

INTERDISCIPLINARIDADE E AUDIOLOGIA



Paula Lopes
2019

ISBN: 978-989-20-9099-3

Ficha Técnica

Edição: Escola Superior de Saúde do Politécnico do Porto

Autor: Paula Maria da Costa Lopes

ISBN:978-989-20-9099-3

Copyright: Editora ESS P. PORTO 2019

EDIÇÃO NÃO COMERCIAL

ÍNDICE

CAPÍTULO I.....	5
PERDA AUDITIVA	5
1. DEFINIÇÃO DA PERDA AUDITIVA	6
Anatomia e fisiologia da audição	8
Mecanismo da audição	11
2. CLASSIFICAÇÃO DA PERDA AUDITIVA	12
Tipos e graus de perda auditiva	12
Tipos de perda auditiva.....	13
Graus de perda auditiva	15
SINOPSE	20
CAPÍTULO II.....	21
GENÉTICA, SURDEZ E AUTONOMIA REPRODUTIVA	21
1. GENÉTICA E SURDEZ	22
Hereditariedade.....	23
Genótipo e fenótipo	25
Genoma Humano.....	25
Surdez genética.....	27
2. AUTONOMIA REPRODUTIVA E SURDEZ	31
Testes genéticos preditivos da surdez.....	34
Questões éticas	35
SINOPSE	38
CAPÍTULO III	40
CULTURA SURDA.....	40
1. UMA ABORDAGEM CULTURAL DA SURDEZ	41
2. SURDEZ COMO DEFICIÊNCIA	44
SINOPSE	47
BIBLIOGRAFIA	48

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1: Prevalência da Perda Auditiva	7
Figura 2: Orgão de Corti.....	9
Figura 3: Diagrama Clássico da Etiologia da Surdez.....	28
Figura 4: Diagrama da Etiologia da Surdez.....	28

CAPÍTULO I

PERDA AUDITIVA

1. DEFINIÇÃO DA PERDA AUDITIVA

As perturbações da comunicação, em particular da comunicação oral / verbal, são a principal dificuldade sentida por quem tem perda auditiva ou hipoacusia. A audição é um processo fisiológico, que permite ao ser vivo receber e analisar as vibrações das moléculas do meio exterior, numa ampla gama de frequências e intensidades (Gil-Loyzaga, 2005). No caso específico do ser humano, existe a capacidade de emitir e compreender o conjunto de sons complexos que se denomina como linguagem (na sua componente oral) e que é um marco cultural diferencial em que se baseia grande parte da evolução do Homem (Gil-Loyzaga, 2005). Assim, o sentido da audição é talvez o mais importante que o Homem possui pois possibilita-lhe detetar e conhecer o mundo que o rodeia. Todos os pensamentos inclusive os mais profundos, sejam filosóficos ou matemáticos, são interpretados na nossa mente através da linguagem, cujo órgão recetor – o ouvido - se encontra no osso temporal em ambos os lados do crânio. É daqui que se transmitem os sinais acústicos, por meio de estímulos elétricos, aos lóbulos temporais cerebrais que integram a perceção da audição (Casamitjana Claramunt, 2005).

O impacto da perda auditiva ou hipoacusia não se limita às alterações e às perturbações ao nível da comunicação, em particular da comunicação oral (WHO - World Health Organization, 2013). Quando não detetada precocemente, a perda auditiva – na sua dimensão mais funcional – pode implicar atrasos na aquisição e desenvolvimento da linguagem, levando a efeitos negativos no percurso académico das crianças e comprometendo a aquisição de competências a este nível. O impacto social e emocional da perda auditiva é uma outra dimensão a considerar; a exclusão e o acesso limitado aos serviços disponíveis a uma sociedade ouvinte, levam a sentimentos de solidão, isolamento e frustração em particular ao nível da população idosa. Se um indivíduo com deficiência auditiva congénita não teve a oportunidade de aprender em criança Língua Gestual, pode sentir-se excluído das interações sociais. Uma outra dimensão - a económica - é particularmente visível em especial nos países em desenvolvimento: as crianças com hipoacusia ou deficiência auditiva raramente são contempladas com subsídios ou bolsas e a taxa de desemprego, entre adultos nas mesmas condições, é mais elevada que a taxa entre os ouvintes. Mesmo no caso dos adultos com surdez inseridos no mercado de trabalho, verifica-se que o seu exercício profissional é em níveis de qualificação mais baixos, comparativamente com os ouvintes. Assim, ao impacto económico ao nível

individual (pela maior necessidade de investimento ao nível pessoal e de reabilitação) acresce o impacto económico ao nível social, na comunidade e no país (WHO - World Health Organization, 2013).

O conhecimento da hipoacusia, da surdez e da deficiência auditiva, da sua etiologia, a possibilidade da sua identificação precoce, a intervenção e a prevenção, são essenciais para a compreensão e abordagem multifatorial desta patologia crónica - assim considerada pela Organização Mundial de Saúde (OMS) em fevereiro do corrente ano (WHO - World Health Organization, 2013). A prevalência da hipoacusia, estimada pela Organização Mundial de Saúde, é de 5,3% da população mundial ou seja: 360 milhões de pessoas no mundo padecem desta patologia, das quais 328 milhões (91%) são adultos (183 milhões do sexo masculino e 145 milhões do sexo feminino) e 32 milhões são crianças (9%). Destes valores, há ainda a considerar que 1/3 das pessoas com mais de 65 anos tem perda auditiva (WHO - World Health Organization, 2012).

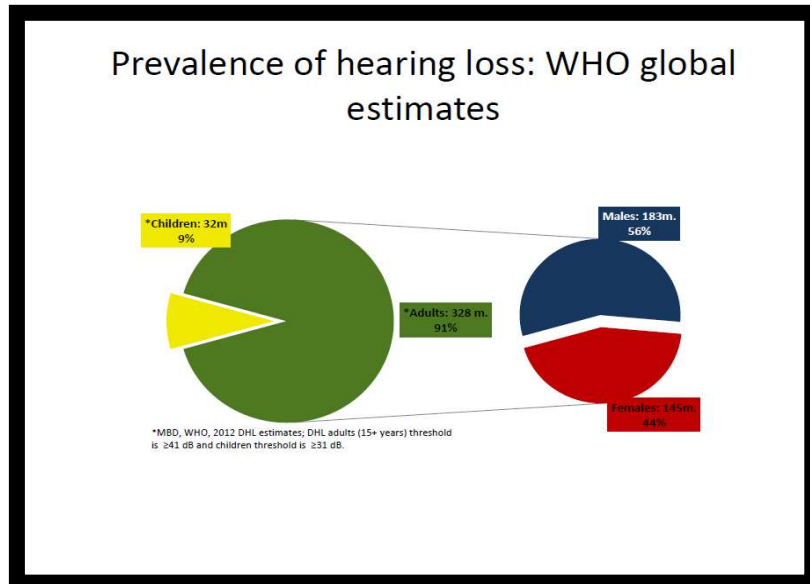


Figura 1: Prevalência da Perda Auditiva (WHO - World Health Organization, 2012)

Anatomia e fisiologia da audição

O ouvido humano considerando a sua estruturação clássica é dividido em quatro secções: o ouvido externo, o ouvido médio, o ouvido interno e as vias auditivas (Casamitjana Claramunt, 2005).

O ouvido externo divide-se em duas porções: o pavilhão auditivo e o canal auditivo externo (CAE).

O pavilhão auditivo tem duas funções – a proteção do ouvido e a condução e amplificação da onda sonora; a sua estrutura cartilaginosa permite conduzir as ondas sonoras ao longo do CAE, que é uma estrutura que está protegida pela sua orientação e pela presença do *tragus* e *antitragus*. A forma do pavilhão auditivo possibilita a amplificação de certas frequências (5000 e 6000 Hz) com incrementos inferiores a 10 dB. A existência de um ouvido de cada lado da cabeça possibilita a receção sonora com diferente intensidade, de modo a ajudar o cérebro a encontrar a origem da fonte sonora; assim, a audição binaural melhora a sensação percetiva e a inteligibilidade por parte do cérebro (Casamitjana Claramunt, 2005). O CAE faz a transmissão das ondas sonoras até ao tímpano e reforça - pelo efeito de ressonância - as frequências de 2000 e 4000 Hz com incrementos até aos 20 dB. Para além disto, o CAE protege o tímpano e o ouvido médio graças à sua forma sinusoidal, à presença de folículos pilosos e à secreção de cerúmen.

O ouvido médio é um órgão de transmissão da onda sonora e de proteção do ouvido interno, que se divide em 3 porções: a caixa do tímpano, (que compreende as paredes e a estrutura da cavidade timpânica), o tímpano, a cadeia ossicular (martelo, bigorna e estribo) e as estruturas nervosas do ouvido médio, o sistema de células mastóideas e a trompa de Eustáquio. O ouvido médio tem como função a amplificação da pressão e da vibração que chega - através do CAE - à janela oval, em particular das frequências graves (até aos 1500 Hz) e a proteção do ouvido interno, através do reflexo estapédico (que se forma pela conexão entre os núcleos cocleares e ventrais e os núcleos do nervo facial - este reflexo é desencadeado face a estímulos auditivos superiores a 75 dB). A trompa de Eustáquio equilibra as pressões entre o ouvido médio e o exterior, possibilitando a fluidez do muco até à rinofaringe (Casamitjana Claramunt, 2005).

O ouvido interno é uma estrutura complexa, envolvida na audição e no equilíbrio (Bess & Humes, 1998, p. 71), que é constituída pela cóclea (labirinto anterior), vestíbulo e canais semicirculares (labirinto posterior). O labirinto anterior é a área do ouvido interno com maior intervenção ao nível da audição, graças ao órgão recetor dos estímulos mecânicos percebidos e ampliados pelo ouvido médio – a cóclea (Gil-Loyzaga, 2005). Estruturalmente a cóclea é constituída pelo gânglio espiral, rampa vestibular, ducto coclear, estria vasculae, cápsula ótica, rampa timpânica, membrana basilar, órgão de Corti, lâmina espiral, membrana reticular, membrana tectória e membrana de Reissner (Penha & Reis, 1993)

O órgão de Corti, órgão fundamental para a audição, assenta sobre a membrana basilar e é composto por células sensoriais ciliadas, dispostas ao longo do ducto coclear em quatro fileiras, sendo três células externas (CCE) e uma interna (CCI). Os cílios das células sensoriais encostam à membrana tectória e são fletidos pelos movimentos da onda sonora, recebidos pela membrana basilar. A membrana tectória é também um elemento constituinte do órgão de Corti¹, bem como as células de suporte (que incluem as células de Deiters, de Hensen e os pilares do túnel de Corti) (Penha, 1998).

