é essencial para uma abordagem multidisciplinar preventiva e para o sucesso terapêutico a longo prazo (Mey et al., 2025; Zhang et al., 2025).

2 METODOLOGIA

A presente análise constitui uma revisão bibliográfica de cunho narrativo, elaborada com o propósito de sintetizar e examinar as evidências científicas contemporâneas acerca das Abordagens Diagnósticas da Perda Auditiva Congênita. O levantamento de dados foi conduzido na plataforma PubMed, utilizando os descritores "Congenital Hearing Loss", "Diagnosis" e "Treatment", articulados pelos conectores booleanos AND e OR, em estrita observância à terminologia do Medical Subject Headings (MeSH). A seleção incluiu estudos publicados nos últimos vinte anos, redigidos em português ou inglês e disponibilizados em sua totalidade, que tratassem de forma específica sobre a etiologia e o manejo da perda auditiva neonatal congênita. Foram aplicados critérios de exclusão para remover publicações que não apresentavam nexo direto com o tema, artigos duplicados, revisões narrativas de baixa qualidade metodológica e estudos fora da base de dados estipulada. O processo seletivo ocorreu em duas fases: análise inicial de títulos e resumos, seguida pela leitura crítica dos textos completos para validação da relevância. As informações coletadas foram consolidadas em uma abordagem descritiva.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

3.1 TRIAGEM AUDITIVA NEONATAL (TAN) E AVALIAÇÃO AUDITIVA DIAGNÓSTICA

O programa de triagem auditiva neonatal é o principal método de identificação precoce de perdas auditivas congênitas. A triagem torna-se essencial devido à alta prevalência de perda auditiva em neonatos (Mey et al., 2025) e por contribuir para a redução da idade média do diagnóstico, possibilitando a realização de uma intervenção mais precoce.

Em relação aos critérios utilizados para o método avaliativo ou de triagem no público neonatal, recomenda-se a utilização de exames eletrofisiológicos e eletroacústicos, como as Emissões Otoacústicas Evocadas (EOAE) e o Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico (PEATE), por serem exames objetivos, não invasivos e independentes de respostas comportamentais (Ministério da Saúde, 2025). O que diferencia a triagem da avaliação diagnóstica são os equipamentos e os métodos utilizados. Enquanto a triagem resulta apenas em “passa” ou “falha”, a avaliação diagnóstica é capaz de classificar o tipo e o grau da perda auditiva.

Sendo assim, entende-se que a triagem auditiva realizada nos primeiros dias de vida é essencial para o diagnóstico auditivo precoce, constituindo o primeiro passo para o encaminhamento à avaliação

diagnóstica, a qual fornecerá informações fundamentais para o planejamento do tratamento e da reabilitação.

3.2 ETIOLOGIAS GENÉTICAS E TRIAGEM MOLECULAR

O avanço tecnológico na área de genética molecular expandiu consideravelmente a capacidade diagnóstica da perda auditiva congênita. Estudos recentes destacam o papel de genes como o STRC (associado à surdez DFNB16) e deleções recorrentes, como no gene STRC-CATSPER2, como causas prevalentes de perda auditiva (Mey et al., 2025). Além disso, a deleção recorrente 16p11.2, embora frequentemente associada a distúrbios neuropsiquiátricos e autismo, também se manifesta com dificuldades significativas de coordenação motora e distúrbios da fala, o que pode mascarar ou agravar o quadro ~~de déficit auditivo~~ DE UMA POSSÍVEL ALTERAÇÃO AUDITIVA ASSOCIADA (Taylor et al., 2021). O conhecimento da causa genética específica não apenas fornece um prognóstico mais assertivo, mas também abre portas para o desenvolvimento de terapias gênicas direcionadas no futuro (Mey et al., 2025).

