

UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA – UnB
FACULDADE DE CEILÂNDIA – FCE
CURSO DE GRADUAÇÃO EM FONOAUDIOLOGIA

JACQUELINE VIANA LOPES

**ASPECTOS FONOAUDIOLÓGICOS RELACIONADOS À COMUNICAÇÃO
EM INDIVÍDUOS PORTADORES DE SÍNDROMES GENÉTICAS**

Brasília 2018

UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA – UnB
FACULDADE DE CEILÂNDIA – FCE
CURSO DE GRADUAÇÃO EM FONOAUDIOLOGIA

JACQUELINE VIANA LOPES

**ASPECTOS FONOAUDIOLÓGICOS RELACIONADOS À COMUNICAÇÃO
EM INDIVÍDUOS PORTADORES DE SÍNDROMES GENÉTICAS**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado como requisito parcial para obtenção de grau de bacharel em Fonoaudiologia pela Universidade de Brasília. Aprovado em 04 de julho de 2018 pelo examinador Max Sarment Moreira Smiderle Mello e orientado pela Profa. Dra. Laura Davison Mangilli Toni

Brasília 2018

APRESENTAÇÃO

Ao longo da graduação nos deparamos com obstáculos, desafios e oportunidades. E foi com uma dessas oportunidades que cheguei até aqui, com um Projeto de Iniciação Científica, onde o objetivo era caracterizar os aspectos fonoaudiológicos em portadores de Síndrome Genética. A princípio o projeto foi planejado para acontecer em duas fases: fase de revisão de literatura procurando estudos e dados referentes ao assunto, e fase de coleta de dados com aplicação de protocolos de linguagem e alimentação em pacientes do Hospital de Apoio de Brasília.

Com a fase de revisão concluída, partimos para a coleta de dados, o que não foi nada simples e fácil. Como afirmado acima, passamos por obstáculos e desafios. Por instâncias maiores, a segunda fase foi adiada por um longo período prejudicando o andar dela. O que não foi ruim, pois isso enriquece como futuro profissional para novas tomadas de decisões e construções de soluções de problemas.

Por se tratar de um assunto pouco falado e abordado durante a graduação, o Projeto de Síndromes me encorajou a adquirir novos conhecimentos e interesses, levando o estudo para um Trabalho de Conclusão de Curso. Senso assim, este trabalho permite uma reflexão de melhores práticas de atuação junto aos portadores de Síndromes Genéticas.

CARTA DE SUBMISSÃO

Brasília, 15 de junho de 2018.

Profa. Dra. Eliane Schochat

Profa. Dra. Kátia de Almeida

Editoras Científicas

Revista Audiology – Communication Research (ACR)

Ref.: Submissão de Revisão Sistemática

Estamos submetendo uma revisão sistemática intitulada “ASPECTOS FONOAUDIOLÓGICOS RELACIONADOS À COMUNICAÇÃO EM INDIVÍDUOS PORTADORES DE SÍNDROMES GENÉTICAS” para apreciação e possível publicação na Revista **Audiology - Communication Research (ACR)**. Afirmamos que o artigo enviando não foi publicado anteriormente e nem está sendo considerado para publicação em outro periódico.

Atenciosamente,

Jacqueline Viana Lopes

Andreza Soares Maia

Marina Neves Garcia Mendonça

Beatriz dos Santos Gomes

Laura Davison Mangilli Toni

PERMISSÃO PARA REPRODUÇÃO DE MATERIAL

Brasília, 15 de junho de 2018.

Permissão para Reprodução de Material

Encaminhamos o artigo “ASPECTOS FONOAUDIOLÓGICOS RELACIONADOS À COMUNICAÇÃO EM INDIVÍDUOS PORTADORES DE SÍNDROMES GENÉTICAS”, de autoria de Jacqueline Viana Lopes, Laura Davison Mangilli Toni, Andreza Soares Maia, Marina Neves Garcia Mendonça e Beatriz dos Santos Gomes para análise do Corpo Editorial e possível publicação na Audiology – Communication Research (ACR).

Declaramos que todos os autores participaram suficientemente do trabalho para tornar pública sua responsabilidade sobre o seu conteúdo e que não houve conflitos de interesse entre eles quanto à autorização para sua reprodução. O manuscrito representa um trabalho original, que não foi publicado e nem está sendo considerado para publicação em outro periódico, impresso ou eletrônico, quer em parte ou na íntegra.

Declaramos ainda que o artigo cumpre as normas para publicação, as quais foram lidas e acatadas por todos os autores. Em caso de aceitação do artigo para publicação na ACR, concordamos que os direitos autorais a ele referentes serão de propriedade exclusiva da revista, sendo a nós vedada sua reprodução, total ou parcial, em qualquer outra parte ou meio de divulgação, impressa ou eletrônica, sem a prévia autorização dos editores da ACR.

Colocamo-nos à disposição para qualquer esclarecimento que seja necessário.

Jacqueline Viana Lopes

Andreza Soares Maia

Marina Neves Garcia Mendonça

Beatriz dos Santos Gomes

Laura Davison Mangilli Toni

**ASPECTOS FONOAUDIOLÓGICOS RELACIONADOS À COMUNICAÇÃO
EM INDIVÍDUOS PORTADORES DE SÍNDROMES GENÉTICAS**

COMMUNICATION ASPECTS IN INDIVIDUAL WITH GENETIC SYNDROMES

Título resumido: Aspectos fonoaudiológicos em síndromes

Jacqueline Viana Lopes*, Andreza Soares Maia*, Marina Neves Garcia Mendonça*, Beatriz dos Santos Gomes*, Laura Davison Mangilli**.

* Graduanda do curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Ceilândia da Universidade de Brasília.

** Professora do Curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Ceilândia da Universidade de Brasília.

Estudo realizado no Curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Ceilândia da Universidade de Brasília – FCE/UnB – Ceilândia (DF), Brasil.

Endereço para correspondência:

Laura Davison Mangilli

Centro Metropolitano. Conjunto A. Lote 1. Brasília – DF. CEP 72.220-900.

E-mail: lmangilli@unb.br.

Conflitos de interesse: não há

Fonte financiadora: não há

Autoria:

1. Concepção e delineamento do estudo: autora JVL, ASM, LDM.
2. Coleta, análise e interpretação dos dados: autores JVL, ASM, MNGM, BSG e LDM.
3. Redação e revisão do artigo de forma intelectualmente importante: JVL e LDM.
4. Aprovação final da versão a ser publicada: LDM.

RESUMO E DESCRITORES

Objetivos: Analisar, de forma crítica e sistemática, por meio de publicações científicas arbitradas, a atuação fonoaudiológica junto a indivíduos portadores de síndromes genéticas no que se refere aos aspectos comunicativos dos mesmos.

Estratégia de pesquisa: Levantamentos bibliográficos na base de dados Portal Regional da Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Foram utilizados os descritores:

“fonoaudiolog\$ e síndrom\$” e operador lógico “AND”. **Critérios de seleção:** Textos publicados entre abril de 2007 e janeiro de 2017, citações em línguas que não o Inglês e o Português foram excluídos. Os estudos considerados válidos contemplaram os seguintes critérios de inclusão: 1) Textos que se tratavam de síndromes genéticas; 2) Publicações que abordavam os aspectos fonoaudiológicos.

Os conteúdos completos que não puderam ser recuperados por meio do Portal de Periódicos da CAPES e/ou site oficial do periódico foram excluídos do estudo.

Resultados: A amostra do estudo foi dividida em três grandes blocos/grupos – Síndromes Genéticas em geral (n=27); Autismo (n=33); e Síndrome de Down (n=14).

Para que a realização de uma revisão de literatura pudesse ser possível foi considerado apenas o grupo de Síndromes Genéticas geral. Dos 27 estudos, 22 estavam relacionados à área de comunicação no que se diz respeito à linguagem oral, linguagem escrita e audição.

Conclusão: Os resultados do estudo reforçam a importância de pesquisas e estudos na área de Síndromes Genéticas relacionadas à fonoaudiologia para a contribuição da melhora desses indivíduos.

Descritores

Síndrome, Genética, Fonoaudiologia, Linguagem, Audição

ABSTRACT E KEYWORDS

Purpose: To analyze, by a critical and systematic review, the communication in individuals with genetic syndromes. **Research strategy:** Bibliographic surveys were carried out in the Regional Portal of the Virtual Health Library – BVS database. The following descriptors were used: "fonoaudiologi\$ and síndrom\$" and logical operator was "AND". **Selection criteria:** Texts published on the subject between April 2007 and January 2017, citations in languages other than English and Portuguese were excluded. The studies considered valid to included following inclusion criteria: 1) Texts about genetic syndromes; 2) Publications that related to the speech and hearing aspects. The texts that could not be retrieved through the Portal of Periodicals of CAPES and / or official website of the journal were excluded. **Results:** The study sample was divided into three large blocks / groups - Genetic Syndromes in general (n = 27); Autism (n = 33); and Down Syndrome (n = 14). In order to carry out a literature review we consider only the group of General Genetic Syndromes. For these 27 studies, 22 were related to the area of communication with regard to oral language, written language and hearing. **Conclusion:** The results of the study reinforce the importance of research and studies in the field of Genetic Syndromes related to speech therapy for the contribution of the improvement of these individuals.

Keywords

Syndrome; Genetics; Speech, Language and Hearing Science; Language; Hearing

INTRODUÇÃO

Nas últimas décadas, o grande avanço da genética tem permitido a melhor compreensão de certas doenças e o conhecimento de muitas outras. De modo geral, pode-se considerar que aproximadamente 5,0% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia do desenvolvimento, determinada, total ou parcialmente, por fatores genéticos^(1,2). Essas anomalias respondem por aproximadamente 10-25% das admissões hospitalares pediátricas na América Latina, ocupando entre o 3º e o 4º lugares dentre as causas de mortes no primeiro ano de vida. No Brasil, dados sobre as anomalias craniofaciais são escassos e dispersos. Segundo estudos realizados, as deformidades congênitas vêm se mantendo como segunda causa de mortes perinatais no país^(3,4).

O fonoaudiólogo é responsável pela promoção da saúde, prevenção, avaliação e diagnóstico, orientação, terapia (habilitação e reabilitação) e aperfeiçoamento dos aspectos fonoaudiológicos relacionados à função auditiva, função vestibular, da linguagem oral e escrita, voz, fluência, articulação da fala e dos sistemas miofuncional orofacial, cervical e de deglutição⁽⁵⁾. Sendo assim, é o profissional com capacidade e competência para atuar com indivíduos síndrômicos que possuam qualquer uma das alterações fonoaudiológicas.

O trabalho multidisciplinar e o avanço na saúde têm despertado cada vez mais o interesse da Fonoaudiologia e da Genética, não só para melhor compreensão da comunicação humana e seus distúrbios, mas também para melhor caracterização e elaboração de programas específicos para portadores de síndromes genéticas⁽⁶⁾.

A Fonoaudiologia e a Genética são clínicas que se relacionam e complementam⁽⁷⁾. Este encontro pode acontecer a partir do período neonatal e se prolongar até a vida adulta. É papel do fonoaudiólogo, como membro da equipe multidisciplinar, caracterizar, dentre o espectro clínico geral, as manifestações que envolvem a linguagem, a fala, a

audição e a voz, bem como as funções do sistema estomatognático, como a deglutição e a mastigação^(8, 9). Com a integração dessas duas áreas há uma melhoria de procedimentos que visam o diagnóstico, o prognóstico e a intervenção de indivíduos com síndromes genéticas e distúrbios da comunicação, o mais precoce possível⁽¹⁰⁾.

Há diversas formas de distúrbios de comunicação que podem afetar a capacidade de ouvir e de entender o que os outros dizem. Podem, ainda, comprometer a voz, a fluência e articulação dos sons da fala, os símbolos da linguagem e o código utilizado na comunicação⁽¹¹⁾.

Expressar e compreender a linguagem envolve uma série de mecanismos cerebrais que são responsáveis pelo processamento da linguagem. Malformações ou lesões em determinadas regiões do cérebro, responsáveis pelo processamento da linguagem, comprometem esta habilidade, em maior ou menor grau⁽¹²⁾. Assim, o diagnóstico e intervenção fonoaudiológica, quando realizados precocemente, fornecem à criança melhores oportunidades de desenvolvimento linguístico⁽¹³⁾.

A perda auditiva é o déficit sensorial mais comum resultando na restrição das habilidades de se comunicar pela linguagem falada. Uma em cada mil crianças nascem surdas ou se tornarão portadores de surdez profunda ou severa antes que a linguagem seja adquirida. Nos países desenvolvidos mais de 50% da surdez na infância é atribuída a causas genéticas. O papel do fonoaudiólogo torna-se importante intervindo na saúde desses indivíduos⁽¹⁴⁾.