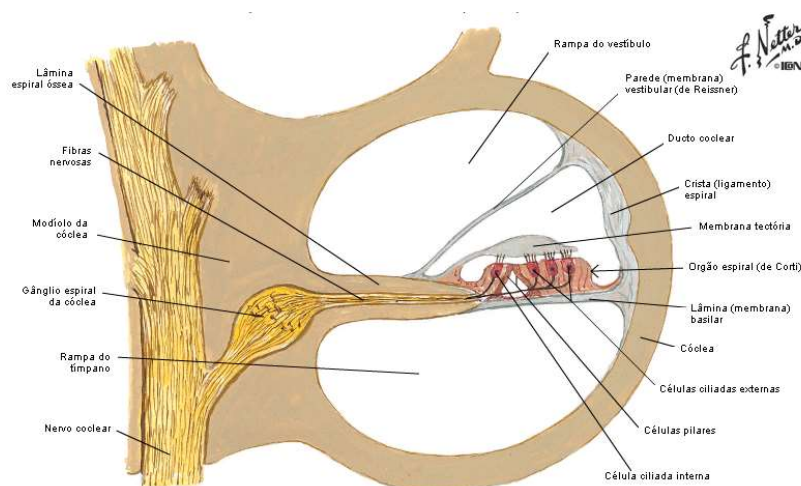


Figura 2: Órgão de Corti (Netter, 2011)

A mecânica coclear inicia-se com a entrada da onda sonora pela janela oval, que faz vibrar a endolinfa da rampa vestibular que se transmite até ao ápex da cóclea e ao helicotrema. Quando a onda sonora se movimenta através da rampa vestibular, e devido à pouca

¹ Não é consensual – alguns autores consideram-na um elemento estrutural da cóclea.

resistência da membrana de Reissner, transmite-se em unísono pela rampa coclear fazendo vibrar a membrana basilar². Cada frequência estimula uma zona específica da rampa coclear: as frequências mais agudas, a zona basal e as frequências mais graves, a zona mais apical. Esta situação deve-se ao facto da membrana basilar ser mais larga na zona basal da cóclea e mais estreita na zona mais apical, o que permite que as frequências com menor número de ciclos por segundo (graves) estimulem o ápice da cóclea e as com maior número de ciclos por segundo (agudas) a base. Este facto explica também que os traumatismos acústicos tenham especial repercussão nos sons agudos, uma vez que a sua zona de receção está mais próxima da fonte sonora. A distribuição tonotópica do som (em que a descodificação das frequências mais agudas até às mais graves se dá – respetivamente - desde a base da cóclea até ao seu ápice, conforme já referido) ao longo das duas voltas e meia da cóclea, é um primeiro filtro para a entrada do som e respetiva distribuição até às vias auditivas: 1. estimulação frequencial na zona de máxima vibração da membrana basilar; 2. contração das CCE; 3. transdução e despolarização das células ciliadas (Casamitjana Claramunt, 2005).

Ao longo deste percurso, a energia mecânica originada pela onda sonora dissipa-se de modo a não danificar os elementos sólidos cocleares; assim, a onda sonora passa através do helicotrema para terminar saindo pela janela redonda. A zona de máxima estimulação da rampa coclear e do órgão de Corti, é definida de forma mais precisa pela contração dos cílios das CCE que aproximam a membrana tectórica sobre as CCI, possibilitando a sua despolarização. O movimento dos cílios - inclinando-se até à estria vascular - provoca a abertura dos canais de potássio que, ao entrar na célula, provocam a sua despolarização, a ativação dos canais de cálcio e conseqüentemente a libertação de neurotransmissores no espaço sináptico (essencialmente mediado pelo glutamato). Esta libertação estimula a despolarização das dendrites do nervo coclear, transferindo o estímulo até à via auditiva (transdução).

As vias auditivas, são constituídas pela via auditiva ascendente (que compreende os núcleos da região inferior do tronco cerebral: núcleos cocleares e o complexo olivar superior; os núcleos da região mais alta do tronco cerebral: núcleos do lemnisco lateral e

² A membrana basilar está ligada à lâmina espiral e ao ligamento espiral; logo, a zona de máxima vibração é central; para além disso alarga à medida que se aproxima do ápex coclear, o que favorece a transmissão da onda sonora.

do colículo inferior; e o complexo talâmico cortical), pela via auditiva descendente e pelas vias e centros secundários (Gil-Loyzaga, 2005). Há ainda a considerar o córtex auditivo que - não sendo parte integrante do ouvido - é fundamental na relação entre audição e percepção auditiva.

Mecanismo da audição

A via tradicional para a condução da onda sonora é a aérea (Northen & Downs, 2002): as ondas sonoras entram pelo pavilhão auditivo e passam para o canal auditivo externo, causando a vibração da membrana timpânica; essas vibrações são transmitidas ao ouvido interno através dos três ossículos localizados no ouvido médio; quando a platina do estribo (terceiro ossículo do ouvido médio) vibra, cria movimentos ao nível dos líquidos do ouvido interno que provocam alterações nas células sensoriais; estas, por sua vez, estimulam os impulsos neurais que são conduzidos ao cérebro produzindo uma sensação reconhecida como audição. A outra via para a condução do som - a via óssea (Northen & Downs, 2002) - surge devido ao facto de o ouvido interno estar situado dentro do crânio: as vibrações conduzidas pela mandíbula (e pela garganta) fazem com que os líquidos do ouvido interno se movimentem, ou seja: as vibrações do crânio são conduzidas diretamente para o ouvido interno, desviando-se do ouvido externo e médio. Tal como acontece com a condução aérea, as vibrações (ósseas) estimulam as células sensoriais do ouvido interno, resultando no fenómeno neural também reconhecido como audição. Deste modo, os sons transmitidos pelas vibrações aéreas e ósseas são percebidos como sendo o mesmo som. No audiograma³, a comparação entre os sons conduzidos / ouvidos por via aérea e os sons conduzidos / ouvidos por via óssea, é um precioso auxiliar na determinação do tipo de perda auditiva e na localização da lesão, através do estabelecimento do *Rinne* e do *Weber* audiométricos.

³ Audiometria ou exame audiométrico.

2. CLASSIFICAÇÃO DA PERDA AUDITIVA

Tipos e graus de perda auditiva

A perda auditiva ou hipoacusia não tem apenas uma causa: decorre de um espectro amplo de causas possíveis que podem afetar diferentes áreas do sistema auditivo (Northen & Downs, 2002). Sendo um fenómeno cada vez mais comum, a hipoacusia consiste na redução da sensibilidade auditiva, causada por qualquer alteração no mecanismo da audição, que poderá ocasionar uma deficiência auditiva de grau ligeiro, moderado, severo ou profundo. Não existe, no entanto, uma definição adequada relativamente aos parâmetros de uma deficiência auditiva ou uma descrição do melhor método para assegurar os dados necessários para tal definição (Northen & Downs, 2002). Mesmos os vários conceitos de perda auditiva / hipoacusia / deficiência auditiva / surdez, não são absolutamente consensuais: a definição de perda de audição incapacitante⁴, (WHO - World Health Organization, 2012), refere-se à perda auditiva de valor superior a 40 dB no melhor ouvido em adultos⁵ e à perda auditiva superior a 30 dB no melhor ouvido em crianças⁶. Ainda de acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS) em 2013, um indivíduo cuja audição é diferente de outro com audição normal – (limiares auditivos de 25 dB ou menos) é considerado com perda auditiva⁷ que pode ser ligeira, moderada, severa ou profunda e que pode afetar um ouvido ou ambos, acarretando dificuldades na audição e compreensão da fala ou de sons de baixa intensidade (WHO - World Health Organization, 2013). A expressão “hipoacusia”⁸, é utilizada quando o grau da perda auditiva se situa entre o ligeiro e o severo; os graus mais elevados de perda auditiva – grau severo e grau profundo – são normalmente referidos como “graus de surdez” ou de “deficiência auditiva”⁹. Alguns autores propõem definições / denominações um pouco diferentes para a surdez e para a perda auditiva, considerando que o indivíduo com deficiência auditiva é aquele que tem hipoacusia e que o indivíduo com surdez é aquele que tem um grau de perda de audição situado a partir do severo (Middleton, Hewison, & Mueller, 1998).

⁴ Segundo a OMS: a hipoacusia é considerada incapacitante, apenas a partir de um determinado grau.

⁵ Considerados os indivíduos com idade igual ou superior a quinze anos.

⁶ Com idades compreendidas entre os zero e os catorze anos.

⁷ “Hearing loss”.

⁸ “Hard of hearing” ou “hearing impaired”.

⁹ “Deafness”, para surdez; a expressão “deficiência auditiva” é, no nosso país por vezes associada à surdez, mas a associação não é consensual.

É, no entanto, consensual que um indivíduo com um grau de perda auditiva situado entre o ligeiro e o moderado, comunica através da linguagem oral, podendo ou não beneficiar da utilização de aparelhos auditivos e de outras ajudas, conforme o seu grau de sua perda seja mais ou menos elevado. Por outro lado, as pessoas com graus de perda auditiva severo ou profundo, ou seja com perda de audição considerada “significativa”, podem beneficiar da utilização de implante coclear, enquanto que os indivíduos surdos que não têm resíduos auditivos, utilizam frequentemente a língua gestual como meio de comunicação preferencial (WHO - World Health Organization, 2013).

Tipos de perda auditiva

A classificação do tipo de perda auditiva, tem em consideração a comparação entre os limiares auditivos da via aérea e da via óssea. Sem a comparação entre estes dois limiares, torna-se muito difícil esta classificação que considera também a localização da lesão que provoca a hipoacusia¹⁰. A perda de audição pode ocorrer por lesão no mecanismo de transmissão da onda sonora (condução ou transmissão), por lesão sensorioneural, por lesão mista ou, ainda, por lesão central.

Hipoacusia de transmissão ou de condução:

A perda auditiva de transmissão ou de condução, ocorre em simultâneo com alguma alteração ao nível do ouvido externo ou médio, causando dificuldades na condução do som até ao ouvido interno. Neste tipo de perda auditiva, o ouvido interno funciona normalmente, mas as vibrações sonoras não são capazes de estimular a cóclea através da condução aérea normal. Assim, a hipoacusia de transmissão caracteriza-se por uma perda auditiva dos sons por via aérea, embora por via óssea os sons sejam ouvidos normalmente, uma vez que são conduzidos diretamente ao ouvido interno pelos ossos do crânio e pelo osso temporal (Northen & Downs, 2002). A perda auditiva por via aérea, com a manutenção dos limiares auditivos ósseos, implica um *Rinne* negativo, que é ilustrado pelo *gap*¹¹ entre a curva auditiva obtida por condução aérea e a curva auditiva obtida por condução óssea, no audiograma tonal. São possíveis também outras definições relativas

¹⁰ Tal como referido anteriormente em “Mecanismo da audição”, p. 20.

¹¹ Ou diferença.

a estes tipos de perda auditiva, como é o caso da proposta por Silman & Silverman (1997) que a caracterizam pela presença de limiares de via óssea menores ou iguais a 15 dB e limiares de via aérea superiores a 25 dB, com *gap* aéreo – ósseo maior ou igual a 15 dB (Silman & Silverman, 1997). Algumas perdas auditivas deste tipo regridem espontaneamente mas, na maior parte das vezes, é necessário tratamento médico ou cirúrgico para que a audição se normalize.

Hipoacusia sensorineural ou neurosensorial:

A perda auditiva sensorineural surge por alterações ao nível do ouvido interno ou das vias nervosas auditivas. Tradicionalmente, não se diferencia facilmente a lesão nas células ciliadas externas e internas, da lesão no nervo. Deste modo, a perda de audição daí resultante inclui-se no mesmo grupo (há, no entanto, técnicas de avaliação audiológica que permitem objetivar e diferenciar claramente entre hipoacusia sensorial e neural). Neste tipo de perda de audição, os limiares de condução por via óssea e aérea são os mesmos e tanto o ouvido externo como o ouvido médio estão normais. A hipoacusia sensorineural é permanente e irreversível¹², uma vez que há lesão neural, não sendo por isso possível revertê-la com medicamentos ou cirurgia auditiva (Northen & Downs, 2002). Na definição proposta por Silman & Silverman (1997), a perda auditiva neurosensorial implica limiares de via óssea maiores do que 15 dB e limiares de via aérea maiores do que 25 dB, com *gap* aéreo - ósseo de até 10 dB (ou seja *Rinne* positivo) (Silman & Silverman, 1997). A hipoacusia neurosensorial pode ocorrer em qualquer fase da vida, por diferentes razões assumindo diferentes tipos: perda auditiva relacionada com a idade (hipoacusia), perda auditiva induzida pelo ruído, (PAIR), perda auditiva hereditária, perda auditiva congénita e perda auditiva por patologia retrococlear (Widex, 2007).