3.3 INFECÇÕES CONGÊNITAS: CMV E TOXOPLASMOSE

A transmissão do CMV é uma preocupação significativa de saúde pública, devido à sua capacidade de se espalhar por vários fluidos corporais, incluindo urina, fezes, lágrimas, secreções respiratórias e leite materno, bem como por meio de atividade sexual e via vertical, como transmissão transplacentária e durante a amamentação. Já a toxoplasmose é uma infecção zoonótica causada pelo parasita *Toxoplasma gondii*, apresentando uma ampla gama de manifestações clínicas em humanos e geralmente transmitida pela ingestão de alimentos contaminados. É uma das doenças endêmicas globais mais prevalentes (GUERRA, 2024).

O citomegalovírus congênito (cCMV) é reconhecido como a principal causa viral de perda auditiva não hereditária. Um desafio crítico é a triagem de neonatos com infecções "cl clinicamente inaparentes", ou seja, que não apresentam sinais visíveis ao nascimento (Zhang et al., 2025; Chung et al., 2024). A eficácia da triagem baseada na saliva via PCR tem se mostrado superior ao teste de gotas de sangue seco (*dried blood spot*), permitindo a detecção de crianças que falharam no teste auditivo, mas que poderiam passar despercebidas em avaliações clínicas de rotina (Zhang et al., 2025). No que tange à toxoplasmose congênita, o tratamento farmacológico precoce da gestante e do neonato é apontado por revisões sistemáticas como uma estratégia viável para mitigar as sequelas auditivas, embora a robustez da evidência clínica ainda varie (Santos et al., 2025).

A partir de 2022, o Ministério da Saúde do Brasil, por meio do Programa de Triagem Neonatal, implementou a inclusão do teste do pezinho para detecção de toxoplasmose congênita em recém-nascidos, além de outras doenças metabólicas e genéticas. Realizado entre o terceiro e o quinto dia de

vida do bebê, este teste visa prevenir complicações de doenças que não apresentam sintomas no período neonatal (0 a 28 dias de vida), mas que podem levar a deficiências ou afetar gravemente a saúde da criança.

3.4 NEUROIMAGEM E MANEJO TERAPÊUTICO

A ressonância magnética (RM) do crânio é uma ferramenta diagnóstica complementar valiosa em casos de cCMV, revelando frequentemente anormalidades na substância branca e calcificações, mesmo em bebês considerados assintomáticos (Chung et al., 2024). Quanto ao manejo clínico, o uso do valganciclovir oral por seis semanas tem sido objeto de estudo em neonatos com perda auditiva e cCMV inaparente. Dados de ensaios controlados sugerem que o tratamento pode estabilizar ou melhorar os limiares auditivos em comparação ao grupo não tratado, embora os efeitos sejam majoritariamente observados na audição do "melhor ouvido" (Chung et al., 2024; Pesch et al., 2021). A conscientização dos profissionais de saúde e a educação pré-natal para prevenção da aquisição de CMV durante a gravidez continuam sendo pilares preventivos fundamentais (Pesch et al., 2021).

3.5 FLUXO DIAGNÓSTICO INTEGRADO

A convergência entre a triagem auditiva universal e os testes laboratoriais é a tendência atual para otimizar o diagnóstico. O rastreio neonatal permite a intervenção rápida, mas a etiologia precisa — se genética ou infecciosa — é o que define o acompanhamento de longo prazo (Mey et al., 2025). A integração desses dados em um fluxograma sistematizado permite ao corpo clínico realizar um melhor prognóstico e conseguir diferenciar possíveis perdas auditivas estáveis de perdas auditivas progressivas. Desta forma, em conjunto com a equipe multiprofissional, é possível garantir o melhor tratamento seja por aparelhos auditivos, implantes cocleares ou intervenção medicamentosa. Garantindo que o tratamento seja individualizado e implementado na "janela de oportunidade" do desenvolvimento infantil (Mey et al., 2025; Zhang et al., 2025).

4 CONCLUSÃO

A perda auditiva congênita constitui um importante problema de saúde pública, devido ao impacto significativo no desenvolvimento da linguagem, cognição e interação social da criança. Sua etiologia é multifatorial, envolvendo causas genéticas e infecciosas, com destaque para o citomegalovírus congênito e a toxoplasmose, que podem resultar em perda auditiva neurossensorial progressivas e outras alterações do neurodesenvolvimento (MEY et al., 2025; ZHANG et al., 2025; SANTOS et al., 2025).