OBJETIVOS

Analisar, de forma crítica e sistemática, por meio de publicações científicas arbitradas, a atuação fonoaudiológica junto a indivíduos portadores de síndromes genéticas no que se refere aos aspectos comunicativos dos mesmos.

ESTRATÉGIA DE PESQUISA

Para a pesquisa de publicações foram seguidos os preceitos descritos no Cochrane Handbook⁽¹⁵⁾.

Realizou-se a localização e a seleção dos estudos por meio de levantamento dos textos publicados sobre o assunto entre abril de 2007 e janeiro de 2017, na base de dados Portal Regional da Biblioteca Virtual em Saúde – BVS (<http://bvsalud.org/>).

Foram considerados para fins de pesquisa bibliográfica os seguintes descritores: “fonoaudiolog\$ e síndrom\$”. Recorreu-se, ainda, ao operador lógico “AND” para combinação dos descritores utilizados para rastreamento das publicações.

CRITÉRIOS DE SELEÇÃO

A busca dos textos nos bancos de dados foi realizada independentemente por três pesquisadores envolvidos no estudo, visando minimizar possíveis perdas de publicações. A análise de cada uma das publicações recuperada no banco de dados foi realizada independentemente pelos três pesquisadores. Inicialmente foi realizada a análise dos títulos e resumos das publicações, visando a pertinência da sua seleção e inclusão no estudo. Citações em línguas que não o Inglês e o Português foram excluídos, bem como aquelas referentes a revisões de literatura, cartas ao editor e as que não se vinculavam diretamente ao tema. Os estudos considerados válidos contemplaram os seguintes critérios de inclusão: 1) Textos que se tratavam de síndromes genéticas; 2) Publicações que abordavam os aspectos fonoaudiológicos.

Em um segundo momento, foram analisados os textos completos das publicações previamente selecionadas pelos pesquisadores que, efetivamente, se relacionavam à proposta da pesquisa e realizado a tabulação das informações mais relevantes para análise posterior. Nesse momento, os conteúdos completos que não puderam ser

recuperados por meio do Portal de Periódicos da CAPES e/ou site oficial do periódico foram excluídos do estudo.

Todas as etapas do estudo foram conduzidas independentemente pelos pesquisadores e, quando houve discordância entre eles, a posição final foi consensual. A figura 1 apresenta o percurso da seleção dos artigos para este estudo.

(Figura 1)

Foram excluídos, portanto, os estudos que abordavam síndromes não genéticas e estudos que não apresentavam foco nos aspectos fonoaudiológicos.

ANÁLISE DOS DADOS

Os artigos selecionados foram avaliados de forma crítica quanto aos seus objetivos, métodos, resultados e conclusão.

RESULTADO

Ao final da busca, foi encontrado um número superior ao esperado de estudos. Não se optou em trabalhar com outros descritores ou demais limites no intuito de que toda a literatura pudesse ser investigada. Desta forma, foi necessário dividir a amostra do estudo (Figura 1) em três grandes blocos/grupos – Síndromes Genéticas em geral; Autismo; e Síndrome de Down - para que a realização de uma revisão de literatura pudesse ser possível.

Desta forma, os resultados deste estudo, o primeiro de uma série de revisões, levará em consideração essa divisão, apresentando os resultados referentes aos aspectos relacionados à comunicação do grupo Síndromes Genéticas gerais (n=27). Posteriormente, em estudos futuros, serão apresentados e discutidos os resultados específicos dos casos de Autismo e Síndrome de Down.

O Quadro 1 apresenta de forma resumida a análise dos artigos referentes à Síndromes Genéticas gerais.

(Quadro 1)

DISCUSSÃO

Os dados encontrados demonstram que há um número reduzido de estudos relacionando a atuação fonoaudiológica em Síndromes Genéticas gerais, principalmente quando se considera o rigor metodológico dos mesmos ⁽⁴²⁾. A maioria dos estudos são de relato de casos clínicos ^(17,18,21,22,23,24,26,28,29,31,33,35,37,38) ou de séries de casos ^(13,16,19,20,30,40,41) retrospectivos ^(16,23,26) e transversais ^(13,15,16,18,22,23,24,26,28,29,30,31,33,35,37,38,40,41) o que fornece informações de interesse para a área, mas não permitem generalizações. Alguns estudos apresentaram acompanhamento longitudinal dos casos ^(12,16,18,19,22,23,24,26,28,29,30,31,33,35,37,38,40,41), o que permite o conhecimento terapêutico e desempenho dos participantes, mas também não permite generalizações.

A caracterização do perfil fonoaudiológico de uma determinada população é um passo importante para definir as melhores condutas em relação à atuação fonoaudiológica, uma vez que colabora para o maior conhecimento do assunto por fonoaudiólogos, demais profissionais da saúde e outros interessados ⁽³³⁾. A utilização de princípios metodológicos na clínica fonoaudiológica é necessária e deve ser buscada, para que a ação da ciência possa ser avaliada e comprovada, sempre visando níveis de evidência e qualidade metodológicas melhores ^(43,44,45,46,47). A utilização destes princípios vai permitir a verificação da funcionalidade do procedimento proposto, a forma como este modifica o indivíduo e possibilitar a comparação entre os tipos de tratamento aplicados.

Alguns dos estudos analisados ^(19,25,26,30,36) não apresentavam informações quanto às questões da comunicação dos indivíduos portadores de Síndrome Genética em geral, apresentando resultados/discussões mais específicas em relação a determinados aspectos do indivíduo, e não uma visão global do mesmo. Todos estes avaliaram o Sistema Miofuncional Orofacial do indivíduo somente.

Observaram-se nos estudos que as avaliações mais comuns são por meios de aspectos clínicos, comportamentais, cognitivos, comunicativos, potencialidades em habilidades subjacentes à aprendizagem ou até mesmo por testes comportamentais, tais como: processamento auditivo e avaliação da linguagem dos indivíduos. Do total de 22 estudos relacionados à área de comunicação, 16 abordaram questões de linguagem oral^(13,16,20,21,22,23,27,28,29,31,32,33,35,37,38,39), dois a comunicação alternativa em síndromes ^(17,34), seis retrataram a linguagem escrita^(18,22,24,28,29,37) e 11 estudos questões audiológicas^(13,16,22,23,24,28,29,37,38,40,41). Dentre esses estudos, alguns não abordaram apenas dados relacionados a comunicação, dados que também envolvia questões do sistema estomatognático também foram inseridos.

Em relação às síndromes, os autores dos estudos pesquisaram sobre a Síndrome do Olho de Gato⁽¹⁶⁾, Síndrome de Werdnig-Hoffman⁽¹⁷⁾, Síndrome Velocardiofacial⁽¹⁸⁾, Síndrome de Parry Romberg⁽¹⁹⁾, Síndrome de Prader-Willi⁽²¹⁾, Síndrome Smith-Magenis⁽²²⁾, Síndrome de Goldenhar^(13,23,37) Síndrome de Silver-Russell⁽²⁴⁾, Síndrome de Hunter⁽²⁵⁾, Síndrome de Beckwith-Wiedmann⁽²⁶⁾, Síndrome de Prader-Willi⁽²⁷⁾, Síndrome do X-Frágil⁽²⁸⁾, Síndrome de Crozon^(29,38), Síndrome Cornélica de Lange⁽³⁰⁾, Síndrome de Kabuki^(31,32), de Sturge-Weber ⁽³³⁾, Síndrome de Angelman⁽³⁴⁾, Sequência de Möbius⁽³⁵⁾, Síndrome de Pterígeo Poplíteo⁽³⁶⁾, Síndrome de Williams⁽³⁹⁾, Síndrome de Landau-Kleffner⁽⁴⁰⁾, Síndrome de Rubinstein-Taybi⁽⁴¹⁾ e, o que reflete a gama de quadros clínicos encontrados no dia a dia da prática clínica dos profissionais de saúde.

Nas últimas décadas, o número de tecnologias produzidas e incorporadas tem sido relacionado diretamente à queda na mortalidade e ao aumento de conhecimento e informação sobre tecnologias assistenciais e do custo da assistência. Para isso, faz-se necessária a seleção de tecnologias e a identificação das condições ou subgrupos em que deverão ser utilizadas⁽⁴⁸⁾. Segundo a mesma autora, o volume de conhecimento produzido sobre os diferentes efeitos e consequências das tecnologias precisa ser analisado e sintetizado de forma cada vez mais exigente, como novas formas de pesquisa, para apoiar a tomada de decisão. Sugere-se que a revisão sistemática, a metanálise, a análise de decisão e a avaliação custo-efetividade seriam metodologias que permitiriam esse tipo de avaliação⁽⁴⁸⁾. Sendo assim, este foi o objetivo do estudo, direcionando o olhar do profissional à atuação fonoaudiológica junto a indivíduos portadores de síndromes genéticas no que se refere aos aspectos comunicativos dos mesmos.

CONCLUSÃO

Os estudos analisados permitem concluir: 1) a literatura específica da temática apresenta níveis de qualidade metodológica baixa; 2) existe número de publicações reduzidas sobre a temática; 3) os estudos são heterogêneos em relação à metodologia empregada; 4) são encontradas alterações comunicativas na maioria em indivíduos portadores de síndrome genéticas relatados pela literatura; 5) são descritos tanto formas de avaliação como de tratamento para indivíduos portadores de síndromes genéticas; 6) os estudos analisados permitem o início da utilização do conceito de prática baseado em evidência.

Os resultados do estudo reforçam a importância de pesquisas e estudos na área de Síndromes Genéticas relacionadas à fonoaudiologia para a contribuição da melhora desses indivíduos no que diz respeito a comunicação e qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

1. Albano LMJ. Importância da genética no serviço público: relato da extinção de um setor de genética no Município de São Paulo, Brasil. Rev Panam Salud Publica/Pan Am J Public Health 2000; 7(1):29-34.
2. Monlleó IL, Lopes VLGS. Anomalias craniofaciais: descrição e avaliação das características gerais da atenção no Sistema Único de Saúde. Cad. Saúde Pública. 2006; 22(5): 913-922.
3. Organização Mundial da Saúde - Library Cataloguing in Publication. Geneva: WHO; 1999.
4. Victora CG, Barros FC. Infant mortality due to perinatal causes in Brazil: trends, regional patterns and possible interventions. São Paulo Méd J. 2001;119: 33-42.
5. Conselho Regional de Fonoaudiologia – 2ª Região. Fonoaudiologia. São Paulo. 2017 [acesso em 20 abr 2018]. Disponível em: <http://www.fonosp.org.br/crfa-2a-regiao/>.
6. Reis LR, Maria FDS, Rosa RFM, Poziomczy CS, Kiszewski AE, Goetze TB, et al. Alterações estomatognáticas e de fala são comuns entre crianças com incontinência pigmentar. Audiol Commun Res. 2015; 20(1): 62-8.
7. Alvarenga ASL. Síndrome Kabuki: Diagnóstico Fonoaudiológico. São Paulo. Tese [Doutorado em Ciências da Reabilitação] – Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais; 2006.
8. Souza SRB, Devitto LPM, Abramides DVM, Santiago G, Costa AR. Avaliação dos aspectos neuropsicolinguísticos de um caso de holoprosencefalia com mutação do gene SHH. Rev Soc Bras Fonoaudiol. 2007;12(2):146-50.
9. Sales AVMN, Cola PC, Santos RRD, Jorge AG, Berti LC, Giacheti CM, et al. Análise quantitativa do tempo de trânsito oral e faríngeo em síndromes genéticas. Audiol Commun Res. 2015;20(2):146-51.