Hipoacusia mista:

Este tipo de hipoacusia surge quando há a ocorrência simultânea de uma perda auditiva sensorineural com uma perda auditiva de condução. Os limiares de condução óssea são anormais, mas são mais próximos da audição normal que os limiares aéreos (Northen & Downs, 2002), ou seja: os limiares de via óssea são superiores a 15 dB e os limiares de

¹² Embora atualmente se discuta a possibilidade de se reverter alguns tipos de hipoacusia neurosensorial, existindo alguma investigação que aponta para essa possibilidade.

via aérea são maiores do que 25 dB, com gap aéreo - ósseo maior ou igual a 15 dB (Silman & Silverman, 1997).

Hipoacusia central:

A perda auditiva central decorre de alterações nos mecanismos do processamento da informação sonora, ao nível do tronco cerebral. Este tipo de hipoacusia pode ser acompanhada de diminuição da sensibilidade auditiva, mas tende a manifestar-se por diferentes graus de dificuldade na compreensão da informação sonora (Northen & Downs, 2002). Quaisquer processos patológicos no sistema nervoso central que possam causar infiltração, invasão ou isquemia dos núcleos auditivos ou vestibulares - ao nível do tronco cerebral - podem resultar em perda auditiva. Estes processos patológicos instalam-se geralmente de forma lenta e progressiva e o diagnóstico destas situações pode necessitar da utilização de exames de imagem, em particular de ressonância magnética (Roland & Marple, 1997). Existem também os défices de processamento auditivo, em que se verifica que a sensibilidade auditiva dos indivíduos com esta alteração se apresenta normal, mas há dificuldades na perceção sonora e na gestão da informação auditiva, em particular perante ruído competitivo. Outras manifestações desta situação, incluem dificuldades na coordenação dos sinais sonoros recebidos pelos dois ouvidos, o que dificulta a localização da informação sonora (Widex, 2007).

Esta classificação das perdas auditivas / hipoacusias por tipologia, é considerada uma classificação mais qualitativa do a que a seguir se apresenta, possibilitando não a quantificação da perda de audição, mas a localização da alteração que a provoca.

Graus de perda auditiva

A classificação por graus da perda auditiva é basicamente uma classificação quantitativa sendo por isso mais uma das possibilidades para a caracterização da mesma. De acordo com o *Bureau International D'Audiophonologie* (BIAP) em 2007¹³, as hipoacusias estão, na generalidade, ligadas à perceção sonora. A palavra em particular, que comporta sons

¹³ Sociedade científica criada na Bélgica em Março de 1967, que elabora estudos e recomendações na área da Audiologia fazendo a divulgação das mesmas e garantindo o seu cumprimento.

agudos e graves, não pode ser reduzida a um nível acústico médio. Na medição da perda auditiva, a audiometria deve ser realizada em condições acústicas satisfatórias de modo a fazer surgir uma perda em dB em comparação com a audição normal (dB HL) de acordo com as normas ISO. Assim, uma perda auditiva total média é calculada a partir da perda em dB nas frequências 500 Hz, 1000 Hz, 2000 Hz e 4000 Hz; todas as frequências não detetadas deverão ser anotadas a 120 dB de perda. A sua soma é dividida por quatro, arredondada à unidade superior. Nos casos de perda auditiva assimétrica, o nível médio de perda em dB é multiplicado por sete para o melhor ouvido e por três para o pior; a sua soma é dividida por dez (BIAP - Bureau International D'Audiophonologie, 2003). Para além da classificação do grau de hipoacusia proposta pelo BIAP, existem outras classificações propostas por outras entidades e / ou autores, das quais são exemplo as apresentadas por Northen e Downs, por Lloyd e Kaplan, por Silman e Silverman e pela OMS.

Classificação do grau de hipoacusia proposta pelo BIAP (BIAP - Bureau International D'Audiophonologie, 2003):

I. Audição normal ou subnormal

A perda tonal média não ultrapassa os 20 dB. Pode existir uma perda tonal muito ligeira, sem qualquer implicação ao nível do contacto social.

II. Deficiência auditiva ligeira

A perda tonal média está compreendida entre 21 e 40 dB. A palavra é percebida à voz normal, mas dificilmente percebida com a voz baixa ou à distância. A maior parte dos ruídos familiares são percebidos.

III. Deficiência auditiva média

Primeiro grau: a perda tonal média está compreendida entre 41 e 55 dB.

Segundo grau: a perda tonal média situa-se entre 56 e 70 dB.

A palavra é percebida com a voz elevada. O indivíduo percebe melhor se estiver a olhar para o seu interlocutor. Alguns ruídos familiares são ainda percebidos.

IV. Deficiência auditiva severa

Primeiro grau: a perda tonal média situa-se entre 71 e 80 dB.

Segundo grau: a perda tonal média está compreendida entre 81 e 90 dB.

A palavra é percebida com voz forte e junto ao ouvido. Os ruídos altos são percebidos.

V. Deficiência auditiva profunda

Primeiro grau: a perda tonal média é compreendida entre 91 e 100 dB.

Segundo grau: a perda tonal média é compreendida entre 101 e 110 dB.

Terceiro grau: a perda tonal média situa-se entre 111 e 119 dB.

Não há percepção da palavra. Somente os ruídos muito potentes são percebidos.

VI. Deficiência auditiva total – Cofose

A perda média é de 120 dB. Nada é percebido.

Classificação do grau de hipoacusia proposta por Northen e Downs¹⁴

(Conselhos Federal e Regionais de Fonoaudiologia, 2009):

I. Audição normal

Média tonal audiométrica igual ou menor que 15 dB.

II. Perda auditiva mínima

Média tonal audiométrica entre 16 e 25 dB.

III. Perda auditiva ligeira

Média tonal audiométrica entre 26 e 40 dB.

IV. Perda auditiva moderada

Média tonal audiométrica entre 41 e 65 dB.

V. Perda auditiva de grau severo

Média tonal audiométrica entre 66 e 95 dB.

VI. Perda auditiva de grau profundo

Média tonal audiométrica igual ou superior a 96 dB.

Classificação do grau de hipoacusia proposta por Lloyd e Kaplan (Conselhos Federal e Regionais de Fonoaudiologia, 2009):

I. Audição normal

Média tonal audiométrica igual ou menor que 25 dB.

II. Perda auditiva ligeira

Média tonal audiométrica entre 26 e 40 dB.

III. Perda auditiva moderada

Média tonal audiométrica entre 41 e 55 dB.

IV. Perda auditiva de grau moderado / severo

Média tonal audiométrica entre 56 e 70 dB.

V. Perda auditiva de grau severo

¹⁴ Esta classificação considera a idade do paciente, sendo recomendada para crianças até aos sete anos de idade.

Média tonal audiométrica entre 71 e 90 dB.

VI. Perda auditiva de grau profundo

Média tonal audiométrica igual ou superior a 91 dB.

Classificação do grau de hipoacusia proposta por Silman e Silverman¹⁵

(Conselhos Federal e Regionais de Fonoaudiologia, 2009):

I. Configuração da curva ascendente

Média tonal audiométrica igual ou superior a 5 dB por oitava, em direção às frequências altas.

II. Configuração da curva horizontal

Curva com limiares auditivos alternando em 5 dB de agravamento ou melhoria, por oitava, em todas as frequências.

III. Configuração da curva descendente ligeira

Curva com agravamento dos limiares auditivos entre 5 a 10 dB por oitava, em direção às frequências altas.

IV. Configuração da curva descendente acentuada

Curva com agravamento dos limiares auditivos entre 15 a 20 dB por oitava, em direção às frequências altas.

V. Configuração da curva descendente em rampa

Curva horizontal ou descendente ligeira com agravamento igual ou superior a 25 dB por oitava, em direção às frequências altas.

VI. Configuração da curva em *U*

Curva com limiares auditivos nas frequências extremas melhores que os limiares nas frequências médias, com diferença superior ou igual a 20 dB.

VII. Configuração da curva em *U* invertido

Curva com limiares auditivos nas frequências extremas piores que os limiares nas frequências médias, com diferença superior ou igual a 20 dB.

VIII. Configuração da curva em entalhe

Curva horizontal com queda acentuada dos limiares auditivos numa frequência isolada, com recuperação na frequência imediatamente a seguir.

¹⁵ Esta classificação considera a configuração audiométrica e foi adaptada de Carhart, 1945 e Lloyd e Kaplan, 1978.

Classificação do grau de hipoacusia proposta pela OMS (WHO - World Health Organization, 2013):

0. Sem comprometimento auditivo¹⁶

Valor audiométrico correspondente a 25 dB ou valores melhores (ISO – *International Organization for Standardization*), no melhor ouvido; bom desempenho auditivo, com capacidade para ouvir sussurrar; sem recomendações especiais.

1. Com comprometimento auditivo ligeiro

Limiars auditivos entre 26 e 40 dB no melhor ouvido; com capacidade para ouvir e repetir palavras emitidas com voz normal a um metro; é recomendável aconselhamento e, nalgumas situações, pode ser necessária a utilização de aparelhos auditivos.

2. Com comprometimento auditivo moderado

Perda auditiva situada entre 41 e 60 dB no melhor ouvido; com capacidade para ouvir e repetir palavras emitidas com voz alta a um metro; normalmente é recomendada a adaptação de aparelhos auditivos.

3. Com comprometimento auditivo severo

Perda auditiva com limiars entre 61 e 80 dB no melhor ouvido; com capacidade para ouvir algumas palavras emitidas aos gritos no melhor ouvido; é recomendada a adaptação de aparelhos auditivos – se não houver possibilidade de adaptação dos mesmos, deverá ser ensinada a leitura labial e a Língua Gestual.

4. Com comprometimento auditivo profundo, incluindo surdez

Limiars auditivos iguais ou superiores a 81 dB; não há capacidade de audição da voz, mesmo aos gritos; os aparelhos auditivos podem ajudar a compreender as palavras e é necessária reabilitação adicional; a utilização da leitura labial e por vezes da Língua Gestual é essencial.

As classificações quantitativas da hipoacusia possibilitam a avaliação e a análise da mesma, de acordo com o limiar auditivo dos indivíduos considerando - nalguns casos - outras dimensões como a idade ou a gama frequencial afetada.

¹⁶ “No impairment”.

SINOPSE

Ambas as classificações (tipo e grau de hipoacusia / qualitativa e quantitativa) quando associadas, permitem uma melhor compreensão e abordagem da pessoa com hipoacusia ou surdez “como um todo”, pois ilustram as repercussões da perda de audição no seu dia-a-dia, ao nível funcional, social, emocional e económico, abrindo caminho para uma análise abrangente e para a reflexão sobre as possíveis soluções para estas situações e posterior resolução.

"For most deaf children there are no cures and none are projected for the foreseeable future. Parents, however, are not aware of this fact. Once the deafness has been diagnosed, they expect remedial medical treatment. Raised in a society with a "disease" orientation toward difference, parents naturally assume that deafness can be treated in much the same way as appendicitis (...) It takes a great amount of adjustment for a parent to realize that the child, and the family, must prepare for a lifetime of deafness " (Moore, 1987, p. 134).

CAPÍTULO II

GENÉTICA, SURDEZ E AUTONOMIA REPRODUTIVA

1. GENÉTICA E SURDEZ

Ao longo dos anos assumiu-se que a evolução da tecnologia e da ciência conduziriam, de forma automática, ao progresso e à melhoria da vida humana. No entanto, atualmente verifica-se que esta evolução tem custos ambientais e humanos desastrosos, mesmo considerando o aumento da produção energética e alimentar e a melhoria das condições de vida da população mundial. Vive-se numa sociedade marcada por tensões sociais e pelo desenvolvimento polémico, particularmente ao nível científico e tecnológico, direitos individuais, coletivos e sociais, opções políticas e confrontos ambientais, interesses económicos e preocupações relativas à saúde, à cultura e à educação.