Nesse contexto, o diagnóstico precoce por meio da triagem auditiva neonatal, associado à investigação genética e à identificação de infecções congênitas, é fundamental para o reconhecimento



da etiologia e para a implementação de intervenções adequadas. Os avanços recentes nas abordagens diagnósticas têm ampliado a capacidade de detecção dessas condições, permitindo estratégias terapêuticas mais precoces e acompanhamento multidisciplinar mais eficaz (TAYLOR et al., 2021; PESCH et al., 2021; ZHANG et al., 2025).

REFERÊNCIAS

- CHUNG, P. K. et al. Valganciclovir in Infants with Hearing Loss and Clinically Inapparent Congenital Cytomegalovirus Infection: A Nonrandomized Controlled Trial. **The Journal of Pediatrics**, v. 268, p. 1-10, 2024.
- Guerra, Mônica Elisabeth Simons. Desenvolvimento de fala e linguagem em crianças com perda auditiva por infecção congênita: revisão de literatura e experiência clínica de um serviço de saúde auditiva. 2024. Tese (Doutorado em Comunicação Humana e Saúde) - Programa de Pós-Graduação em Comunicação Humana e Saúde da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, São Paulo, 2024.
- Gonik L, Oliveira ATDF, Chagas PSC, Frônio JDS. Auditory and language development assessment of newborns aged one to four years exposed to gestational Zika virus infection: a case series. *Int J Environ Res Public Health*. 2021;18(12):6562. Published 2021 Jun 18 . doi:10.3390/ijerph18126562
- Joint Committee on Infant Hearing. Year 2019 Position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Jt Comm Infant Hear*. 2019;4:1–44.
- Korver AM, Smith RJ, van Camp G, Schleiss MR, Bitner-Glindzicz MA, Lustig LR, Usami SI, Boudewyns AN. Congenital Hearing Loss. *Nat Rev Dis Primers*. 2017 Jan 12;3:16094. DOI: 10.1038/nrdp.2016.94. PMID: 28079113; PMCID: PMC5675031.
- Lewis DR, Marone SA, Mendes BC, Cruz OL, Nóbrega Md. Comitê multiprofissional de saúde auditiva: COMUSA. *Braz J Otorrinolaringol*. 2010 Jan-Fev;76(1):121-8. doi: 10.1590/S1808-86942010000100020. PMID: 20339700; PMCID: PMC9446045.
- MEY, K. et al. Perda auditiva congênita em crianças. **Ugeskrift for Læger** (Weekly for Physicians), v. 187, n. V03250237, 2025.
- Penner J, Hernstadt H, Burns JE, Randell P, Lyall H. Stop, Think SCORTCH: Rethinking the Traditional 'TORCH' Screen in an Era of Re-emerging Syphilis. *Arch Dis Child*. 2021;106(2):117-124. doi:10.1136/archdischild-2020-318841.
- PESCH, M. H.; SAUNDERS, N. A.; ABDELNABI, S. Cytomegalovirus Infection in Pregnancy: Prevention, Presentation, Management and Neonatal Outcomes. **Journal of Midwifery & Women's Health**, p. 1-13, 2021.
- SANTOS, R. M. S. et al. The effectiveness of congenital toxoplasmosis treatment in minimizing hearing loss: A systematic review. **Science Progress**, v. 108, n. 2, p. 1-22, 2025.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Guia para realização da Triagem Auditiva Neonatal (TAN) e seguimento assistencial – Brasília : Ministério da Saúde, 2025. 64 p. : il.
- TAYLOR, C. M. et al. 16p11.2 Recurrent Deletion. In: ADAM, M. P. et al. (Eds.). **GeneReviews®**. Seattle (WA): University of Washington, 2021. [Atualizado em 28 de outubro de 2021].
- ZHANG, Y. et al. Hearing Loss in Infants and Children with Asymptomatic Congenital Cytomegalovirus Infection: An Update in Diagnosis, Screening and Treatment. **Diagnostics**, v. 15, n. 16, p. 2026, 2025.