10. Brito AF, Baldrighi SEZM. Repercussões fonoaudiológicas na síndrome de seckel: estudo de caso. Rev CEFAC. 2015;17(5):1698-1715.
11. Boone DR, Plante E. Uma introdução à comunicação humana e seus distúrbios. 2 ed. Porto Alegre: Artes Médicas; 1994.
12. Perroni MC. Desenvolvimento do Discurso Narrativo. São Paulo: Martins Fontes; 1992.
13. Lima FT, Araújo CB, Sousa EC, Chiari BM. Alterações fonoaudiológicas presentes em um caso de síndrome de Goldenhar. Rev Soc Bras Fonoaudiol. 2007;12(2):141-5.
14. Godinho R, Keogh I, Eavey R. Perda Auditiva Genética. Rev. Bras. de Otorrinolaringol. 2003; 69(1):100-4.
15. Higgins J, Green S. Cochrane Handbook for Systematic Reviews of Interventions. 2009.
16. Cibian AP, Agessi LM, Palácios T, Medeiros JSF, Osborn E, Pereira LD. Processamento auditivo e avaliação de linguagem em indivíduos com a Síndrome do Olho de Gato - estudo de caso. Distúrb Comun. 2015;27(4):690–695.
17. Bianchini NCP, Bruna MRA, Lilian PD, Luiz APS, Claudia C. Síndrome de Werdning-Hoffman: Estudo de caso clínico. Rev.CEFAC. 2015. 1716-1721.
18. Freire T, Gonçalves TS, Moretti CN, Tabaquim MLM, Crenitte PAP. Desempenho nas habilidades subjacentes a aprendizagem em um caso de Síndrome Velocardiofacial. 2015;27(2):237–247.
19. Sassi FC, Mangilli LD, Rocha BR, Andrade CRF. Caracterização miofuncionalorofacial na síndrome de Parry Romberg. Audiol Commun Res. 2015;20(2):152-160

20. Giacchini V, Tonial A, Mota HB. Aspectos de linguagem e motricidade oral observados em crianças atendidas em um setor de estimulação precoce. *Distúrbios Comum*. 2013;25(2):253–265.
21. Zambotti N, Souza LAP. Trabalho fonoaudiológico em oficina de cozinha em um caso de Prader-Willi. *Rev. CEFAC*. 2013;15(1):188 -195.
22. Lamonica DAC, Silva GK, Furlan RH, Abramides DVM, Vieira GH, Ferreira DM, Giacheti CM, et al. Características clínicas, comportamentais, cognitivas e comunicativa na síndrome Smith-Magenis. *Rev. CEFAC*. 2012;14(6):1226–1233.
23. Busanello AR, Silva AMT, Christmann MK, Finamor MM, Sonogo MT, Barcellos RA, Weich TM, et al. Síndrome de Goldenhar: uma abordagem Fonoaudiológica. *Rev. CEFAC*. 2012;14(3):566-573.
24. Garcia PF, Salvador KK, Moraes TFD, Feniman MR, Crenitte PAP. Processamento auditivo, leitura e escrita na síndrome de Silver-Russell: relato de caso. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2012;17(1):101–105.
25. Ferreira ACRG, Guedez ZCF. Estudo prospectivo da deglutição na Mucopolissacaridose II (síndrome de Hunter) antes e após tratamento enzimático. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2011;16(2):221-5.
26. Lavra-Pinto B, Luz MJ, Motta L, Gomes E. Síndrome de Beckwith-Wiedmann: relato de caso da intervenção Fonoaudiológica. *Rev. CEFAC*. 2011;13(2):369-376.
27. Misquiatti ARN, Cristóvão MP, Brito MC. Percurso e resultados da terapia fonoaudiológica na Síndrome de Prader-Willi (SPW): relato de caso. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2011;23(1):77-81
28. Lamonica DAC, Ferraz MDPF, Amanda TF, Prado LM, Abramides DMA, Gejão MG. Síndrome do X Frágil com variante de Dandy-Walker: estudo clínico das manifestações comunicativas orais e escritas. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2011;23(2):177–182

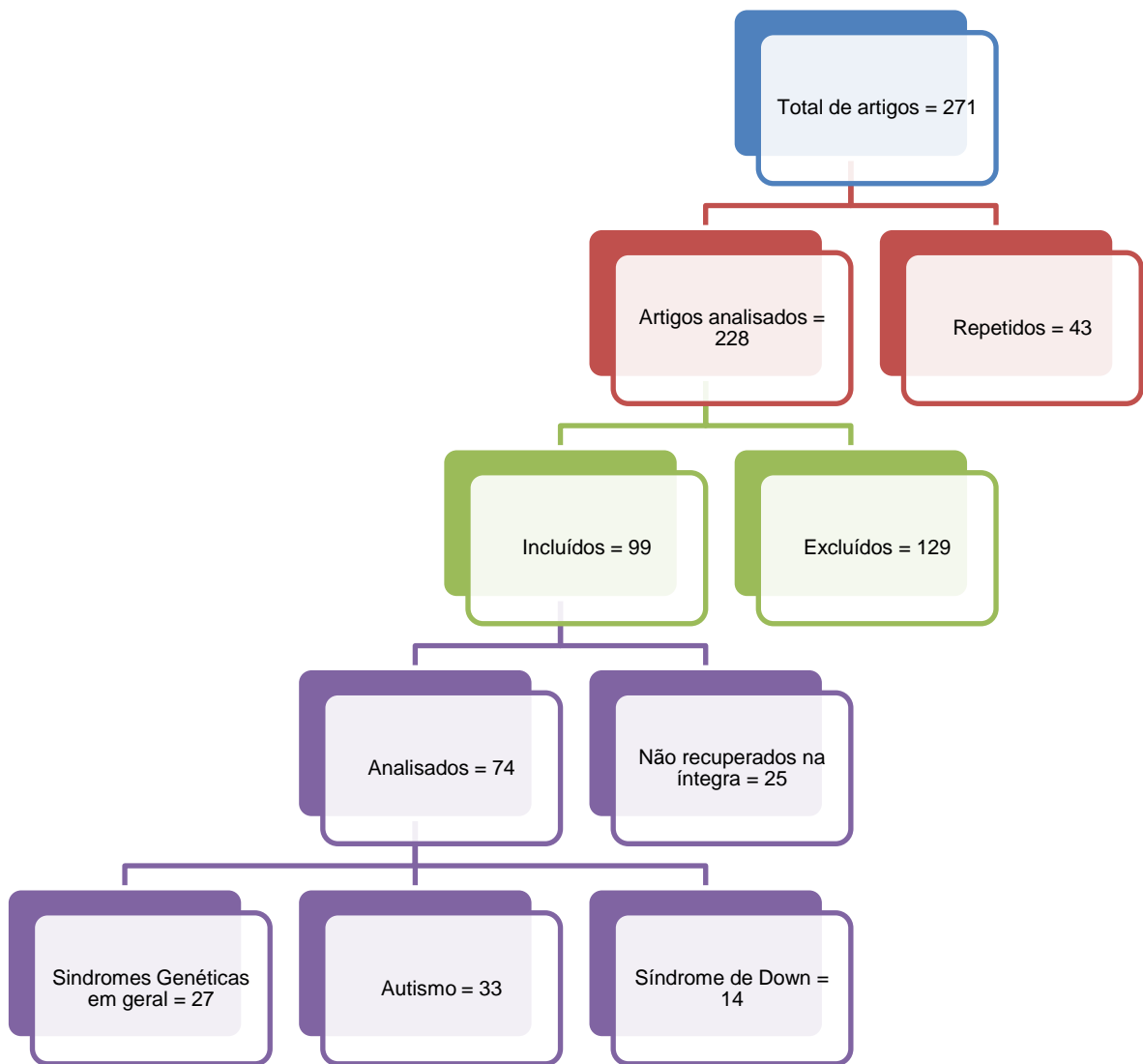
29. Godoy FJ. Achados neuropsicolinguísticos na síndrome de Crouzon: relato de caso. *Rev Soc Bras Fonoaudiol.* 2010;15(4):594-7.
30. Foroni PM, Beato AM, Valarelli LP, Trawitzki LVV. Disfagia orofaríngea em crianças com síndrome Cornélia de Lange. *Rev. CEFAC.* 2010;12(5):803–810.
31. Schoen-Ferreira TH, Ramos JMP, Ávila MEB, Dabbur RR, Lima AT, Marteleto MRF. Síndrome de Kabuki: estudo de caso a respeito das características comportamentais, cognitivas, sociais e fonoaudiológicas. *Aletheia.* 2010;32:70-79.
32. Brito MC, Misquiatti ARN. Intervenção fonoaudiológica na síndrome de Kabuki: relato de caso. *Rev. CEFAC.* 2010;12(4):693–699.
33. Santos SVP, Cavalheiro LG. Síndrome de struge-weber: relato de caso dos achados da avaliação fonoaudiológica. 2010;12(1):161–170.
34. Eskelsen MW, Pacheco FB, Montibeller CG, Blasi HF, Fleig R. Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na síndrome de angelman: estudo de caso. *Rev. CEFAC.* 2009;11(2):228-236.
35. Albuquerque TCAL, Barreto RRS, Costa TCCN, Guedes ZCF. Sequência de Möbius: protocolo de anamnese e avaliação – relato de caso. *Rev Soc Bras Fonoaudiol.* 2009;14(1):115-22.
36. Delgado SE. Atuação fonoaudiológica na Unidade De Terapia Intensiva em bebê com síndrome de pterígeo poplíteo. *Rev Soc Bras Fonoaudiol.* 2009;14(1):123–128.
37. Silva RCL, Alvez FFS, Netto G, Soares S, Silva CM. As alterações fonoaudiológicas na síndrome de Goldenhar – Relato de caso. *Rev Soc Bras Fonoaudiol.* 2008;13(3):290–295.
38. Gomes I, Limongi O, Cecília S, Neves F, Couto IV, Inês M, et al. Aspectos fonoaudiológicos na síndrome de Crouzon: estudo de caso. *Rev. CEFAC.* 2008;10(3):303–310.

39. Gejão MG, Almeida IMM, Formiga CKMR. Evolução de habilidades comunicativas na Síndrome de Williams – Processo terapêutico de um caso clínico. *Distúrb Comum*. 2007;19(2): 203-211.
40. Matas CG, Gonçalves IC, MagliaroFCL, Leite RA, Ferreira LMFF. Avaliação audiológica e eletrofisiológica da audição na síndrome de Landau-Kleffner. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2007;12(2):79–85
41. Martins RHG. Bueno EC, Fioravanti MP. Síndrome de Rubinstein-Taybi: anomalias físicas, manifestações clínicas e avaliação auditiva. *Rev Bras Otorrinolaringol*. 2003;69(3):427–431.
42. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumo Estratégicos. Departamento de Ciências e Tecnologia. Diretrizes metodológicas: elaboração de revisão sistemática e metanálise de estudos observacionais comparativos sobre fatores de risco e prognóstico / Ministério da Saúde, Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos, Departamento de ciências e Tecnologia. – Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 132p.
43. Andrade CRF. Prevenção em fonoaudiologia: eficácia dos tratamentos e programas terapêuticos. In: *Colletanea Symposium*. São Paulo: Frontis Editorial; 1998. p. 113-B.
44. Andrade CRF. A fonoaudiologia baseada em evidências. *Revista Einstein*, São Paulo, v. 2, n. 1, p. 59 – 60, 2004.
45. Apel K, Self T. Evidence-Based Practice: The Marriage of Research and Clinical Services. *The Asha Leader online* 2003 [periódico eletrônico]. Available from URL: <http://www.asha.org/about/publications/leader-online/archives/2003/q3/030909.htm>.
46. El Dib RP. Medicina baseada em evidências. *J Vasc Bras*, v. 6, n. 1, p. 1-4, 2007.

47 Goulart BNG, Chiari BM. Testes de rastreamento X testes de diagnóstico: atualidades no contexto da atuação fonoaudiológica. Pró-Fono Revista de Atualização Científica, Barueri (SP), v. 19, n. 2, abr-jun, p. 223-232, 2007.

48. Silva, LK. Avaliação tecnológica e análise custo-efetividade em saúde: a incorporação de tecnologias e a produção de diretrizes clínicas para o SUS. Ciênc Saúde Coletiva 2003; 501-20.

Figura 1. Percurso da seleção dos artigos



Quadro 1: Revisão de literatura sobre atuação fonoaudiológica em Síndromes Genéticas gerais