Também em relação à tecnologia genética, se vive um momento sem precedentes: as tecnologias reprodutivas - fertilização *in vitro* (FIV) e diagnóstico pré-implantatório – combinadas com a descoberta do Genoma Humano, abrem possibilidades nunca antes imaginadas. Os desenvolvimentos da ciência e da tecnologia levam à possibilidade de novos tipos de tomada de decisão em relação à reprodução, em que os potenciais progenitores podem (ou não) selecionar um traço genético desejável e eliminar um traço genético considerado indesejável (Fahmy, 2011).

A surdez é considerada por muitos casais surdos um traço cultural distinto e não uma deficiência e alguns casais surdos desejam, por isso, ter um filho também com surdez (Fahmy, 2011). Numa época em que se começa a vislumbrar com muitas reservas a possibilidade de selecionar as características dos descendentes tendo por base os recursos genéticos, o desejo de alguém escolher propositadamente ter um filho surdo é considerado estranho e aberrante. No entanto, ao condenar a decisão de reproduzir intencionalmente uma criança surda, ao sugerir que essa seleção está fora dos limites da procriação assistida e se – nesta situação - o aconselhamento genético aos casais surdos for recusado, surge a questão de se estar a infligir deliberadamente um dano moral às crianças surdas. É com este discurso paradoxal, que a surdez e a possibilidade de gerar propositadamente um filho surdo desafia os limites existentes relativos à procriação, à liberdade e à ética do aconselhamento genético (Fahmy, 2011).

Atualmente, são as patologias novas e fatais que dominam as preocupações da humanidade; a breve prazo, será a capacidade para manipular o genoma humano a grande

preocupação do Homem. Quis o destino que Aldous Huxley se cruzasse com George Orwell, a quem deu aulas por um curto espaço de tempo. O cruzamento entre as possibilidades avançadas pelo progresso científico e tecnológico de Huxley e a vigilância de Orwell levam à reflexão sobre as consequências da rápida chegada do futuro (Oliveira, 2013). Na área da genética e da deficiência auditiva, o futuro da investigação está no facto de a surdez ser entendida como uma situação complexa, com origem e expressão multifatorial e que precisa por isso de uma abordagem multidisciplinar. A capacidade de modificar geneticamente organismos, a descoberta do genoma humano e o poder da genética constituem dilemas de proporções gigantescas (Oliveira, 2013); os enormes avanços da tecnologia genética, permitiram a identificação de um grande número de genes responsáveis pelas diferentes patologias e – especificamente - pelos diferentes tipos de perda de audição. Algumas das mutações identificadas são muito frequentes e responsáveis por perfis sindrómicos, no entanto existem outros genes que correspondem a causas isoladas de surdez. Para melhor compreender a surdez / deficiência auditiva, é necessário continuar a trabalhar com as diferentes populações ao nível epidemiológico, entre outros, na investigação das suas causas mais frequentes. Este investimento em pesquisa, irá com certeza possibilitar uma melhor compreensão deste fenómeno e uma abordagem alargada que não se limite apenas à dimensão clínica, mas também às dimensões psicológica, social, cultural e antropológica.

Hereditariedade

São aqui apresentadas algumas noções base da hereditariedade e a abordagem deste tema é iniciado pelos genes¹⁷ - constituintes das nossas células – que são unidades de informação fundamentais para a hereditariedade, com instruções para a divisão e funcionamento celular (Reis, 2003); os genes contribuem para a definição de algumas características individuais, como por exemplo o sexo, a estatura e a cor da pele. O estudo do processo de transmissão dessas características é efetuado pela genética. Com a invenção do microscópio, descobriu-se que os seres vivos se desenvolvem a partir de um ovo¹⁸, resultante da união de duas células dos seus progenitores. A partir desta descoberta - e

¹⁷ Os genes são constituídos por cadeias lineares de ADN (ácido desoxirribonucleico) e a molécula de ADN pode ser quebrada e recombinada com outra, em qualquer ponto.

¹⁸ Ou zigoto.

dos estudos sobre a hereditariedade - esclareceram-se alguns mecanismos responsáveis pela transmissão das características de geração em geração. Cada ser humano é resultado do cruzamento entre agentes genéticos e ambientais e cada característica sofre mais ou menos a influência destes agentes, consoante as suas particularidades¹⁹.

Os genes são o fator mais importante para a determinação da hereditariedade. Tal como os cromossomas, os genes existem aos pares e podem ser iguais ou diferentes relativamente a determinadas características. Os indivíduos com o mesmo tipo de genes para uma característica são indivíduos **homozigóticos**²⁰. Os indivíduos **heterozigóticos** são aqueles que têm genes diferentes em cada cromossoma (por exemplo, um gene para olhos castanhos e um gene para olhos verdes) (Infopédia, 2013).

O ser humano nasce com uma média de quatro mutações genéticas²¹ que são, na maior parte das vezes, inofensivas e não provocam alterações significativas no organismo. Algumas delas são mesmo muito importantes pois facilitam a evolução, uma vez que se traduzem em características que permitem ao Homem uma melhor adaptação ao ambiente. As mutações só se transmitem aos descendentes quando ocorrem nas células germinativas²² – quando estão presentes nas outras células afetam unicamente o seu portador (Reis, 2003). Apesar de algumas doenças e características se deverem a mutações em determinados genes, o facto de se ser portador destes genes não significa que se vai padecer das mesmas - a maioria das doenças humanas é o resultado de fatores externos e / ou ambientais - algumas doenças são o resultado da ação conjunta de vários genes e alguns indivíduos, mesmo sendo portadores de determinada mutação genética, nunca desenvolvem a patologia porque o gene mutante é recessivo ou seja: é necessário herdar dois genes mutantes para que a doença ou característica se manifeste (Reis, 2003).

¹⁹ Por exemplo: as características culturais são mais influenciadas pelo ambiente que pelo genoma e outras (como o caso da cor dos olhos) são mais influenciadas pelo genoma que pelo ambiente.

²⁰ Por exemplo: olhos castanhos.

²¹ Modificação na sequência dos nucleótidos do ácido desoxirribonucleico (ADN) de um gene.

²² Gâmetas

Genótipo e fenótipo

No estudo da genética, existem dois conceitos fundamentais, criados pelo investigador dinamarquês Wilhelm L. Johannsen no final do século XIX: genótipo e fenótipo.

A expressão **genótipo** (do grego *genos*, originar, provir e *typos*, característica), diz respeito à constituição genética do indivíduo, aos genes que ele possui. O genótipo é a composição genética de um organismo em relação a uma ou mais características que determinam a transmissão dessas mesmas características por via hereditária. Assim, por oposição ao fenótipo - que caracteriza a aparência exterior - o genótipo diz respeito às características internas de uma pessoa (Infopédia, 2013).

O termo **fenótipo** (do grego *pheno*, evidente ou brilhante e *typos*, característica) é utilizado para designar as características presentes num indivíduo, sejam morfológicas, fisiológicas ou comportamentais. Do fenótipo fazem também parte as características bioquímicas e microscópicas, como é o caso do tipo sanguíneo. As variações fenotípicas, ou as características “visíveis” são uma parte muito reduzida da herança genética dos seres humanos, uma vez que a maioria dos genes existente nos organismos não tem uma representação ou uma característica visível / facilmente detetável (Infopédia, 2013). O fenótipo é o resultado da interação do genótipo com o ambiente, sendo um exemplo disso duas pessoas com o mesmo tipo de alelos²³ para a pigmentação da pele: se uma delas apanhar Sol com mais frequência que a outra, as tonalidades da pele entre ambas serão diferentes.

Genoma Humano

A identificação da sequenciação do genoma humano²⁴ foi proposta em 1985, nos Estados Unidos da América. No ano seguinte, foi anunciado o Projeto Genoma Humano e em fevereiro de 2001 foi divulgado o esquema praticamente completo do genoma humano que está presente no núcleo de quase todas as células do corpo humano (Reis, 2003), com os detalhes publicados nas revistas *Science* e *Nature* em 2003 (Human Genome Project Information Archive, 2013). Este projeto foi uma das grandes descobertas da humanidade

²³ Os genes alelos ocupam o mesmo locus (posição), em cromossomas homólogos.

²⁴ Conjunto de genes do ser humano.

e reflete o esforço conjunto das pesquisas internacionais, para sequenciar e mapear todos os genes humanos.

Com a descoberta completa da sequência do genoma humano em abril de 2003, os investigadores puderam aceder a uma base de dados que abre campo à leitura completa do código genético e ao desenvolvimento da investigação biomédica (NIH - National Institutes of Health, 2013).

O principal objetivo do Projeto Genoma Humano foi o de gerar a sequência de ADN de boa qualidade para os cerca de 3 bilhões de pares de bases e identificar todos os genes humanos. Para se atingir este objetivo, foram traçadas as seguintes metas:

- Identificação de todos os genes humanos;
- Determinação da sequência dos cerca de 3,2 bilhões de pares de bases que compõem o genoma do Homo Sapiens;
- Armazenamento da informação em bancos de dados;
- Desenvolvimento de ferramentas de análise dos dados;
- Transferência da tecnologia relacionada com o Projeto Genoma Humano para o setor privado;
- Levantamento e discussão dos problemas éticos, legais e sociais que surjam com o Projeto.

Outros objetivos importantes deste Projeto são: a sequenciação de genomas de organismos modelo para auxiliar a interpretar a sequência do ADN humano, a melhoria da capacidade computacional para suporte a pesquisas futuras de aplicação comercial, a exploração do funcionamento dos genes através da comparação entre ratinhos e humanos, o estudo da variabilidade humana e o treino de cientistas para trabalharem com a genómica (Human Genome Project Information Archive, 2013). Até à década de 50 do século passado, os programas eugénicos e o eugenismo dominavam o panorama da genética – qualquer programa capaz de influenciar a transmissão dos caracteres hereditários, era entendido como um projeto para melhorar a espécie humana (Melo & Nunes, 2000). Atualmente, o posicionamento relativamente aos avanços da genética são bastante diferentes, mas é importante lembrar que já na década de 90 do século XX surgiu o *neo-eugenismo*, com a proposta de criação de bancos de esperma de cientistas

destacados e com a lei aprovada na China²⁵ para “prevenir novos nascimentos de qualidade inferior” (Melo & Nunes, 2000).

Surdez genética

Não existem em Portugal dados estatísticos relativos à surdez²⁶. Os dados que se conseguem recolher, retirados de amostragens²⁷, apontam para cerca de 15 mil surdos profundos e para 150 mil indivíduos afetados por algum tipo de perda auditiva, independentemente do grau da mesma. No entanto, estes valores não são fiáveis: em Portugal - ao contrário do que acontece noutros países onde a surdez é valorizada pelo seu impacto negativo em diferentes dimensões, nomeadamente no desenvolvimento da oralidade e na qualidade de vida - falta um levantamento estatístico sério relativo ao número de indivíduos com perda de audição e com surdez.