Referência	Objetivo	Metodologia	Resultados	Conclusão
Cibian et al., 2015 ⁽¹⁶⁾	Descrever os aspectos Fonoaudiológicos, por meio de testes comportamentais do processamento auditivo e avaliação da linguagem de indivíduos diagnosticados com a Síndrome do Olho de Gato.	Queixa: dificuldade escolar; Pacientes submetidos à avaliação audiológica, (Audiometria Tonal Limiar, Logaudiometria, Imitanciométrica e pesquisa do reflexo acústico) avaliação do Processamento Auditivo (IPRF, FRF, TDD e RGDT) e avaliação de linguagem oral (recepção oral e vocabulário expressivo - "O Urubu e as Pombas" e ABFW - vocabulário e fonologia)	P.A Neurossensorial leve c/ reflexos ausentes e curva tipo "A" bilateralmente; Av. Proc. Auditivo: desempenho abaixo do esperado; alterações fenotípicas (má formação da OE); ocorrência de processos fonológicos não esperados para a idade em ambos os sujeitos. ISM apresentou boa recepção oral e vocabulário expressivo abaixo do esperado para a idade. ISF apresentou bom desempenho na av. de vocabulário produtivo e dificuldade na recepção oral.	A terapia fonoaudiológica deverá contemplar aspectos do processamento auditivo (fechamento auditivo, figura fundo e resolução temporal) e estratégias que envolvam linguagem e fala, visto que os pacientes apresentaram processos não esperados para a idade (ensurdecimento de plosivas e fricativas, simplificação de encontro consonantal, entre outros.)
Bianchini et al., 2015 ⁽¹⁷⁾	Analisar as possibilidades comunicativas de uma criança com Síndrome de Werdnig-Hoffman no decorrer do processo terapêutico Fonoaudiológico.	Terapia fonoaudiológica iniciada aos 3 anos e 5 meses. Mãe se queixava que criança só era compreendida pelas pessoas mais próximas e desejava que a filha utilizasse a CSA e desenvolvesse a oralidade. Paciente foi atendida uma vez por semana durante 9 meses. Avaliação de MO evidenciou hipotonia, mobilidade e sensibilidade reduzidas, abertura de boca e mov. de língua reduzidos, além de estase salivar e sialorreia. Avaliação de linguagem verificou que paciente comunicava-se por expressões faciais e raras vocalizações. Era atenta ao ambiente e apresentou boa compreensão oral. Foi iniciada tentativa de utilização da CSA, mas paciente se recusou e continuou insistindo nas expressões faciais e vocalizações como forma de comunicação.	Após verificar que a CSA não seria efetiva, terapeuta passou a atribuir sentido às poucas vocalizações da paciente e, associando aos demais recursos expressivos (expressões faciais, movimentos de cabeça, etc...), passou a fazer a paciente interpretável nos contextos familiar e educacional.	Por haver acolhimento familiar e terapêutico, apesar da gravidade do caso e todos seus acometimentos relativos à linguagem, foi possível estabelecer uma comunicação com a paciente. Apesar de subjetivos, os atos comunicativos demonstrados pela paciente indicam atividade simbólica, inserindo-a na realidade.
Freire et al., 2015 ⁽¹⁸⁾	Descrever as principais dificuldades e potencialidades em habilidades subjacentes à aprendizagem em um caso de Síndrome Velocardiofacial.	Realização de avaliação fonoaudiológica com os instrumentos: CONFIAS, RAN, MTF, Teste de Compreensão Leitora de Textos Expositivos, Teste de Velocidade de Leitura Oral e Silenciosa, TDE; avaliação neuropsicológica com WISC-III, Matrizes Progressivas Escala Geral, WCST, Teste Gestáltico Visomotor de Bender e BANI-TS.	Defasagem nas habilidades de consciência fonológica, déficit na velocidade de acesso ao léxico mental, prejuízo na memória de trabalho fonológica, déficit na habilidade de compreensão de leitura, desempenho insatisfatório na velocidade de leitura, desempenho insatisfatório na escrita, leitura e aritmética; leitura, escrita e cálculo aritmético abaixo do esperado, limitação para estabelecer analogias e outras relações lógicas espaciais e temporais, sustentação da atenção prejudicada, possível disfunção evolutiva de processamento, integração e regulação, recursos satisfatórios na esfera da compreensão social e moral.	As avaliações fonoaudiológicas e neuropsicológicas apontaram déficits nos aspectos de processamento fonológico, velocidade e compreensão de leitura, escrita e aritmética, em função de alterações no desenvolvimento de competências percepto-motoras, psicolinguísticas e de funções executivas na sustentação da atenção seletiva e alternada. Mas aspectos como função motora das mãos, sensações cutâneas/sinestésicas, funções visuais superiores e destreza numérica estão preservadas.

<p>Sassi et al., 2015⁽¹⁹⁾</p>	<p>Caracterizar os aspectos do SMO de pacientes acometidos pela síndrome de Parry-Romberg, por meio de protocolos clínicos padronizados e da EMGs dos músculos mastigatórios.</p>	<p>Avaliação clínica motora oral (AMIOFE-E), verificando os componentes do sistema estomatognático quanto à aparência, mobilidade e desempenho das funções (mastigação e deglutição), seguindo a metodologia proposta pelo protocolo. Também foram analisados dados de antropometria facial e realizada EMGs com base na metodologia padrão.</p>	<p>O GP apresentou maior pontuação para todas as categorias avaliadas no AMIOFE-E, indicando alterações nas estruturas e funções do sistema estomatognático; Nas medidas de antropometria facial, foi percebida redução dos movimentos de lateralização de mandíbula; Não houve diferença entre o GC e GP na análise eletromiográfica.</p>	<p>Os pacientes portadores da síndrome apresentaram pior desempenho no que se refere à postura/posição dos órgãos miofuncionais orofaciais, na funcionalidade desses órgãos e na mobilidade mandibular. No entanto, não foram observadas diferenças significativas em relação às medidas de EMGs.</p>
<p>Giacchini et al., 2013⁽²⁰⁾</p>	<p>Apresentar os resultados fonoaudiológicos obtidos através da instrumentalização fonoaudiológica à profissional que atua em um setor de estimulação precoce.</p>	<p>Avaliados e acompanhados, por 1 ano, 11 sujeitos (de 12 meses a 4 anos), que frequentam o setor de Estimulação Precoce da APAE de Marau - RS. 3 com Síndrome de Down, 4 com paralisia cerebral e 4 com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor sem causa aparente. Realizados 2 atendimentos semanais, 45 minutos, individual, realizado por um terapeuta e na presença de um familiar. PROC para avaliar linguagem, MBGR para avaliar sistema estomatognático, realização de audiometria e acompanhamento pediátrico.</p>	<p>Na primeira avaliação de linguagem, todas as crianças apresentaram atraso no desenvolvimento linguístico, e apenas 3 apresentavam comunicação intencional. Na reavaliação, notou-se mudança significativa no comportamento linguístico dos avaliados (as crianças com SD e ADNPM, pois as crianças com PC não apresentaram evolução tão evidente). No sistema estomatognático, a alteração mais encontrada foi postura de lábio e respiração oral. Na reavaliação, todos os sujeitos apresentaram melhora de tônus e postura dos OFAs. 2 sujeitos mantiveram respiração oronasal.</p>	<p>A estimulação precoce é de extrema importância para auxiliar o desenvolvimento adequado de crianças com dificuldade/atraso no desenvolvimento. Começar a estimulação antes dos 2 anos é melhor pois é até tal idade que o SNC está em formação e maturação. Se iniciada logo após o nascimento, é ainda mais favorável, uma vez que evitará comportamentos adaptativos. É imprescindível o acompanhamento de um fonoaudiólogo em setores de estimulação precoce.</p>
<p>Zambotti e Souza, 2013⁽²¹⁾</p>	<p>Descrever e analisar os efeitos do trabalho fonoaudiológico na Oficina de Cozinha, em processo terapêutico com portador da Síndrome de Prader-Willi</p>	<p>Aplicação do PROC; participação por 7 meses do processo terapêutico em Oficina de Cozinha, associado à terapia fonoaudiológica individual.</p>	<p>No PROC, obteve 18/70 pontos em habilidades comunicativas, 20/60 pontos em compreensão da linguagem oral e 6/70 em aspectos cognitivos. Na Oficina de Cozinha a paciente se destacava pela quantidade que comia, não falava nada e quando questionada sobre algo respondia apenas positiva ou negativamente (com a cabeça e outros gestos). Porém durante o processo, a paciente foi aprendendo a seguir o ritual alimentar e a trocar experiências com os outros integrantes da Oficina. Na reaplicação do PROC, a paciente obteve melhor pontuação em todos os aspectos avaliados.</p>	<p>Apesar de a paciente apresentar características fortes da Síndrome de Prader-Willi, a Oficina de Cozinha e a terapia fonoaudiológica se mostraram eficazes para a melhora dos aspectos linguísticos e sociais da paciente, e não só as habilidades orofaciais (que também são beneficiadas com tais metodologias).</p>
<p>Lamônica et al., 2012⁽²²⁾</p>	<p>Descrever aspectos clínicos, comportamentais, cognitivo e comunicativo de dois indivíduos com diagnóstico da Síndrome de Smith-Magenis, visando estabelecer a correlação fenótipo-genótipo.</p>	<p>Realizada avaliação Genética-Clinica, Citogenética, Psicológica e Fonoaudiológica. Av. Fonoaudiológica composta por: observação do comportamento comunicativo, ITPA, TVIP, ABFW (provas de Fonologia, Vocabulário, Fluência e Pragmática) e audiometria tonal limiar e medida da imitância acústica.</p>	<p>Pacientes apresentaram braquicefalia, hipoplasia da face média, prognatismo, face largae protrusão de lábio superior. Na análise do comportamento comunicativo, observou-se que os sujeitos compreendem apenas ordens simples em contextos imediatos/concretos. Apresentaram processos fonológicos não esperados para a idade e foram observados comportamentos autísticos. Linguagem se apresentou alterada nos níveis fonológico, semântico, sintático e pragmático. Habilidades psicolinguísticas também apresentam alterações. Lgg. escrita aquém do esperado para a idade. Audição normal.</p>	<p>Em ambos os sujeitos foram encontradas alterações esqueléticas e outras alterações faciais características da SSM. Foram observados comportamentos de hiperatividade, impulsividade, agressividade, auto-estimulação, onicofagia, etc. Foi observada deficiência intelectual moderada e dificuldades nas habilidades receptivas e expressivas da linguagem.</p>

<p>Busanello et al., 2012⁽²³⁾</p>	<p>Relatar o caso de uma criança portadora de Síndrome de Goldenhar em tratamento fonoaudiológico.</p>	<p>Coletados do prontuário dados sobre anamnese, avaliações fonoaudiológica e complementares, HD e tratamento. Realizadas as seguintes avaliações: do sistema estomatognático, antropométrica da face, fonológica, do sistema funcional da linguagem, auditiva e da discriminação auditiva; exame articulatório; avaliações complementares de neurologia e otorrinolaringologia. As avaliações foram analisadas após, de forma descritiva.</p>	<p>Após avaliações, foi definido o paciente com desvio fonético-fonológico por perda auditiva condutiva de grau moderado na orelha direita e por alterações do sistema estomatognático decorrentes de hábitos orais prolongados, respiração oral e malformações congênitas no pavilhão auricular e na mandíbula de causa sindrômica. Planejamento terapêutico visando adequar padrões de fala, estruturas e funções do sistema estomatognático. Após o período de terapia, paciente desenvolveu mastigação efetiva, conseguindo ingerir alimentos de todas as consistências; diminuição da projeção lingual na deglutição e redução da sialorreia; discreta evolução na fala.</p>	<p>Paciente apresenta alterações fonoaudiológicas de motricidade orofacial, audição e fala em função da Síndrome de Goldenhar. A respiração oral, hábitos orais deletérios e fatores ambientais desfavorecem o desenvolvimento linguístico, das estruturas faciais e suas respectivas funções. Entretanto, a terapia fonoaudiológica se mostrou eficaz na melhora de tais aspectos.</p>
<p>Garcia et al., 2012⁽²⁴⁾</p>	<p>Descrever o caso de um paciente com diagnóstico de síndrome de Silver-Russell, abordando os aspectos fonoaudiológicos quanto à leitura e escrita e ao processamento auditivo.</p>	<p>Realizada avaliação psicológica, de leitura e escrita (Compreensão Leitora de Textos Expositivos, Consciência Fonológica (análise, adição, segmentação, rima, etc...), Teste de Discriminação auditiva, escrita espontânea, Teste de Desempenho Escolar (TDE), Nomeação Rápida (RAN) e memória de trabalho fonológica) e de Processamento Auditivo (LS, MSSV, MSSNV, RGDT, THAAS, PSI/MCI, SSW, TDD e TDNV).</p>	<p>Compreensão Leitora (leitura oral): identificou as ideias centrais, mas não conseguiu localizar os erros nem estabelecer continuidade temática. Não respeitou pontuações e omitiu, acrescentou e transpôs palavras e sílabas. No teste de Consciência Fonológica obteve resultado abaixo do esperado para a idade. No TDE obteve resultado inferior ao esperado para a idade. No RAN apresentou resultado satisfatório para a nomeação de objetos e inferior para as outras categorias. Na memória de trabalho fonológica obteve resultado inferior ao esperado para a idade. Na avaliação do processamento auditivo verificou-se que as habilidades de atenção auditiva sustentada, atenção seletiva, memória sequencial verbal e não verbal e resolução temporal estão alterados.</p>	<p>Na avaliação psicológica, paciente apresentou alterações compatíveis com as encontradas na avaliação fonoaudiológica (atenção sustentada, concentração e memória verbal). Na avaliação fonoaudiológica apresentou alterações na consciência fonológica, memória de trabalho e RAN e alterações do Processamento Auditivo. As alterações na aprendizagem de leitura e escrita podem tanto estar associadas à SSR quanto decorrentes das alterações de processamento auditivo.</p>
<p>Ferreira e Guedes, 2011⁽²⁵⁾</p>	<p>Avaliar a deglutição pré e pós-tratamento enzimático para Mucopolissacaridose e analisar se o tratamento traz benefício na deglutição.</p>	<p>Realizadas uma avaliação pré e duas avaliações pós-tratamento com intervalo de 1 ano e 1 ano e 4 meses, respectivamente. Realizado: investigação fonoaudiológica para disfagia; avaliação clínica otorrinolaringológica e instrumental da deglutição, videoendoscopia da deglutição.</p>	<p>Na primeira avaliação, obteve como resultado grau II na escala de comprometimento funcional da deglutição e nível 4 na escala FOIS; na segunda, obteve grau I e nível 5; e na terceira, grau 0 e nível 6, sendo observado então a ausência de disfagia e a restrição da dieta sólida se deu por conta da alteração oclusal, e não do processo de deglutição.</p>	<p>Pacientes com mucopolissacaridose podem apresentar disfagia, entretanto o tratamento enzimático por mais de um ano, aparentemente melhora a deglutição e repercute positivamente na dinâmica alimentar desses pacientes.</p>