Em relação à etiologia, a surdez pode ser classificada em congénita ou adquirida, sendo que uma ou outra situação se pode dever a fatores hereditários ou genéticos e / ou a fatores ambientais. Esta classificação etiológica é de extrema importância na avaliação auditiva pediátrica. A surdez hereditária (que tanto se pode manifestar ao nascimento como mais tardiamente) pode ser não síndromica ou pode ser síndromica, quando o indivíduo – para além da perda auditiva – apresenta outros sintomas associados (Assunção, 2014), muitas vezes de origem multifatorial. Os diferentes tipos de surdez hereditária são causados pela transmissão de informação genética que leva à perda auditiva. Esta situação pode ser congénita e assim estar presente ao nascimento, ou pode ser de apresentação tardia e só se desenvolver posteriormente. A perda de audição hereditária / genética pode ser autossómica dominante ou recessiva ou pode ser recessiva ligada ao sexo. Estima-se que 90% da surdez hereditária se transmita de forma autossómica recessiva. Esta predominância da recessividade faz com que a deteção da etiologia genética da surdez se torne complicada e, em muitos casos, não é possível excluir situações de etiologias adquiridas (Roland & Marple, 1997).

²⁵ 1995.

²⁶ Entendida em sentido lato.

²⁷ Da Associação de Surdos do Porto e da Federação Portuguesa das Associações de Surdos.

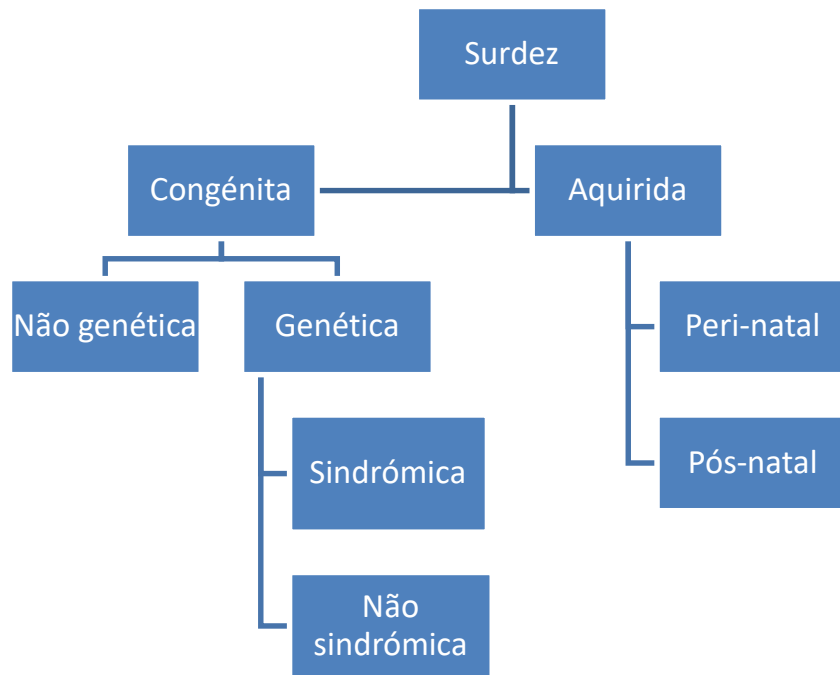


Figura 3: Diagrama Clássico da Etiologia da Surdez (autor desconhecido, s.d.)

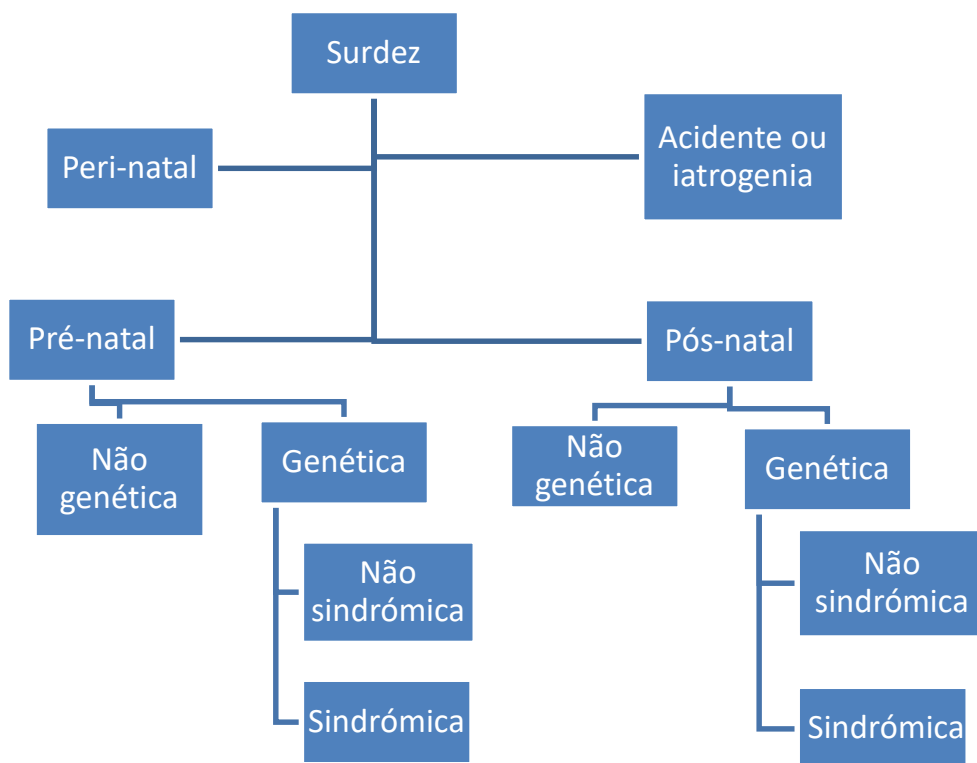


Figura 4: Diagrama da Etiologia da Surdez (Dias, 1990)

Surdez não sindrómica

Das situações de surdez não sindrómica, 80 % são recessivas, o que quer dizer que existe uma probabilidade de 25% de transmissão da surdez aos descendentes. Destes 25%, cerca de metade apresenta mutações nos genes GJB2 (que codifica a proteína conexina 26) ou GJB6 (conexina 30)²⁸ (Pfeilsticker, Stole, Sartorato, Delfino, & Guerra, 2004). Em relação à surdez hereditária autossómica dominante, sabe-se que é responsável por 10 a 20% das perdas auditivas ou surdez, enquanto que a surdez hereditária ligada ao cromossoma *X* é responsável por 2 a 3% dos casos e a surdez associada a mutações do ADN mitocondrial²⁹ é responsável por 1 a 2% dos casos (Godinho, Keoght, & Eavey, 2003). Atualmente está demonstrado que as mutações no gene GJB2 estão relacionadas com mais de 50% dos casos, descritos a nível mundial, de surdez genética pré-lingual³⁰ de grau severo a profundo. Existem também substituições no gene que codifica para o ARN ribossomal, que predispõem para a ototoxicidade em presença de aminoglicosídeos (Caria & Fialho, [2005]), substâncias por vezes utilizadas no tratamento de infeções graves.

A perda auditiva não sindrómica autossómica dominante, caracteriza-se pelo seu aparecimento numa fase de desenvolvimento pós-lingual³¹ e tem características progressivas. Normalmente, esta surdez tem o seu início na segunda ou na terceira década de vida, o que possibilita aos indivíduos por ela afetados um desenvolvimento normal da oralidade. A perda auditiva não sindrómica autossómica recessiva, é responsável por mais de 50% dos casos de perda auditiva sensorineural e por 20% de todas as perdas auditiva pré-linguais em países desenvolvidos (Godinho, Keoght, & Eavey, 2003).

Surdez sindrómica

De todas as perdas auditivas de origem genética, aproximadamente 30% ocorrem associadas a um síndrome e cerca de 400 síndromes estão associados à perda de audição. Nas crianças sindrómicas com perda de audição, é possível encontrar qualquer tipologia e grau de surdez, podendo ou não estar associada a malformações embriológicas do

²⁸ A mutação mais frequente é no gene da conexina 26.

²⁹ O ADN mitocondrial é transmitido apenas pelas mães.

³⁰ Antes do período de aquisição da linguagem oral.

³¹ Depois do período de aquisição da linguagem oral.

ouvido (Godinho, Keoght, & Eavey, 2003). Em muitos casos, a surdez sindrômica é de aparecimento tardio e é um efeito colateral de uma disfunção neurológica geral (Guix & Pallejà, 2005). De uma forma geral, existe um gene responsável por cada síndrome que apresenta a perda auditiva como uma das suas características. No entanto, existem situações em que o mesmo gene é responsável por duas síndromes com características distintas (caso do síndrome de Waardenburg tipo I e Waardenburg tipo III, que são clinicamente diferentes, mas que partilham a mesma causa genética) e situações em que o mesmo síndrome se pode dever a mutações em mais de um gene (caso do síndrome de Usher tipo I, para o qual existem sete genes diferentes, mas que implicam casos clínicos sobreponíveis (Guix & Pallejà, 2005).

2. AUTONOMIA REPRODUTIVA E SURDEZ

O princípio ético da autonomia reprodutiva é um dos eixos fundamentais das teorias bioéticas (Diniz, 2003). A autonomia, que veio substituir o princípio do respeito às pessoas enunciado no Relatório Belmont em 1978, é um dos pilares da Principiologia de Beauchamp e Childress, sendo definida como tendo “...significados, tão diversos como autodeterminação, direito de liberdade, privacidade, escolha individual, livre vontade, comportamento gerado pelo próprio indivíduo e ser propriamente uma pessoa” (National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research, 1979, p. 4). A autonomia faz parte da natureza do Homem, da sua natureza racional e é uma característica universal. Kant, na sua obra “Fundamentação da Metafísica dos Costumes”, propôs o Imperativo Categórico: a autonomia não é incondicional, mas passa por um critério de universalidade: “*A autonomia da vontade é aquela sua propriedade graças à qual ela é para si mesma a sua lei (independentemente da natureza dos objetos do querer). O princípio da autonomia é, portanto: não escolher senão de modo a que as máximas da escolha estejam incluídas, simultaneamente, no querer mesmo, como lei universal... Autonomia é, pois, o fundamento da dignidade da natureza humana e de toda a natureza racional*”. O Homem encontra em si as leis e elas impõem-se porque são racionais: só na possibilidade de prescrever as leis e de se submeter a elas, é que o Homem é racional. A razão é a vontade autónoma, constrói por isso a sua lei (imperativo) e submete-se a ela. O elemento que permite a existência da vontade é a liberdade: “*Como ser racional... O Homem não pode pensar nunca a causalidade da sua própria vontade senão sob a ideia da liberdade... Ora à ideia de liberdade está inseparavelmente ligado o conceito de autonomia*” (Kant, 1995, pp. 73-77). Existem outras teorias relativas ao conceito de autonomia propostas por diferentes filósofos, como por exemplo John Stuart Mill e - mais recentemente - Tristram Engelhardt³². Assim, o conceito de autonomia adquire especificidades no contexto de cada teoria, mas todas concordam que há duas condições essenciais para a mesma: liberdade e capacidade de ação intencional.

A possibilidade de instrumentalização da vida humana representa o resumo das questões éticas colocadas pela manipulação genética e pelos testes genéticos preditivos. Aquilo

³² Stuart Mill: filósofo e economista inglês; Tristram Engelhardt: filósofo americano.

que não era sonhado há uns anos, ou parecia impossível, é hoje realidade: é possível ter conhecimento de aspetos da vida humana “antes dela o ser” (enquanto imaginário dos futuros progenitores), antes de nascer, durante o ato do nascer e após o nascimento. Os testes genéticos preditivos, pré ou pós-natais, podem ter consequências drasticamente diferentes devendo por isso ser objeto de profunda reflexão, pelas implicações que representam ao nível de todas as dimensões da vida do ser humano.

No caso particular da surdez / deficiência auditiva / hipoacusia / perda auditiva - seja ela entendida como diferença, deficiência ou patologia – os testes genéticos preditivos apresentam, na maioria das situações, a possibilidade de previsão e de deteção precoce da mesma, mas podem colocar aqueles que com ela convivem numa situação de vulnerabilidade e de ambiguidade: saber ou não saber previamente, eis a questão.