<p>Lavra-Pinto et al., 2011⁽²⁶⁾</p>	<p>Descrever a evolução de um caso de Síndrome de Beckwith-Wiedmann com macroglossia submetido à fonoterapia quanto aos aspectos estruturais e miofuncionais do sistema estomatognático, considerando suas funções (fala, mastigação e deglutição).</p>	<p>Realizada análise do prontuário do paciente e entrevista com a mãe + avaliação miofuncional orofacial e avaliação clínica da deglutição por meio de protocolos elaborados pelas autoras. Queixa: criança não ingere alimentos sólidos e apresenta reflexo de vômito. Intervenção fonoaudiológica iniciou-se quando o paciente estava com um ano e dois meses de idade, utilizando técnicas passivas para aumento da rigidez muscular de língua, lábios e bochechas. Também foi utilizada uma escova arredondada para estimulação intra-oral e estimulação digital. A fala foi estimulada com atividades lúdicas e mastigação e deglutição por meio de um material em forma de chupeta.</p>	<p>Após 6 meses de terapia fonoaudiológica foi observada melhora nas seguintes estruturas orofaciais: lábios, língua, bochechas e mental. Também foi observada melhora nas seguintes funções do sistema estomatognático: sucção, mastigação, deglutição e fala (incluindo aumento do vocabulário). Na avaliação clínica da deglutição, ainda foi observado: escape extra-oral de alimento, mov. de língua adaptado, escape precoce de alimento para região faríngea com imediata deglutição. Não foi observada estase de alimento nem aspiração traqueal e penetração laringea.</p>	<p>Foi observado que, após 6 meses de terapia fonoaudiológica, foram alcançados resultados satisfatórios quanto aos aspectos estruturais e miofuncionais do sistema estomatognático, possibilitando melhor desempenho das funções de mastigação, deglutição e fala. A intervenção foi eficaz como conduta inicial do tratamento da macroglossia, sendo uma alternativa menos invasiva que a cirurgia.</p>
<p>Misquiatti et al., 2011⁽²⁷⁾</p>	<p>Descrever o percurso e os resultados de terapia fonoaudiológica na síndrome de Prader-Willi (SPW).</p>	<p>Acompanhamento de caso por 4 anos de intervenção fonoaudiológica; realizados registros através de filmagens das sessões de terapia de linguagem (individual, duas vezes por semana, 50 minutos). Análise de anamnese, avaliações e relatórios terapêuticos fonoaudiológicos, exames e avaliações multidisciplinares contidas em prontuário.</p>		<p>O estudo apresentou características de uma criança portadora da Síndrome de Prader-Willi no que diz respeito ao desenvolvimento físico, cognitivo, comportamental e de fala e linguagem, auxiliando, dessa forma, na compreensão dos fonoaudiólogos sobre as manifestações, processo terapêutico e prognóstico fonoaudiológico na SPW.</p>
<p>Lamônica et al., 2011⁽²⁸⁾</p>	<p>Relatar as manifestações de comunicação oral e escrita de um indivíduo com diagnóstico da síndrome do X-Frágil e achados radiológicos do SNC da variante Dandy-Walker.</p>	<p>Avaliação da comunicação oral e escrita por meio dos seguintes procedimentos: observação do comportamento comunicativo, ABFW (Fonologia), PHF, TDE e ITPA. Também foi realizada avaliação do sistema estomatognático (aspectos morfológicos e funcionais) e avaliação audiológica (audiometria tonal limiar, logaudiometria e imitanciométrica). Paciente já havia frequentado terapia fonoaudiológica por 7 anos.</p>	<p>Em entrevista, mãe relatou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e comportamentos autísticos (diminuição do contato visual, flapping, movimentos repetitivos e atraso no desenvolvimento da linguagem). Na avaliação do comportamento comunicativo foram observadas habilidades conversacionais inadequadas para a idade (alterações nos níveis pragmático, semântico e morfosintático). Apresentou boa compreensão de ordens simples em contextos concretos. No TDE apresentou resultado abaixo do esperado para a idade. Na prova de Fonologia apresentou resultado satisfatório. Na avaliação de consciência fonológica e no ITPA apresentou resultados inferiores aos esperados para a idade. Resultados na avaliação de aritmética incompatíveis com a série escolar. Apresentou alterações de motricidade orofacial. Audição normal.</p>	<p>Verificou-se alterações de linguagem quanto à aquisição de habilidades fonológicas, pragmáticas, semânticas, e morfosintáticas, além de alteração nas habilidades psicolinguísticas. Essas alterações possuem relação direta com o desenvolvimento das habilidades comunicativas e processo de aprendizagem escolar. As alterações de motricidade orofacial fazem parte das características fenotípicas da síndrome do X-Frágil., no entanto indicam desequilíbrio entre o sistema funcional e esquelético e trazem interferência nos aspectos expressivos da linguagem.</p>

<p>Godoy et al., 2010⁽²⁹⁾</p>	<p>Investigar as habilidades neuropsicolinguísticas de paciente com Síndrome de Crouzon.</p>	<p>Realizada avaliação neuropsicológica com escala Wechsler Scale for Children em sua terceira edição (WISC-III); avaliação audiológica com audiometria tonal liminar e imitanciometria; avaliação fonoaudiológica clínica; avaliação da habilidade fonológica com Avaliação Fonológica da Criança (AFC); avaliação de habilidades visomotoras e auditivo-vocais com Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA); avaliação da linguagem receptiva com TVIP; avaliação da compreensão com Token Test; avaliação clínica da escrita com o Teste de Desempenho Escolar (TDE).</p>	<p>Os resultados evidenciaram QI dentro dos padrões da normalidade; perda auditiva condutiva de grau leve em ambas orelhas, os testes de fala foram compatíveis aos limiares auditivos e a imitanciometria apontou curva tipo B e ausência de reflexos estapedianos ipsilaterais em ambas orelhas; alterações nos aspectos fonológico e semântico; desempenho aquém do esperado para a idade na linguagem escrita; restrição do vocabulário; alterações na escrita e aritmética; leitura no nível escolar do paciente; ventriculomegalia apontada por ressonância magnética.</p>	<p>O indivíduo com Síndrome de Crouzon apresentou alterações na linguagem oral e escrita e na estrutura do SNC. O paciente deve ter acompanhamento multidisciplinar para obter diagnóstico precoce, intervenção adequada e desenvolvimento global satisfatório. Há necessidade de estudos sistemáticos para a complementação dos achados.</p>
<p>Foroni et al., 2010⁽³⁰⁾</p>	<p>Descrever os achados das fases oral e faríngea da deglutição, bem como os aspectos sensório-motores orofaciais relevantes em crianças com a síndrome Cornélia de Lange.</p>	<p>Foi realizada consulta ao prontuário dos 4 pacientes, identificando via de alimentação atual (sendo 3 deles via oral e 1 por gastrostomia) e ocorrência de pneumonias de repetição. Em seguida foi realizada a avaliação clínica do SSMO, analisando os aspectos previstos para essa avaliação. Também foi realizada a avaliação clínica funcional da deglutição, analisando as fases oral e faríngea e, por fim, avaliação fluoroscópica da deglutição que avaliou as fases oral e faríngea.</p>	<p>Os sujeitos avaliados apresentaram, de forma geral, hipersensibilidade orofacial, vedamento labial ineficiente, musculatura orofacial hipertônica, alteração de fase oral (formação e ejeção do bolo), entre outros achados que variaram de um sujeito para o outro. A disfagia foi classificada entre moderada e grave.</p>	<p>Foram encontradas alterações importantes na deglutição nos casos descritos, o que corresponde a manifestações típicas da síndrome em questão. Os resultados encontrados indicam alterações nos aspectos sensório-motores orofaciais e comprometimento na biomecânica da deglutição (que podem estar relacionadas à modificações na integridade do SNC).</p>
<p>Schoen-Ferreira et al., 2010⁽³¹⁾</p>	<p>Apresentar as características cognitivas, psicossociais e fonoaudiológicas da Síndrome de Kabuki e suas consequências no processo educacional.</p>	<p>Criança avaliada através de observação comportamental realizada por fono e psicóloga, e pela aplicação do Teste de Vocabulário por Imagens Peabody (TVIP), Teste de Triagem de Desenvolvimento Denver II, Raven - Teste de Matrizes Progressivas, WISC III, Teste Gestáltico Visomotor de Bender, Lista de Avaliação do Vocabulário Expressivo (LAVE), Child Behavior Checklist (CBCL) e Sistema de Avaliação de Habilidades Sociais (SSRS).</p>	<p>No Denver II os resultados evidenciaram atraso de desenvolvimento e necessidade de trabalho específico com a criança; no TVIP apresentou vocabulário receptivo abaixo da idade (na reaplicação apresentou aumento de vocabulário); força e mobilidade de língua e lábios reduzida, respiração oral, hipotonia dos músculos da bochecha e mordida aberta anterior; padrão de voz sem alterações; WISC III e Raven apontaram deficiência intelectual, problema na maturidade percepto-motora, comprometimento de organização das percepções visomotoras e viso-auditivas; problema com as habilidades sociais.</p>	<p>Cada vez mais crianças com síndromes genéticas estão sendo matriculadas em escolas regulares, e isso requer um trabalho multidisciplinar e orientação à família e à escola para que estes compreendam as limitações e potencialidades do indivíduo e, assim, promovam e desenvolvam habilidades acadêmicas e sociais da melhor maneira possível. Vale ressaltar a extrema importância da articulação de programas de saúde com a escola.</p>

<p>Brito e Misquiatti, 2010⁽³²⁾</p>	<p>Descrever o processo de intervenção fonoaudiológica em um caso de síndrome de Kabuki, com ênfase na terapia de linguagem.</p>	<p>Primeiramente foi realizada uma análise documental do prontuário da paciente. Foram realizadas avaliações multidisciplinares (genética clínica e neurológica, otorrinolaringológica e audiológica). Avaliação fonoaudiológica evidenciou dificuldade de interação social, intenção comunicativa por meio de gestos, expressões faciais e poucas vocalizações. Na emissão oral, demonstrou dificuldades na práxis oral e articulatória e não nomeou objetos e figuras. Foram elaborados relatórios semestrais em relação à evolução do processo terapêutico no decorrer de 3 anos, permitindo verificar tal processo e suas evoluções. A terapia se baseou em atividades lúdicas que enfatizassem a troca comunicativa e situações de dramatização para estimular a representação simbólica. Também eram realizadas visitas na escola do paciente.</p>	<p>O processo terapêutico teve duração de 3 anos, 2 sessões de 30 minutos por semana. Na terapia, priorizava-se a interação entre paciente e terapeuta. Os objetivos gerais da terapia eram aumentar a ocorrência de comportamentos comunicativos intencionais e favorecer a compreensão e uso funcional da linguagem. No decorrer das sessões, as vocalizações passaram a ser mais utilizadas que os gestos e a criança passou a apresentar maior número de atos comunicativos. Houve melhora na interação social. No segundo ano, observou-se melhora na emissão oral, aumento da atenção compartilhada e manipulação de objetos com funcionalidade. No terceiro ano de terapia a criança havia apresentado melhora nos aspectos semânticos e pragmáticos, além de melhora na atenção. No entanto, nos aspectos fonológicos e sintáticos a melhora não foi tão evidente.</p>	<p>A criança apresentou alterações nos aspectos fonológicos, sintáticos, semânticos e pragmáticos, recebendo diagnóstico de Distúrbio de Linguagem. Após 3 anos de terapia e melhoras significativas nos aspectos semânticos e pragmáticos (aumento da compreensão oral, expansão de vocabulário, gestos e expressões faciais, etc.), a conduta foi dar continuidade à terapia com ênfase nestes aspectos por meio de atividade lúdica, visto que essa proposta se mostrou efetiva.</p>
<p>Santos e Cavalheiro, 2010⁽³³⁾</p>	<p>Realizar estudo sobre a relação da fonoaudiologia e a Síndrome de Sturge-Weber, para colaborar com o conhecimento dos profissionais da saúde e incentivar mais pesquisas nesse campo.</p>	<p>Realização de anamnese e avaliação fonoaudiológica clínica de motricidade orofacial (MO), através do Protocolo para Exame Clínico de Avaliação das Funções Orofaciais de Marchesan; e de linguagem oral, pragmática, semântica, processos perceptuais e funções cognitivas através de observação dos recursos comunicativos utilizados pela criança e do seu desempenho nas atividades lúdicas, aplicação do TTDD e Denver II.</p>	<p>Há alterações estruturais orofaciais que fazem com que as funções orais sejam executadas de maneira inadequada; alteração na sensibilidade, mobilidade e tônus; posicionamento inadequado de língua; inabilidade do controle de esfíncter laríngeo, disfagia orofaríngea neurogênica moderada. Resultados insatisfatórios na pragmática e semântica da linguagem, justificando distúrbio de linguagem. Comunicação limitada a gestos e vocalizações indiferenciadas, ausência de intenção comunicativa.</p>	<p>O paciente apresenta Disfagia Orofaríngea Neurogênica Moderada, alteração de comunicação e socialização, dos padrões de deglutição e funções orofaciais, necessitando assim de terapia fonoaudiológica para maximizar a comunicação, estabelecendo e aprimorando as relações interpessoais e para adequar as estruturas e funções motoras orofaciais a fim de melhorar sua qualidade de vida.</p>
<p>Eskelsen et al., 2009⁽³⁴⁾</p>	<p>Descrever o processo de introdução e desenvolvimento do uso de Sistemas Alternativos de Comunicação (SAC) na Síndrome de Angelman.</p>	<p>Realização de avaliação de motricidade orofacial, funções estomatognáticas e linguagem (realizada através de situações de interação espontânea e de atividades lúdicas). Foram realizadas filmagens das terapias fonoaudiológicas que, posteriormente, foram analisadas para a realização do estudo.</p>	<p>Nos aspectos da MO, apresentou lábios entreabertos, língua protrusa e hipotônica, bochechas simétricas, palato duro normal, dentição permanente com 24 dentes, baba presente em momentos de atividades direcionadas. Mastiga alimentos com a boca aberta, realiza movimentos verticalizados, amassamento dos alimentos com auxílio da língua, presença de ruídos constantes, interposição lingual no momento da deglutição, sobras em cavidade oral e escape de alimentos. Ausência de tosse e engasgos. Respiração mista. Na linguagem, apresentou dificuldade de compreensão de ordens simples e complexas, de concentração e de atenção dirigida. Comunica-se com linguagem não-verbal. Ausência de fala funcional. Boa expressão facial.</p>	<p>Diante dos resultados apresentados, optou-se pelo desenvolvimento da linguagem verbal e não verbal por meio do uso de SAC, e o sistema escolhido foi o Picture Communication Symbols System (PCS). Os resultados foram satisfatórios analisando o curto período de atendimento da paciente. Há dificuldade no trabalho concomitante de outras atividades fonoaudiológicas e introdução/desenvolvimento de comunicação alternativa. A escolha do SAC a ser utilizado deve ser muito cuidadosa para propiciar ao paciente o método mais adequado às suas alterações e servir de apoio para o desenvolvimento de um meio comunicativo e consequentemente uma melhora na interação social.</p>

<p>Albuquerque et al., 2009⁽³⁵⁾</p>	<p>Divulgar o protocolo utilizado em um ambulatório da UNIFESP com pacientes com Sequência de Möbius e relatar um caso para exemplificar.</p>	<p>Foi realizada aplicação do protocolo utilizado na instituição, dividido em anamnese (com os responsáveis, contendo perguntas sobre gestação, dados do nascimento, dados do desenvolvimento, histórico alimentar, doenças, histórico escolar, acompanhamento com outras especialidades); e avaliação do sistema estomatognático (mobilidade, tônus e postura dos órgãos fonoarticulatórios), atividades das funções neurovegetativas; avaliação individual dos músculos responsáveis pela expressão facial.</p>	<p>Os resultados evidenciaram comprometimento dos músculos envolvidos na expressão facial, assimetria na execução dos movimentos, dificuldade na mastigação e deglutição desde a fase preparatória oral até a deglutição do bolo alimentar; ininteligibilidade de fala em alguns momentos; dificuldade na repetição de sons isolados, palavras e frases (devido à pouca mobilidade de língua e lábios); pressão intra-oral não efetiva, ocasionando alterações articulatórias; distorção fonêmica.</p>	<p>O atendimento fonoaudiológico no caso visa abordar todas as suas possibilidades de comunicação, sendo elas: voz, fala, linguagem, audição, cognição, interação social, e as alterações nelas encontradas; fornecer orientações necessárias aos responsáveis; e realizar exercícios oromiofuncionais, massagens intra e extraoral e estimulação de linguagem, a fim de valorizar as potencialidades individuais do paciente</p>
<p>Delgado, 2009⁽³⁶⁾</p>	<p>Descrever a intervenção fonoaudiológica para adequação da função alimentar, por meio da avaliação e tratamento das estruturas do sistema estomatognático e suas funções, a partir do caso de um bebê com Síndrome de Pterígio Poplíteo alimentando por sonda internado na UTI.</p>	<p>Realizada avaliação fonoaudiológica seguindo o protocolo padrão do serviço, onde foram realizadas observações de pré alimentação (postura, consciência, tônus muscular, respiração, estruturas do SE, reflexos orais e SNN antes e durante a alimentação). Paciente foi submetido à procedimento cirúrgico para ressecção das bandas maxilo-mandibulares e frenotomia de lábio superior, para liberar movimentação da mandíbula e aumentar abertura de boca. Após recuperação, foi realizada nova avaliação fonoaudiológica.</p>	<p>Na avaliação fonoaudiológica pós-operatória foram encontradas as seguintes alterações: língua em repouso em soalho, mandíbula retraída e com pouca abertura, gengivas hipertróficas, palato com fissura pós forame incisivo incompleta e reflexos de defesa (mordida e GAG) anteriorizados e exacerbados. Na avaliação da sucção nutritiva observou-se pausas longas, sinais de estresse e alteração respiratória, episódio de engasgo, etc. A intervenção fonoaudiológica era sempre realizada antes da alimentação e consistia na estimulação da região peri e intra-oral com dedo mínimo/chupeta, visando melhora das funções orais, dessensibilizando região intra-oral, adequando reflexos de defesa, estimulando abertura de boca e aumentando e adequando ritmo e pressão intra-oral.</p>	<p>Após intervenção, observou-se normalização da abertura de boca, adequação dos reflexos de mordida e GAG, aumento do número de sucções com força e coordenação adequadas, estabilidade respiratória e aceitação plena da dieta prescrita em todos os horários. RN recebeu alto com via oral plena, utilizando mamadeira, aceitando toda a quantidade de alimento prescrita.</p>

<p>Silva et al., 2008⁽³⁷⁾</p>	<p>Relatar um caso clínico de síndrome de Goldenhar e realizar um levantamento das alterações fonoaudiológicas do mesmo.</p>	<p>Antes do início do estudo do caso, o paciente foi submetido a exames de imagem (tomografia, radiografia e ressonância magnética). Também foi realizada anamnese com os pais da criança e, em seguida, aplicados protocolos de avaliação fonoaudiológica. Foi realizada avaliação de motricidade orofacial sem utilização de protocolo específico onde foram avaliados funcionalidade e mobilidade muscular, além de mastigação e deglutição com 3 consistências. Para avaliação de linguagem oral foi utilizado o PROC, a fim de avaliar comunicação receptiva e expressiva. Foi realizada, também, avaliação audiológica educacional e tradicional. Na educacional foi avaliada a capacidade de reconhecer sons verbais e não verbais e na avaliação audiológica comum foram realizados os seguintes testes: audiometria tonal limiar, imitanciometria, emissões otoacústicas, PEATE e VENG. Para avaliação de linguagem escrita não foi utilizado protocolo específico, mas foram avaliadas as seguintes competências: fluência, entonação, velocidade, decodificação, compreensão e extrapolação. Para avaliação da voz foi utilizada a Avaliação Perceptivo-Auditiva e Análise Acústica por meio do protocolo VoxMetria.</p>	<p>Motricidade orofacial: alterações morfofuncionais e oclusais (dificuldade de vedamento labial, mordida aberta anterior, retromicrognatia, entre outras). Funcionalidade e mobilidade muscular dentro da normalidade, mas sem conseguir vibrar a língua. Sem alterações em relação à mastigação, deglutição, sensibilidade e propriocepção de face e língua. Linguagem oral: dentro dos padrões de normalidade para a idade. Audiologia Educacional: detectou sons instrumentais e ordens simples, porém não detectou sons da fala, próprio nome, palavras e sentenças. Avaliação Audiológica: perda auditiva profunda bilateral com curva timpanométrica tipo "A" e reflexos acústicos ausentes. Todos os testes se mostraram alterados, exceto o VENG que apresentou resposta inconclusiva. Linguagem escrita: velocidade de leitura lenta, sem entonação e silabada. Apresenta correção e boa compreensão. Na avaliação de cópia e ditado foram observadas traçado regular e letras com formato adequado. Na ortografia apresentou pontuação e acentuação corretas na cópia e ausentes no ditado. Respeita as margens, mantém linearidade e apresentou boa atenção durante o teste.</p>	<p>Paciente apresentou alterações fonoaudiológicas nas áreas de audição, linguagem, motricidade orofacial e voz, alterações essas que não podem ser generalizadas para todos os portadores da síndrome de Goldenhar. É importante acompanhamento interdisciplinar para intervenção adequada e desenvolvimento global satisfatório.</p>
<p>Gomes et al., 2008⁽³⁸⁾</p>	<p>Realizar um estudo de caso, obtendo dados de fala e linguagem (fonologia, vocabulário, fluência e pragmática), de audição, de SE e de cognição de um sujeito do sexo feminino com o diagnóstico de Síndrome de Crozon, correlacionando os achados individuais com os descritos na literatura.</p>	<p>Foram realizadas avaliações de fala e linguagem, audição, sistema estomatognático e cognição. A avaliação audiológica foi realizada por meio de otoscopia, audiometria tonal limiar, logoaudiometria e imitanciometria. O SE foi avaliado quanto à morfologia, tonicidade, mobilidade e funções de alimentação. Fala e linguagem foram avaliadas por meio da aplicação de todas as provas do ABFW. A cognição foi avaliada em situação de brincadeira espontânea utilizando material específico.</p>	<p>Avaliação audiológica evidenciou perda auditiva condutiva moderada, curva tipo "B" e ausência de reflexos estapédicos bilateralmente. Foram observadas alterações em todas as estruturas e funções do SE avaliadas. Na prova de Imitação, apresentou processos fonológicos esperados para a idade. Já nas provas de Nomeação e Vocabulário, apresentou processos inadequados para a idade. Além disso, na prova de Vocabulário, apresentou resultados abaixo do esperado em quase todos os campos semânticos. Na prova de Fluência também apresentou desempenho abaixo do esperado. Já na prova de Pragmática, encontrou-se acima do esperado para sua faixa etária. Em relação ao desenvolvimento cognitivo, apresentou jogo simbólico adequado.</p>	<p>Pode-se verificar que as alterações do SE não podem ser analisadas como dados isolados, e sim como decorrentes do crescimento craniano comprometido. Os processos fonológicos observados foram de ocorrência assistemática e podem estar associados à perda auditiva ou à ressonância comprometida. O desempenho do sujeito nas provas de vocabulário receptivo e expressivo permitiram compará-lo a uma criança entre 4 e 5 anos, estando abaixo do esperado. O meio comunicativo predominante é o gestual, seguido pelo verbal e, por fim, o vocal.</p>