De acordo com Luís Archer em 2006, os testes genéticos preditivos revelam que um dado indivíduo tem uma probabilidade mais alta que a restante população, de contrair uma determinada patologia ou enfermidade. A manifestação das doenças mais frequentes resulta, quase sempre, da interação entre a genética e o ambiente variando de doença para doença (Archer, 2006). Com o desenvolvimento científico e tecnológico, os testes genéticos de diagnóstico pré-natal e de diagnóstico pré-implantatório são cada vez mais utilizados e são uma rotina que se sugere aos futuros pais (Archer, 2006).

A palavra “eugenia” foi criada por Francis Galton³³ que a definia como sendo “o estudo dos genes sob o controle social que podem melhorar ou empobrecer as qualidades raciais das futuras gerações, seja física ou mentalmente” (Goldim, 1998). O termo eugenia é atualmente compreendido como sendo a aplicação das leis da hereditariedade para o aperfeiçoamento da espécie humana. No limite, a eugenia promove a “melhoria” da espécie humana de duas formas: por um lado pela reprodução de indivíduos considerados “hereditariamente sãos” e por outro pela limitação reprodutiva dos indivíduos considerados “hereditariamente doentes”. A forma contemporânea da eugenia – a eugenética – resulta do encontro entre a genética, a biologia molecular e a engenharia genética (Carneiro, 2011). A eugenética pode ser entendida de duas maneiras: eugenética positiva e eugenética negativa.

³³ (1822-1911): primo de Darwin; Antropologista, Meteorologista, Matemático e Estatístico, foi o pai da ideia da *correlação linear*.

A eugénica positiva é a situação mais polémica socialmente, uma vez que pode levar à criação de modelos considerados “desejáveis” ou seja, no caso dos seres humanos, a seres humanos considerados “perfeitos”, resultantes da transmissão de caracteres genéticos específicos (Carneiro, 2011). Em relação à eugénica negativa, esta visa a prevenção e cura de malformações de origem genética, através de ações de carácter restritivo e diretamente sobre o património genético do indivíduo. Esta técnica consiste em evitar a transmissão de caracteres genéticos considerados indesejáveis, controlando a reprodução dos “defeitos genéticos” (Carneiro, 2011). Ambas, eugénica positiva e eugénica negativa, levantam questões polémicas e contraditórias, mesmo considerando que o seu objetivo aparente é a promoção da saúde e a preocupação com as gerações futuras.

Assim, o avanço da genética e o diagnóstico pré-natal ampliam o leque das possibilidades de opções reprodutivas; no entanto, nem sempre a genética promoveu a autonomia reprodutiva como objetivo ético. No caso de casais surdos, que considerem a surdez um traço cultural distinto e não uma deficiência, o desejo de ter um filho também com surdez é uma possibilidade. Esse desejo pode levar ao aconselhamento genético e à utilização de tecnologias reprodutivas no sentido de, intencionalmente, terem uma criança surda. A resposta social e da comunidade em geral, em relação a esta opção e a este posicionamento tem sido - de acordo com os estudos efetuados até ao momento - de descrença, inquietação, indignação e condenação (Fahmy, 2011), considerando que as opções reprodutivas dos futuros pais, podem limitar o desenvolvimento dos seus futuros filhos.

Socialmente, existem de facto enormes pressões relativas à eliminação de fetos ou embriões considerados imperfeitos geneticamente e ainda mais em relação à possibilidade de utilização intencional de tecnologias reprodutivas; essas pressões são fundamentadas na necessidade crescente de redução de gastos com a saúde e com a segurança social, na discriminação e na falta de tempo útil por parte dos progenitores para cuidarem dos filhos. Verifica-se assim que o “estado da arte” atual da genética humana possibilita a abertura de novos e antigos debates, com novas perspetivas (Archer, 2006).

Testes genéticos preditivos da surdez

Desde sempre a educação de surdos oscila entre as mudanças nas técnicas e paradigmas pedagógicos e as manifestações de identidade cultural. A deficiência auditiva é, sem dúvida, um caso limite da compreensão ética uma vez que o discurso genético sobre a surdez emerge dessa tensão entre os argumentos da “anormalidade” física / sensorial e da normalidade cultural (Diniz, 2003).

A análise das predisposições biológicas individuais para determinadas patologias, são o fundamento dos testes preditivos (Melo & Nunes, 2000). O diagnóstico precoce da etiologia da surdez / perda auditiva é um dos principais benefícios dos testes genéticos preditivos, uma vez que facilita a intervenção precoce ao nível familiar e clínico. Uma das motivações mais referidas pelas famílias surdas ou com casos de surdez familiar, quando procuram os testes genéticos, é a necessidade de compreenderem a causa da surdez (Rao, et al., 2011). A identificação precoce da perda de audição ajuda na abordagem médica e no tratamento a sugerir à família. O conhecimento da etiologia da situação, pode também orientar a família na tomada de decisões importantes em relação à reabilitação da criança³⁴. Adicionalmente, não devem ser desprezadas as razões que levam à procura de um teste genético, os processos de adaptação aos resultados desse teste e o benefício psicológico para a família de conhecer a etiologia da perda auditiva da criança, uma vez que o fornecimento de informações oportunas sobre a probabilidade de recorrência da situação noutros filhos do casal facilita a melhoria da abordagem, ao nível do diagnóstico e da intervenção precoce. A identificação precoce da surdez, em particular da surdez pré-lingual, é um fator determinante no desenvolvimento da linguagem, no percurso escolar e na integração social daí que - em muitos países - a surdez hereditária esteja incluída na lista de doenças contempladas em programas de rastreio. O conhecimento prévio da situação pode conduzir a terapias específicas com o objetivo de retardar ou impedir certas formas de surdez genética – é o caso dos portadores da substituição A1555G do ADN mitocondrial, que não devem ser sujeitos a terapêutica com aminoglicosídeos (Caria & Fialho, [2005]). Para além disso, os testes genéticos podem expor o envolvimento de outros órgãos que não estão diretamente envolvidos com a

³⁴ Optar ou não por implantes cocleares, por exemplo.

audição, o que pode levar a uma tomada de decisão em termos de reabilitação / terapêutica, diferente da inicialmente proposta.

Nos casos de surdez ainda sem explicação, os testes genéticos preditivos podem ser confusos para a família uma vez que são - por um lado - um “alívio” quando se descobre uma causa subjacente à deficiência auditiva mas são também - por outro lado - uma causa de *stress*, pela difícil gestão que a situação implica: a família poderá sentir-se culpada pelos seus genes “imperfeitos” e sentir-se desorientada pela quantidade de informação que recebe e pela necessidade de ter de optar por uma atitude decisória face à surdez e perante as suas decisões reprodutivas. Atualmente, a pesquisa das mutações genéticas associadas à perda auditiva / testes genéticos preditivos de surdez é de fácil realização e a descoberta da etiologia da perda de audição, nalgumas situações, facilita o aconselhamento genético. No entanto, a possibilidade de utilização de testes genéticos preditivos para a surdez é ainda encarada pela comunidade surda como uma ameaça potencial à sua identidade enquanto comunidade cultural, sendo por isso muito cautelosa em relação aos mesmos e ao aconselhamento genético (Stern, Arnos, Murrelle, Welch, & Nance, 2002).

Questões éticas

O Homem modifica o mundo e auto transforma-se graças à ciência e às suas aplicações tecnológicas. A tecnologia moderna permitiu o progresso e a melhoria das condições de vida das populações (Reis, 2003). No entanto, os avanços tecnológicos têm também o seu lado obscuro pelos custos ambientais evidentes e efeitos sociais importantes trazidos pela concentração do poder político e económico, pelas alterações demográficas, pela febre do consumo, pela desertificação das zonas rurais, pela destruição da camada de ozono, pelo aumento da acumulação de dióxido de carbono na atmosfera e pela acumulação de resíduos tóxicos (Reis, 2003).

A tecnologia inerente ao Projeto Genoma Humano coloca desafios únicos, que estão ligados às questões da privacidade e da honestidade na utilização e no acesso à informação genética, aos aspetos clínicos e reprodutivos e à comercialização (Human Genome Project Information Archive, 2013). A disponibilização de resultados genéticos

coloca aspetos éticos de enorme importância, que vão para além das dimensões da honestidade e da privacidade e que se prendem com o impacto psicológico da informação genética (para o próprio e para os outros); estes aspetos prendem-se também com a utilização adequada da informação genética – por quem a disponibiliza e por quem a recebe (nomeadamente na tomada de decisões ao nível reprodutivo), com as incertezas ligadas à realização dos testes quando não há tratamentos disponíveis para as patologias que se poderão encontrar (Human Genome Project Information Archive, 2013), com as questões ligadas aos testes a realizar nas crianças para deteção de suscetibilidade para doenças de manifestação tardia - rastreio genético para predisposições (Archer, 2006), com aspetos ambientais aparentemente ainda pouco explorados³⁵.

Justificar a utilidade da realização de um teste preditivo para identificar doenças que ainda não têm cura, é a questão ética central. Os fatores determinantes desta questão são, essencialmente: a gravidade da doença, a idade de início dos primeiros sintomas da mesma e o tratamento disponível (ou como prevenir a doença) (Melo & Nunes, 2000). O crescente aumento de preocupação em detetar a tendência para determinadas patologias, levanta outros problemas éticos graves. Foi já referida a questão do impacto psicológico, devido à disponibilização dos resultados dos testes genéticos. De facto, os desajustes psicológicos, familiares e sociais - nomeadamente ao nível da discriminação (devido à constituição genética de um determinado indivíduo) e em relação à seleção de embriões (nos casos de testes pré-implantatórios na procriação medicamente assistida – PMA), são dimensões a considerar, a valorizar e a tratar com toda a sensibilidade, no momento do aconselhamento genético.

Com a necessidade de operacionalização destes dilemas éticos, os princípios clássicos da Bioética apresentam uma necessária e evidente aplicabilidade (Archer, 2006): a Autonomia – que implica o consentimento informado de todas as partes envolvidas e exige o respeito da privacidade e da confidencialidade; a Beneficência e a Não-maleficência, que exigem que a experimentação em seres humanos se realize após uma avaliação cuidada dos benefícios *versus* riscos; a Justiça, que implica equidade na distribuição de benefícios e de custos. A aplicação destes princípios éticos é difícil e

³⁵ Caso dos transgénicos.

torna-se ainda mais complicada e complexa nas questões comerciais e de patenteação (Archer, 2006).

SINOPSE

Atualmente são as patologias novas e fatais que dominam as preocupações da humanidade; a breve prazo, será a capacidade para manipular o genoma humano a grande preocupação do Homem. Quis o destino que Aldous Huxley se cruzasse com George Orwell, a quem deu aulas por um curto espaço de tempo. O cruzamento entre as possibilidades avançadas pelo progresso científico e tecnológico de Huxley e a vigilância de Orwell levam à reflexão sobre as consequências da rápida chegada do futuro (Oliveira, 2013). Na área da genética e da deficiência auditiva, o futuro da investigação está no facto de a surdez ser entendida como uma situação complexa, com origem e expressão multifatorial e que precisa por isso de uma abordagem multidisciplinar. A capacidade de se modificar organismos geneticamente, a descoberta do genoma humano e o poder da genética constituem dilemas de proporções gigantescas (Oliveira, 2013); os enormes avanços da tecnologia genética, permitiram a identificação de um grande número de genes responsáveis pelas diferentes patologias e – especificamente - pelos diferentes tipos de perda de audição. Algumas das mutações identificadas são muito frequentes, no entanto existem outros genes que correspondem a causas de surdez isolada. Para melhor compreender a surdez / deficiência auditiva, é necessário continuar a trabalhar com as diferentes populações ao nível epidemiológico, investigando as suas causas mais frequentes. Este investimento na investigação, irá com certeza possibilitar uma melhor compreensão desta situação e uma abordagem alargada que não se limite apenas à dimensão clínica, mas também às dimensões psicológica, social e antropológica da surdez.

A possibilidade de instrumentalização da vida humana representa o resumo das questões éticas colocadas pela manipulação genética e pelos testes genéticos preditivos. Aquilo que não era sonhado, ou parecia impossível, é hoje realidade: é possível ter conhecimento de aspetos da vida humana “antes dela o ser” (enquanto imaginário dos futuros progenitores), antes de nascer, durante o ato do nascer e após o nascimento. Os testes genéticos preditivos, pré ou pós-natais, podem ter consequências drasticamente diferentes devendo por isso ser objeto de profunda reflexão pelas implicações que representam ao nível de todas as dimensões da vida do ser humano.

No caso particular da surdez / deficiência auditiva / hipoacusia / perda auditiva - seja ela entendida como diferença, deficiência ou patologia – os testes genéticos preditivos

apresentam, na maioria das situações, a possibilidade de previsão e de detecção precoce, mas podem colocar aqueles que convivem com esta situação numa posição de vulnerabilidade e de ambiguidade: saber ou não saber previamente, eis a questão.

CAPÍTULO III

CULTURA SURDA

1. UMA ABORDAGEM CULTURAL DA SURDEZ

Para além das consequências ao nível da comunicação e do desenvolvimento da oralidade, a surdez tem também consequências ao nível emocional e social: a exclusão e o acesso limitado – por parte das pessoas com surdez - aos serviços disponíveis à sociedade ouvinte, levam a sentimentos de solidão, isolamento e frustração. Também as questões educacionais são relevantes: se um indivíduo com deficiência auditiva congénita não teve a oportunidade de aprender língua gestual durante a infância, pode sentir-se excluído das interações sociais pois sente-se limitado por não controlar a sua língua natural. Uma outra dimensão - a económica - é particularmente visível em especial nos países em desenvolvimento: as crianças com perda de audição ou com deficiência auditiva / surdez, raramente são contempladas com subsídios ou bolsas e a taxa de desemprego, entre os adultos nas mesmas condições, é mais elevada que entre os adultos ouvintes. Mesmo no caso dos adultos com surdez inseridos no mercado de trabalho, verifica-se que o seu exercício profissional é em níveis de qualificação mais baixos, comparativamente com os ouvintes. Assim, ao impacto económico ao nível individual (pela maior necessidade de investimento ao nível pessoal e de reabilitação) acresce o impacto económico ao nível social, na comunidade e no país (WHO - World Health Organization, 2013).

A questão da “*deaf-culture*”, em que somos colocados perante uma diferença linguístico-cultural a própria de um grupo social, é um assunto polémico pois as questões de identidade estão ligadas às relações sociais, experiências e subjetividade (Brah, 2006). Mesmo a Organização Mundial de Saúde (WHO - World Health Organization, 2013) não considera que a falta de acesso à língua materna seja a grande limitação dos indivíduos com surdez. No entanto, é por essa situação que os mesmos se encontram limitados na sua capacidade de comunicar e de aprender. Apesar de a OMS apresentar soluções importantes para a “resolução” da questão da surdez (como é o caso da reabilitação auditiva clássica, da leitura labial e da amplificação sonora), esta abordagem é ainda representativa da hegemonia da sociedade ouvinte, pois não assenta na questão do acesso precoce das crianças surdas à sua língua materna - a língua gestual - que é para os surdos o principal fundamento (mas não o único) para a necessidade de reconhecimento da “sua” cultura, a cultura surda, da comunidade surda específica em que se insere.

Em Portugal, apesar da Língua Gestual Portuguesa estar reconhecida na Constituição da República desde 1997³⁶, encontramos ainda muita resistência ao bilinguismo e a língua gestual nem sempre é reconhecida com a primeira Língua dos Surdos.

De acordo com a Declaração Universal dos Direitos Humanos “Aos pais pertence a prioridade do direito de escolher o género de educação a dar aos filhos”³⁷ e é também por esta razão que a comunidade surda luta pelo bilinguismo. Sendo a língua um sistema comunicativo específico do Homem - com regra específicas e uma gramática própria - a Língua Gestual Portuguesa (LGP) apresenta também essas características, tal como outras línguas orais e outras línguas gestuais. Tal como anteriormente referido, a língua gestual não é uma língua universal, pois cada país possui a sua – reforça-se assim que se uma criança surda tiver a possibilidade de aprender a língua gestual do seu país, o acesso à comunicação por parte da mesma é paralelo ao de uma criança ouvinte.

Numa perspetiva intercultural, a premissa é que existe uma relação dialética entre língua e cultura e que a identidade se constrói nessa intersecção – uma nova língua / uma nova cultura. Por oposição, a visão essencialista da língua fundamenta-se no pressuposto de que existem línguas melhores, mais puras e homogêneas que outras e que há uma identificação básica entre nação e língua. A par deste essencialismo linguístico e cultural (Moita Lopes, 2005), propõe o foco em comunidades heterogêneas e práticas linguísticas de pessoas de diferentes classes e grupos sociais. No caso da comunidade surda, apesar de espelhar alguns dos aspetos da cultura dominante envolvente, ela desenvolveu mecanismos e processos gnosiológicos e epistemológicos próprios, através dos quais esses mesmos aspetos da cultura dominante e outros, foram compreendidos dentro da experiência nativa dos surdos.

A *British Deaf Association* (2015), a propósito da questão “O que é a cultura de surdos”³⁸ refere que tal como outras minorias linguísticas, também os surdos têm uma cultura única, com particularidades que se revelam inclusivamente ao nível da interação social. Uma dessas particularidades é a necessidade de contacto visual constante para que a comunicação entre pares seja eficaz; num restaurante, por exemplo, a interação e a comunicação são efetuadas via Língua Gestual o que impossibilita comer e conversar, ao

³⁶ Artigo 74, alínea h, nº2 da Constituição da República Portuguesa de 1997.

³⁷ Artigo 26, alínea nº 3 da Declaração Universal dos Direitos Humanos 1948

³⁸ *What is Deaf Culture?*

contrário do que acontece com os indivíduos ouvintes. Uma outra situação é o conto e o reconto de histórias e piadas, com um evidente envolvimento da linguagem corporal e uma percepção da mensagem muito particulares.

Nestes exemplos e em tantos outros, a surdez é percebida como uma característica de um conjunto de pessoas que nascem, crescem e socializam utilizando enfaticamente as informações visuais e cinestésicas que as rodeiam, definindo um grupo cultural social e linguístico.

2. SURDEZ COMO DEFICIÊNCIA

O debate relativamente à questão de saber se a surdez é ou não a base de uma cultura é um debate que desperta emoções e nos leva a alguma subjetividade (Cromack, 2004).

A surdez é vista historicamente com fundamento num modelo de abordagem médica como um comprometimento físico associado à deficiência, em paralelo com outros défices sensoriais ou motores. A surdez como deficiência tem sido a premissa básica da educação e reabilitação dos surdos há décadas (Butler, Skelton, & Valentine, 2001).

Nesta perspetiva, a surdez interfere na capacidade de resposta aos estímulos sonoros e assim na capacidade de comunicação do indivíduo, não lhe permitindo disfrutar de alguns aspetos da cultura convencional como, por exemplo, da música. Nesta abordagem, os efeitos negativos da surdez podem ser minimizados com o apoio da tecnologia como por exemplo aparelhos auditivos e implantes cocleares e também pela utilização do oralismo, de modo a que a pessoa surda consiga “falar” e “ler” visualmente a fala de outras pessoas (Higgins, 1990). Assim, o indivíduo é membro de uma herança familiar e social que não considera a incapacidade de ouvir uma parte integrante de seu funcionamento diário. Uma das leituras do conceito de “cultura” é a de que o mesmo é um conceito amorfo e que cada indivíduo vive em várias comunidades gerindo a sua relação com as mesmas (Turner, 1994), pelo que as pessoas com surdez têm de aprender a funcionar como membros de uma família e de uma comunidade, integrando-se nos seus costumes.

Mais recentemente, surgiram abordagens relativas à surdez que a consideram uma característica não apenas reduzida a uma deficiência sensorial, mas sim algo mais complexo uma vez que as consequências sociais da surdez podem impedir a comunicação por parte do sujeito surdo, situação causadora de isolamento e discriminação. A linguagem é a base desta questão, pois é através dela que exprimimos os nossos pensamentos e é ela que constitui o instrumento das funções psicológicas e assim nos diferencia enquanto seres humanos (Vygotsky, 1998). Existe, no entanto, o perigo de a comunidade surda ser considerada uma entidade única, constituída por indivíduos semelhantes e com comportamentos homogéneos (Woll & Ladd, 2012). Esse entendimento acarreta a descaracterização das populações constituintes de comunidades específicas, levando a uma visão minimalista em relação aos seus aspetos socioculturais.

Segundo Perlin (2001), podem-se identificar muitas identidades surdas dentro daquilo a que convencionalmente se denomina “cultura surda”: existem surdos filhos de pais

surdos, surdos sem contacto com outros indivíduos surdos, surdos integrados na comunidade surda mas com pais ouvintes, surdos com apenas um dos progenitores com surdez, entre uma variabilidade de possibilidades de combinação de situações. De qualquer modo, ainda segundo o mesmo autor, na construção destas diferentes identidades impera sempre a identidade cultural surda “como ponto de partida para identificar as outras identidades surdas”.

Álvaro Marchesi (1996) refere que a criança percebe o mundo também através da linguagem, que se converte em parte essencial do seu desenvolvimento cognitivo. A linguagem serve para planificar e regular a ação humana e é uma evolução dos primeiros intercâmbios sociais e comunicativos. Desde a psicologia cognitiva que se realça a sua influência no modo como se interpreta, armazena e utiliza a informação. Ao mesmo tempo, afirma-se a necessidade do conhecimento para se fazer uma utilização adequada da linguagem, para realizar inferências e para organizar a narração dos sucessos e experiências. Realça-se também a importância do conhecimento das intenções do ouvinte e das regras conversacionais para se estabelecer um diálogo significativo. A comunicação, veículo básico para a transmissão de informação, é sustentada na mútua aceitação de normas implícitas de conceitos partilhados e de informações aceites. A comunicação também se fundamenta no conhecimento do facto das expressões podem cumprir diferentes funções dependentes da intenção do falante e que irão ser interpretadas pelo ouvinte através de dados contextuais ou expressivos.

As crianças surdas de 4-6 anos com baixo nível linguístico, têm maior dificuldade em recordar sequências narrativas da vida diária que as crianças ouvintes e que aquelas, também com surdez, que tinham estabelecido pelo menos intercâmbios comunicativos em linguagem gestual. Este dado indica a influência do défice de informação na organização do conhecimento e da memória.

A representação mental da informação é um dos elementos centrais do conhecimento, não apenas na perspectiva de retenção da informação, mas também na utilização ativa da mesma. A capacidade de formular hipóteses, de raciocinar sobre proposições e de comprovar mentalmente diversas alternativas, são habilidades intelectuais onde a linguagem tem grande importância. É natural, por isso, que as pessoas surdas tenham

dificuldades na realização destas operações, com características mais formais ou proposicionais, em particular se não tiverem acesso a uma alternativa de comunicação eficaz e estiverem confinados à utilização da oralidade como meio de comunicação preferencial.

SINOPSE

A existência de uma cultura surda apoia-se, numa perspetiva social, no conceito de multiculturalismo que entende a cultura não apenas como etnia, religião ou nacionalidade, mas numa perspetiva de determinação própria de grupos com direitos coletivos.