<p>Gejão et al., 2007⁽³⁹⁾</p>	<p>Caracterizar a evolução das habilidades comunicativas e descrever o processo de intervenção fonoaudiológica em paciente com Síndrome de Williams.</p>	<p>Foi realizada entrevista com o responsável legal da criança e a cuidadora para obtenção de informações relevantes para o estudo. Após, foram realizadas avaliações fonoaudiológicas pré e pós intervenção (sessões de 45 minutos, duas vezes por semana).</p>	<p>Criança iniciou atendimento fonoaudiológico aos 3 anos por não falar e, segundo relato, após 2 anos de terapia não apresentou evolução. Avaliação neurológica com exame de imagem normal. Aos 5 anos e 11 meses voltou para atendimento fonoaudiológico que durou 9 meses. Desse atendimento, foi possível observar evolução tanto na linguagem quanto na motricidade orofacial do paciente.</p>	<p>Com a terapia fonoaudiológica, houve evolução nas habilidades de linguagem receptiva e expressiva, na pragmática, sintaxe, semântica, fonética e fonologia, compreensão e habilidades neuropsicolinguísticas.</p>
<p>Matas et al., 2007⁽⁴⁰⁾</p>	<p>Descrever os resultados obtidos nas avaliações audiológica e eletrofisiológica da audição, verificando a ocorrência de alterações auditivas periféricas e/ou centrais, em indivíduos com SLK</p>	<p>Realizada anamnese + avaliação audiológica (meatoscopia, audiometria tonal limiar, LRF e IPRF) e eletrofisiológica (PEATE, PEAML e P300) de quatro indivíduos com SLK entre 9 e 19 anos. Foram estabelecidos valores de referência para considerar os resultados normais.</p>	<p>Observou-se que 100% dos indivíduos apresentaram alteração em pelo menos um dos testes realizados, sendo um na avaliação audiológica, um no PEATE, quatro no PEAML e três no P300. Um indivíduo apresentou alteração em todas as avaliações.</p>	<p>Resultados sugerem a presença de alterações auditivas em indivíduos com SLK, principalmente em relação aos potenciais evocados auditivos de média e longa latência.</p>
<p>Lima et al., 2007⁽¹³⁾</p>	<p>Descrever as características fonoaudiológicas observadas em criança portadora da síndrome de Goldenhar.</p>	<p>Foi realizado: anamnese, avaliação audiológica básica, avaliação da linguagem expressiva e receptiva, avaliação miofuncional e triagem do desenvolvimento. Os aspectos avaliados foram analisados e interpretados segundo critérios de normalidade adotados na literatura.</p>	<p>Criança diagnosticada com deficiência mental leve; assimetria de face; malformação do pavilhão auricular direito; microsomia; palato profundo; dentição mista bem conservada; lábios e língua com tônus diminuído; perda auditiva mista; aspectos motores adequados para a idade; vocabulário inadequado pra idade e restrito a vocalizações e jargões; hipótese diagnóstica de Distúrbio de Aquisição e Desenvolvimento de Fala e Linguagem.</p>	<p>Os achados fonoaudiológicos do caso não podem ser generalizados, porque a literatura ainda é muito escassa para fazer uma referência. Entretanto, diante dos achados e do que se sabe das demais síndromes genéticas, a atuação diagnóstica e interventiva fonoaudiológica e multidisciplinar é de extrema importância, uma vez que, quando realizados precocemente, favorecem o desenvolvimento do paciente.</p>
<p>Martins et al., 2003⁽⁴¹⁾</p>	<p>Descrever os principais traços físicos, as manifestações clínicas (dando ênfase às pertencentes à esfera otorrinolaringológica e fonoaudiológica) e os resultados das avaliações auditivas de cinco crianças portadoras da síndrome de Rubinstein-Taybi</p>	<p>Para avaliação da acuidade auditiva, foram realizados os seguintes exames: audiometria tonal limiar, imitanciométrica com registro das curvas timpanométricas e reflexos estapédicos e pesquisa dos potenciais auditivos encefálicos. Também foi realizada otoscopia em todos os pacientes.</p>	<p>Das 5 crianças avaliadas pela audiometria tonal limiar, apenas 2 apresentaram perda auditiva (condutiva, de grau leve). Essas mesmas duas crianças apresentaram curva timpanométrica tipo "C". A avaliação dos potenciais evocados auditivos encefálicos foi realizada em apenas 3 crianças, se mostrando normal em uma delas e confirmando a perda auditiva nas outras duas. Foi observada, também, dificuldade na aquisição da linguagem oral e alterações de tônus da musculatura perioral em todos os pacientes. Acredita-se que a alta incidência de retardo intelectual, presente em todos os pacientes avaliados, seja responsável pelas limitações no desempenho escolar e desenvolvimento da linguagem.</p>	<p>Das 5 crianças avaliadas, apenas 2 delas apresentaram alterações auditivas de grau leve. Todas as crianças do estudo apresentavam linguagem pouco elaborada, constituída por frases curtas e poucos elementos de ligação, muitas vezes restrita ao verbo e objeto direto. Vocabulário bastante restrito. A reavaliação dessas crianças já na adolescência permitiu observar que novas aquisições de linguagem e cognição foram bastante limitadas, tornando esses indivíduos bastante restritos socialmente.</p>

AGRADECIMENTOS

Inicio meus agradecimentos a Deus que tem maior mérito durante o caminhar desses anos. Graças a Ele consegui chegar aqui com muita dedicação, excelência para conquistar mais uma etapa e sonho.

Sou grata a minha mãe e meu pai que sempre me ensinaram que os estudos e a dedicação é um bem valioso, que apoiaram e acreditaram em mim motivando nos momentos mais difíceis e se orgulhando de toda a minha caminhada.

Sou grata a minha irmã mais velha, Jéssica que é meu espelho. Obrigada por todos os ensinamentos, incentivo e ajuda. Aos meus irmãos mais novos Thiago e Laiara, agradeço pela paciência durante os momentos de estresse e por me ensinarem que existem formas mais pura de amor.

Agradeço ao meu namorado que tanto fez por mim durante a realização desse trabalho final. Obrigada pela paciência e por todos os momentos que me acalmou quando achei que não daria nada certo.

Obrigada as minhas amigas de faculdade Leticia Diniz, Alice Vasconcelos, Jakeline Lourenço e Jessica Melo que me acompanharam ao longo da graduação e que levarei para sempre a amizade. Agradeço também Andreza Maia, Marina Gonçalves e Beatriz Gomes que participaram do projeto e pesquisa.

Por fim e mais importante, sou grata a minha orientadora a qual tenho tanta admiração, Laura Davison, que me acolheu desde o começo, auxiliou em todas as etapas desse trabalho e me presenteando durante esses quatro anos com conhecimentos riquíssimos na área linda que é a fonoaudiologia.

INSTRUÇÕES AOS AUTORES

ESCOPO E POLÍTICA EDITORIAL

Audiology - Communication Research (ACR), ISSN 2317-6431 é uma publicação técnico-científica da Academia Brasileira de Audiologia (ABA), continuação da Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia (RSBF) (ISSN versão online 1982-0232). É publicada trimestralmente com o objetivo de divulgar a produção científica sobre temas relevantes de Audiologia, Distúrbios da Comunicação Humana e áreas afins, visando o aperfeiçoamento e a atualização dos profissionais relacionados. A ACR é um periódico de acesso aberto, com publicação bilíngue (Português/Inglês) e exclusivamente online.

São aceitos trabalhos originais (inéditos) em Português ou Inglês, que contribuam para o conhecimento e apresentem aplicabilidade para a Fonoaudiologia. Ao submeter o manuscrito, os autores assumem a responsabilidade do trabalho não ter sido publicado anteriormente nem estar sendo analisado por outra revista. Caso seja identificada a publicação ou submissão simultânea a outro periódico, o artigo será desconsiderado. Todos os artigos submetidos são avaliados pelo Conselho Editorial e após aprovação são encaminhados para análise de uma comissão de revisores (*peerreview*). Entretanto, a decisão final sobre a publicação cabe aos Editores. O aceite do manuscrito será baseado na originalidade, na significância e na contribuição científica para o conhecimento da área. O anonimato é garantido durante todo o processo de avaliação. O conteúdo do manuscrito, a veracidade das informações e das citações bibliográficas, assim como a respectiva tradução para o Inglês e a garantia de que esta seja realizada por revisor nativo do idioma, é de responsabilidade exclusiva dos autores.

PROCESSO EDITORIAL

Os manuscritos submetidos devem obedecer rigorosamente às normas da revista e todas as exigências devem ser atendidas. **Aqueles que não estiverem de acordo com as normas da revista não serão avaliados.** A secretaria editorial comunicará por e-mail sobre inadequações com relação à forma e apresentação do artigo. Após a notificação, o autor responsável terá um prazo para a adequação do

manuscrito. Caso o prazo não seja cumprido, o processo de submissão será arquivado. Todo o processo de avaliação é realizado pelo sistema e as informações relacionadas ao processo editorial ficam disponíveis online.

Os manuscritos submetidos serão avaliados pelos Editores quanto à adequação do conteúdo à linha editorial da revista, à relevância e à originalidade do estudo. Aqueles que não se adequarem ao escopo da revista, que não indicarem a contribuição do estudo para a Fonoaudiologia e que tiverem erros significativos de metodologia serão rejeitados e os autores notificados sobre os motivos da recusa. Após a aprovação pelo Editor, os manuscritos serão enviados para avaliação de pelo menos dois revisores com expertise na área (avaliação por pares). Os revisores podem sugerir modificações, correções, solicitar esclarecimentos e fazer recomendações. Os comentários dos revisores poderão ser encaminhados aos autores, como forma de orientação para as modificações que devem ser realizadas no texto. Após a realização das modificações sugeridas pelos revisores, o artigo corrigido deverá ser reenviado pelo sistema online. Sugerimos que as alterações realizadas sejam destacadas de cor diferente no texto, para facilitar a revisão do artigo. Os autores podem enviar uma carta aos revisores e/ou editores, justificando os motivos pelos quais as modificações sugeridas não foram efetuadas. Essa carta pode ser incluída antes da página inicial, no mesmo arquivo do artigo, sem a identificação dos autores. A versão corrigida do artigo será submetida à nova rodada de avaliação pelos revisores. Este processo pode necessitar de várias rodadas até que o manuscrito seja considerado adequado. Em seguida, os editores aceitam ou recusam o artigo para publicação. Somente após o aceite final dos editores, os trabalhos serão encaminhados para publicação. Os autores dos artigos selecionados para publicação serão notificados por e-mail, e receberão instruções relacionadas aos procedimentos editoriais técnicos. Os trabalhos em análise editorial não poderão ser submetidos a outras publicações, nacionais ou internacionais, até que sejam efetivamente publicados ou rejeitados pelo corpo editorial. Somente o editor poderá autorizar a reprodução dos artigos publicados na *Audiology - Communication Research (ACR)* em outro periódico.

Em casos de dúvidas, os autores deverão entrar em contato com a secretaria executiva pelo e-mail revista@audiologiabrasil.org.br.

FORMA E ESTRUTURA DO MANUSCRITO

A Audiology - Communication Research (ACR) apoia as políticas para registro de ensaios clínicos da Organização Mundial de Saúde (OMS) e do *International Committee of Medical Journal Editors* (ICMJE), reconhecendo a importância dessas iniciativas para o registro e divulgação internacional de informação sobre estudos clínicos, em acesso aberto. Sendo assim, somente serão aceitos para publicação os artigos de pesquisas clínicas que tenham recebido um número de identificação em um dos Registros de Ensaios Clínicos validados pelos critérios estabelecidos pela OMS e ICMJE, cujos endereços estão disponíveis no site do ICMJE (www.icmje.org), em www.who.int/ictrp/network/primary/en/index.html ou www.ensaiosclinicos.gov.br/. O número de identificação deverá ser registrado ao final do resumo.

As normas que se seguem devem ser obedecidas para todos os tipos de trabalhos e foram baseadas no formato proposto pelo International Committee of Medical Journal Editors e publicado no artigo “Uniform requirements for manuscripts submitted to biomedical journals”, versão de abril de 2010, disponível em: www.icmje.org/urm_full.pdf. O texto deverá obedecer a estrutura exigida para cada tipo de artigo.

AACR publica os seguintes tipos de artigos: Artigos originais, Relato de casos originais, Artigos de revisão sistemática ou meta-análises, Comunicações breves e Cartas ao editor.

Não serão aceitos relato de casos simples, revisão simples de literatura, resumos, resenhas e relatórios técnicos.

Artigos originais

São trabalhos destinados à divulgação de resultados originais e inéditos de pesquisa científica. Devem conter os seguintes itens: Resumo e descritores, *Abstract e keywords*, Introdução, Métodos, Resultados, Discussão, Conclusão e Referências.

Introdução: deve apresentar uma breve revisão de literatura, contextualizando o trabalho, que justifique os objetivos do estudo. Os objetivos devem ser apresentados ao final da introdução, sem iniciar uma nova seção.

Métodos: devem ser descritos com o detalhamento necessário e incluir apenas

as informações relevantes para que o estudo possa ser reproduzido.

Resultados: devem ser interpretados, indicando a relevância estatística para os dados encontrados, não devendo, portanto, ser mera apresentação de tabelas, quadros e figuras. Os dados apresentados no texto não devem ser duplicados nas tabelas, quadros e figuras e/ou vice e versa. Recomenda-se que os dados recebam análise estatística inferencial para que sejam mais conclusivos.

Discussão: os resultados devem ser discutidos e comparados aos estudos da literatura pertinente. Não deve repetir os resultados nem a introdução.

Conclusão: deve responder concisamente aos objetivos propostos, indicando clara e objetivamente qual é a relevância do estudo apresentado e sua contribuição para o avanço da Ciência.

Referências: das referências citadas (máximo 30), pelo menos 70% deverão ser constituídas de artigos publicados em periódicos da literatura nacional e estrangeira, preferencialmente nos últimos cinco anos. O número de aprovação do

Comitê de Ética em Pesquisa, bem como a afirmação de que todos os sujeitos envolvidos (ou seus responsáveis) assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Resolução MS/CNS/CNEP nº 196/96 de 10 de outubro de 1996), no caso de pesquisas envolvendo pessoas ou animais (assim como levantamentos de prontuários ou documentos de uma instituição), são obrigatórios e devem ser citados no item Métodos.