A educação da criança surda deve ser alavancada na perceção do indivíduo surdo e na sua forma de estabelecer relações sociais, em conjunto com os valores culturais da sociedade ouvinte.

A questão da existência de uma cultura surda é entendida pela pessoa com surdez como ter possibilidade de viver em igualdade inserido num mundo ouvinte, com um estilo de vida diferenciado, mesmo que não sendo “pertença” das dimensões clássicas de nação, raça ou etnia.

BIBLIOGRAFIA

- Archer, L. (2006). *Da Genética à Bioética*. Coimbra: Associação Portuguesa de Bioética : Serviço de Bioética e Ética Médica (FMUP) .
- Assunção, J. C. (2014). Surdez em Portugal: Estudos genéticos e funcionais do gene da conexina (Dissertação de Mestrado, Universidade Nova de Lisboa). Obtido de <http://hdl.handle.net/10362/14151>
- Bess, F., & Humes, L. (1998). *Fundamentos de Audiologia*. Porto Alegre: Artmed.
- BIAP - Bureau International D'Audiophonologie. (2003). *Les recommandations*. Liège: BIAP.
- Brah, A. (2006). Diferença, diversidade, diferenciação. *Cadernos pagu*, pp. 329-376. Obtido de <http://www.scielo.br/pdf/cpa/n26/30396.pdf>
- British Deaf Association. (2015). *What is Deaf culture?* Obtido em 10 de Novembro de 2015, de <https://bda.org.uk/what-is-deaf-culture/>
- Butler, R., Skelton, T., & Valentine, G. (2001). Language barriers: Exploring the worlds of the deaf. *Disability Studies Quarterly*, 21(4), pp. 42-52. Obtido de <https://dsq-sds.org/article/view/316/381>
- Caria, H., & Fialho, G. ([2005]). *Epidemiologia da surdez hereditária: Abordagem genética e clínica de famílias portuguesas afetadas*. Universidade de Lisboa - Centro de Genética e Biologia Molecular. Lisboa: Sociedade Portuguesa de Pediatria. Obtido de https://www.spp.pt/UserFiles/File/UVP_SPP_Casos_Estudo_Hepid_da_Surdez_Hereditaria/Surdez_Hereditaria_UVP_resumo_protocolo.pdf
- Carneiro, M. M. (2011). *O Diagnóstico pré-implantatório como instrumento de aperfeiçoamento genético: O dilema da eugenia à luz dos direitos e garantias fundamentais*. Santa Catarina, Brasil: Universidade do Extremo Sul Catarinense. Obtido de Repositório da universidade do Extremo Sul Catarinense - UNESC: <http://repositorio.unesc.net/handle/1/923>

- Casamitjana Claramunt, J. F. (2005). Anatomía y fisiología del oído. Em E. Salesa, E. Perelló, & A. Bonavida, *Tratado de Audiología* (pp. 1-22). Barcelona: Masson.
- Conselhos Federal e Regionais de Fonoaudiologia. (Abril de 2009). *Audiometria tonal, logaudiometria e medidas de imitância acústica: Orientações dos Conselhos de Fonoaudiologia para o Laudo Audiológico*. Brasília, Brasil: Conselhos Federal e Regionais de Fonoaudiologia.
- Cromack, E. (2004). Identidade, cultura surda e produção de subjetividades e educação: Atravessamentos e implicações sociais. *Psicologia: Ciência e Profissão*, 24(4), pp. 68-77. doi:<http://dx.doi.org/10.1590/S1414-98932004000400009>
- Dias, Ó. (1990). *Surdez infantil : Estudo clínico e epidemiológico : contribuição para o diagnóstico precoce e para a prevenção*. Lisboa: Eurolitho.
- Diniz, D. (2003). Autonomia reprodutiva: um estudo de caso sobre a surdez. *Cadernos de Saúde Pública*, 19(1), pp. 175-181. doi:10.1590/S0102-311X2003000100019
- Engelhardt, T. (1998). *Fundamentos da Bioética*. S. Paulo: Edições Loyola.
- Fahmy, M. S. (2011). On the supposed moral harm of selecting for deafness. *Bioethics*, 25(3), 128-136. doi:<https://doi.org/10.1111/j.1467-8519.2009.01752.x>
- Gil-Loyzaga, P. (2005). Estructura y function de la corteza auditiva: Bases de la via ascendente. Em E. Salesa, E. Perelló, & A. Bonavida, *Tratado de audiologia* (pp. 23-38). Barcelona: Masson.
- Godinho, R., Keoght, I., & Eavey, R. (2003). Perda auditiva genética. *Revista Brasileira de Otorrinolaringologia*, 69(1), 100-104. doi:<http://dx.doi.org/10.1590/S0034-72992003000100016>
- Goldim, J. R. (1998). *Eugenia*. Obtido em 12 de Novembro de 2013, de <http://www.bioetica.ufrgs.br/eugenia.htm>
- Guix, E. B., & Pallejà, X. E. (2005). Genética y genómica de las deficiencias auditivas. Em E. Salesa, E. Perelló, & A. Bonavida, *Tratado de Audiología* (pp. 269-282). Barcelona: Masson.
- Higgins, P. (1990). *The challenges of educating together deaf and hearing youth: making mainstreaming work*. Springfield: Charles C. Thomas.

- Human Genome Project Information Archive. (2013). *Human Genome Project Information Archive 1990-2003*. Obtido em 18 de Fevereiro de 2013, de http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml
- Infopédia. (2013). *Genoma humano*. (Porto Editora, Editor) Obtido em 29 de Novembro de 2013, de [http://www.infopedia.pt/\\$genoma-humano](http://www.infopedia.pt/$genoma-humano)
- Kant, I. (1995). *Fundamentação da Metafísica dos Costumes*. Porto: Porto Editora.
- Lane, H. (1997). Construction of deafness. Em L. D. (Ed.), *The disability studies reader* (pp. 153-171). New York: Routledge.
- Marchesi, Á. (1996). Comunicação, linguagem e pensamento. Em C. Call, J. Palácios, & Á. Marchesi, *Desenvolvimento Psicológico e Educação* (pp. 200-216). Porto Alegre: Artes Médicas.
- Melo, H. P. (1998). A Pessoa Surda e o Direito ao Silêncio. *II Seminário sobre a Reabilitação da Criança Surda*. Porto: Serviço de Bioética e Ética Médica - FMUP.
- Melo, H., & Nunes, R. (2000). *Genética e reprodução humana*. Coimbra: Gráfica de Coimbra.
- Middleton, A., Hewison, J., & Mueller, R. (1998). Attitudes of Deaf Adults toward Genetic Testing for Hereditary Deafness. *The American Society of Human Genetics*, 63 (4), 1175-1180. doi:10.1086/302060
- Moita Lopes, L. P. (2005). Ensino de inglês como espaço de embates culturais e de políticas de diferença. Em C. Jordão, C. Gimenez, & V. (. Andreotti, *Perspectivas educacionais e o ensino do inglês na escola pública*. Pelotas: Educat.
- Moore, R. F. (1987). *Educating the deaf: Psychology, principles, and practices*. Boston: Houghton Mifflin.
- National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. (1979). *The Belmont Report*. Obtido em 29 de novembro de 2013, de <https://www.hhs.gov/ohrp/regulations-and-policy/belmont-report/read-the-belmont-report/index.html>

- Netter, F. H. (2011). *Atlas of human anatomy*. Philadelphia: Saunders Elsevier.
- NIH - National Institutes of Health. (2013). *National Human Genome Research Institute*. Obtido em 29 de Novembro de 2013, de <http://www.genome.gov/27534788>
- Nóbrega, J. D., Andrade, A. B., Pontes, R. J., Bosi, M. L., & Machado, M. (2012). Identidade surda e intervenções em saúde na perspectiva de uma comunidade usuária de língua de sinais. *Ciência & Saúde Coletiva*, 17(3), 671-679. doi:<http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232012000300013>
- Northen, J., & Downs, M. (2002). *Audição na infância*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Oliveira, H. (29 de Novembro de 2013). *VER*. Obtido de VER - Valores Ética e Responsabilidade: <http://www.ver.pt/print.aspx?id=1769&a=Inovacao>
- ONU - Organização das Nações Unidas. (1998). *Declaração Universal dos Direitos Humanos*.
- Penha, R. (1998). *Otorrinolaringologia*. Lisboa: Rui S. Penha.
- Penha, R., & Reis, J. L. (1993). *O doente vertiginoso*. [Lisboa]: Laboratórios Scofar.
- Perlin, G. (2001). Identidades surdas. Em C. Skliar, *A surdez: um olhar sobre as diferenças* (pp. 51-73). Porto Alegre: Mediação.
- Pfeilsticker, L. N., Stole, G., Sartorato, E. L., Delfino, D., & Guerra, A. T. (2004). A investigação genética na surdez hereditária não-sindrômica. *Revista Brasileira de Otorrinolaringologia*, 70(2), 182-186. doi:<http://dx.doi.org/10.1590/S0034-72992004000200007>
- Rao, A., Shoonveld, C., Schimmenti, L. A., Vestal, E., Ferrello, M., Wrad, J., & Friedman, B. (2011). *Genetic testing in childhood hearing loss: Review and case studies*. Obtido de Audiology on Line: <http://www.audiologyonline.com/articles/genetic-testing-in-childhood-hearing-820>
- Reis, P. G. (2003). *O "admirável mundo novo" em discussão*. Lisboa: Ministério da Educação.

- Roland, P. S., & Marple, B. F. (1997). Disorders of inner ear, eighth nerve, and CNS. Em P. S. Roland, B. F. Marple, & W. L. Meyerhoff, *Hearing loss* (pp. 195-256). New York: Thieme.
- Silman, S., & Silverman, C. A. (1997). Basic audiologic testing. Em S. Silman, & C. A. Silverman, *Auditory diagnosis: Principales and applications* (pp. 44-52). San Diego: Singular Publishing Group.
- Stern, S. J., Arnos, K. S., Murrelle, L., Welch, K. O., & Nance, W. E. (2002). Attitudes of deaf and hard of hearing subjects towards genetic testing and prenatal diagnosis of hearing loss. *Journal of Medical Genetics*, 39(6), 449-453. doi:<http://dx.doi.org/10.1136/jmg.39.6.449>
- Turner, G. H. (1994). How is Deaf Culture?: Another Perspective on a Fundamental Concept. *Sign Language Studies*, 83, pp. 103-126. doi:10.1353/sls.1994.0022
- Vygotsky, L. S. (1998). *Pensamento e linguagem* (2 ed. ed.). São Paulo: Martins Fontes.
- WHO - World Health Organization. (2012). *WHO global estimates on prevalence of hearing loss: mortality and burden of diseases and prevention of blindness and deafness*. . Obtido em 15 de Fevereiro de 2013, de https://www.who.int/pbd/deafness/WHO_GE_HL.pdf
- WHO - World Health Organization. (2013). *Deafness and hearing loss*. Obtido em 20 de Novembro de 2013, de <https://www.who.int/en/news-room/factsheets/detail/deafness-and-hearing-loss>
- WHO - World Health Organization. (2013). *Prevention of blindness and deafness: Grades of hearing impairment*. Obtido em 15 de Fevereiro de 2013, de https://www.who.int/pbd/deafness/hearing_impairment_grades/en/
- Widex. (2007). *Sound & Hearing*. Widex.
- Woll, B., & Ladd, P. (2012). Deaf Communities. Em M. Marschark, & P. (. Spencer, *The Oxford Handbook of Deaf Studies, Language, and Education* (2nd ed. ed., Vol. 1). Oxford: Oxford University Press. doi:10.1093/oxfordhb/9780199750986.013.0012