Relato de casos originais

Descrevem casos ou experiências inéditas, incomuns ou inovadoras, que representem originalidade de uma conduta ou tratamento e ilustrem situações pouco frequentes, com características singulares de interesse para a prática profissional, descrevendo seus aspectos, história, condutas e resultados observados.

Devem conter: Resumo e descritores, *Abstract e keywords*, Introdução (com breve revisão da literatura), Apresentação do caso clínico, Discussão, Comentários finais e Referências.

A Apresentação do caso clínico deverá conter a afirmação de que os sujeitos envolvidos (ou seus responsáveis) assinaram do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, consentindo, desta forma, com a realização e divulgação da pesquisa e seus resultados. No caso de utilização de imagens de pacientes, anexar cópia do

Consentimento Livre e Esclarecido dos mesmos, constando a aprovação para utilização das imagens em periódicos científicos. Devem ser apresentadas, no máximo 15 referências.

Artigos de revisão sistemática ou meta-análises

São artigos destinados a identificar sistematicamente e avaliar criticamente todas as evidências científicas a respeito de uma questão de pesquisa. Resultam de uma pesquisa metodológica com o objetivo de identificar, coletar e analisar estudos que testam uma mesma hipótese, sistematicamente reúnem os mesmos dados, dispõem estes dados em gráficos, quadros e/ou tabelas e interpretam as evidências. As revisões sistemáticas de literatura devem descrever detalhadamente o método de levantamento dos dados, justificar a escolha das bases de dados consultadas e indicar a relevância do tema e a contribuição para a Ciência. Os resultados numéricos dos estudos incluídos na revisão podem, em muitas circunstâncias, ser analisados estatisticamente por meio de meta-análise. Os artigos de meta-análise devem respeitar rigorosamente as normas indicadas para essa técnica.

Devem seguir a estrutura: resumo e descritores, *abstract* e *keywords*, Introdução, Objetivos, Estratégia de pesquisa, Critérios de seleção, Análise dos dados, Resultados, Discussão, Conclusão e Referências. Todos os trabalhos selecionados para a revisão sistemática devem ser listados nas referências.

Não há limitação para o número de referências. Das referências citadas, pelo menos 70% deverão ser constituídas de artigos publicados em periódicos da literatura nacional e estrangeira, preferencialmente nos últimos cinco anos.

Comunicações breves

São artigos curtos de pesquisa, com o objetivo de apresentar resultados preliminares interessantes e com impacto para a Fonoaudiologia. São limitados a 1500 palavras (da introdução à conclusão).

Seguem o mesmo formato dos Artigos originais, devendo conter: Resumo e descritores, *Abstract* e *keywords*, Introdução, Métodos, Resultados, Discussão, Conclusão e Referências.

Devem ser apresentadas, no máximo 15 referências, das quais pelo menos 70% deverão ser constituídas de artigos publicados em periódicos da literatura nacional e estrangeira, preferencialmente nos últimos cinco anos.

Cartas ao editor

Críticas a matérias publicadas, de maneira construtiva, objetiva e educativa, ou discussões de assuntos específicos da atualidade. Serão publicadas a critério dos Editores. Devem ser breves (até 500 palavras).

SUBMISSÃO DO MANUSCRITO

Serão aceitos para análise somente os artigos submetidos pelo sistema de editoração *online*, disponível em <http://mc04.manuscriptcentral.com/acrsielo>.

Todos os autores deverão ser cadastrados no sistema, para receberem as correspondências relativas ao andamento do artigo.

Em casos de dúvidas, os autores deverão entrar em contato com a secretaria executiva pelo e-mail revista@audiologiabrasil.org.br

REQUISITOS TÉCNICOS

Devem ser incluídos, **obrigatoriamente**, além do arquivo do artigo, os seguintes documentos suplementares (digitalizados):

Carta assinada por todos os autores, contendo permissão para reprodução do material e; transferência de direitos autorais, além de pequeno esclarecimento sobre a contribuição de cada autor (modelo disponível em:

http://www.audiolcommres.org.br/normas_carta_1.doc);

Cópia da aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da instituição onde foi realizado o estudo, quando referente a pesquisas em seres humanos ou animais;

Cópia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido assinado pelo(s) sujeito(s) (ou seus responsáveis), somente quando for necessária a autorização do uso de imagem;

Declaração de conflitos de interesse, quando pertinente (potenciais conflitos de

interesses disponível em: http://www.audiolcommres.org.br/normas_conflitos_1.doc).

FORMATAÇÃO E PREPARO DO MANUSCRITO

Forma: O texto deve ser formatado em Microsoft Word, em papel tamanho ISO A4 (212x297mm),

Margem: 2,5 cm de cada lado

Fonte: Arial tamanho 12 para texto. Para tabelas, quadros, figuras e anexos: fonte Arial 8

Espaçamento entre linhas: espaço duplo (inclusive tabelas, quadros e anexos)

Recuos e espaçamentos: zero **Alinhamento do texto:**

justificado **Tabulação de parágrafo:** 1,25 cm

Manual de formatação: para detalhes e outras especificações de formatação, acesse: http://www.audiolcommres.org.br/normas_manual_1.pdf

Extensão do manuscrito: a extensão do manuscrito (incluindo página de identificação, resumo e *abstract*, texto, tabelas, quadros, figuras, anexos e referências) não deve ultrapassar as indicações: 30 páginas para Artigos originais e Revisões sistemáticas, 20 páginas para Relatos de casos e Comunicações breves e 500 palavras para Cartas aos editores.

Sequência do artigo: cada seção deve ser iniciada em uma nova página, na seguinte sequência: página de identificação, Resumo e descritores, *Abstract* e *keywords*, texto (de acordo com os itens necessários à seção para a qual o artigo foi enviado), Agradecimentos, Referências, tabelas, quadros, figuras (gráficos, fotografias e ilustrações) e anexos, com suas respectivas legendas.

Página de identificação

Deve conter, obrigatoriamente, na seguinte sequência:

Título do artigo, em Português e em Inglês. O título deve ser conciso, porém informativo.

Título do artigo resumido com até 40 caracteres (considerando espaços).

Nome completo de cada autor, seguido do respectivo departamento e/ou

instituição. Não devem ser incluídas titulações.

Departamento e/ou instituição onde o trabalho foi realizado;

Nome, telefone, endereço institucional e e-mail do autor responsável e a quem deve ser encaminhada a correspondência;

Fontes de auxílio à pesquisa, se houver;

Declaração de inexistência de conflitos de interesse de cada autor;

Texto breve descrevendo a contribuição de cada autor listado.

Autoria

São considerados autores aqueles que têm efetiva contribuição intelectual e científica na realização do trabalho. Todas as pessoas designadas como autores devem responder pela autoria do artigo e ter participado suficientemente do trabalho para assumir responsabilidade pública pelo seu conteúdo. O crédito de autoria deve ser baseado por contribuições substanciais durante:

Concepção e delineamento do estudo, coleta, análise e interpretação dos dados

Redação ou revisão do artigo de forma intelectualmente importante

Aprovação final da versão a ser publicada

As pessoas que não cumprem estes requisitos e que tiveram participação puramente técnica (ato operatório, revisão bibliográfica, chefes de departamento, serviços ou financiados) devem ser listadas nos agradecimentos. A participação limitada à obtenção de fundos, coleta de dados, supervisão geral ou chefia de um grupo de pesquisa não justifica autoria.

Resumo e descritores

A segunda página deve conter o resumo, em Português e Inglês, de no máximo 250 palavras. O resumo em português deve ser apresentado primeiro, seguido pelo *abstract*, com quebra de página entre eles. O texto deve ser corrido, sem parágrafo. O resumo e o *abstract* devem conter exatamente as mesmas informações.

O resumo deverá conter informações relevantes do estudo, que constem no texto e que incentivem a leitura do artigo. Deverá ser estruturado de acordo com o tipo de artigo, contendo resumidamente as principais partes do trabalho e

ressaltando os dados mais significativos. Não deve conter a instituição em que o estudo foi realizado e não deve conter resultados numéricos ou estatísticos.

Assim, para Artigos originais e Comunicações breves, a estrutura deve ser, em Português: Objetivo, Métodos, Resultados, Conclusão; em inglês: *Purpose, Methods, Results, Conclusion*.

Para Artigos de revisão sistemática ou meta-análises, devem seguir a estrutura, em Português: Objetivos, Estratégia de pesquisa, Critérios de seleção, Resultados, Conclusão; em Inglês: *Purpose, Research strategy, Selection criteria, Results, Conclusion*.

Para Relatos de caso originais o resumo não deve ser estruturado e não deve apresentar *headlines*.

Abaixo do resumo, especificar no mínimo cinco e no máximo dez descritores/*keywords* que definam o assunto do trabalho. Os descritores deverão ser baseados no DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) publicado pela Bireme que é uma tradução do MeSH (*Medical Subject Headings*) da *National Library of Medicine* e disponível no endereço eletrônico: <http://decs.bvs.br>.

Texto

O texto deverá obedecer a estrutura exigida para cada tipo de artigo. A citação dos autores no texto deverá ser numérica e sequencial, utilizando algarismos arábicos entre parênteses e sobrescritos, sem data e sem nenhuma referência ao nome dos autores, como no exemplo:

“Embora a medicação seja necessária e fundamental para muitos pacientes proporcionando melhoras significativas, aumentando a sobrevida desses indivíduos⁽⁷⁾, existem relatos na literatura que discutem seus efeitos adversos^(8,9).”

Gramática e ortografia: devem ser utilizadas as novas regras gramaticais da língua portuguesa. Palavras ou expressões em inglês que não possuam tradução oficial para o português devem ser escritas em itálico.

Numerais: até dez devem ser escritos por extenso. Somente a partir do 11 é que devem ser indicados por numerais arábicos.

Idade: descrever a idade sempre em anos e meses (exemplo: 7 anos e 11 meses). Deve ser sempre indicada por numerais. Utilizar a expressão “média de idade”.

Sujeitos: ao descrever sujeitos, evitar “sexo” (sexo masculino, sexo feminino); utilizar “gênero” (gênero masculino, gênero feminino).

Agradecimentos

Incluem reconhecimento a pessoas ou instituições que colaboraram efetivamente com a execução da pesquisa. Devem ser incluídos agradecimentos às instituições de fomento que tiverem fornecido auxílio e/ ou financiamentos para a execução da pesquisa, inclusive explicitando números de processos, quando for o caso.

Referências

Devem ser numeradas sequencialmente, em algarismos arábicos, de acordo com a ocorrência no texto. A apresentação deverá estar baseada no formato denominado “Vancouver Style”, conforme exemplos abaixo, e os títulos de periódicos deverão ser abreviados de acordo com o estilo apresentado pela *List of Journal Indexed in Index Medicus*, da *National Library of Medicine* e disponibilizados em: <ftp://nlmpubs.nlm.nih.gov/online/journals/ljiweb.pdf>

Para todas as referências, citar todos os autores até seis. Acima de seis, citar os seis primeiros, seguidos da expressão et al.

Recomenda-se utilizar preferencialmente referências publicadas nos últimos cinco anos.

ARTIGOS DE PERIÓDICOS

Musiek FE, Shinn JB, Jirsa R, Bamiou DE, Baran JA, Zaida E. The GIN (Gaps in Noise) test performance in subjects with confirmed central auditory nervous system involvement. *Ear Hear.* 2005Dec;26(6):608-18.

LIVROS

Coates V, Beznos GW, França LA. Medicina do adolescente. 2ª ed. São Paulo: Sarvier; 2003. 731p.

CAPÍTULO DE LIVRO

Santos MFC, Pereira LD. Escuta com Dígitos. In: Pereira LD, Schochat E. (Org.) Processamento auditivo: manual de avaliação. São Paulo: Lovise, 1997. p.15-32.

CAPÍTULO DE LIVRO (mesma autoria)

Russo IC. Intervenção fonoaudiológica na terceira idade. Rio de Janeiro: Revinter; 1999. Distúrbios da audição: a presbiacusia; p. 51-82.

TRABALHOS APRESENTADOS EM CONGRESSOS

Minna JD. Recent advances for potential clinical importance in the biology of lung cancer. In: Annual Meeting of the American Medical Association for Cancer Research; 1984 Sep 6-10; Toronto. Proceedings. Toronto: AMA; 1984; 25:2293-4.

DISSERTAÇÕES E TESES

Linares AE. Correlação do potencial auditivo de estado estável com outros achados em audiologia pediátrica [tese]. São Paulo: Universidade de São Paulo – Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; 2009.

DOCUMENTOS ELETRÔNICOS

ASHA: American Speech and Hearing Association [Internet]. Rockville: American Speech-Language-Hearing Association; c1997-2008. Otitis media, hearing and language development. [cited 2003 Aug 29]; [about 3 screens] Available from: http://www.asha.org/consumers/brochures/otitis_media.htm

Tabelas

Devem ser apresentadas separadamente do texto, cada uma em uma página, ao final do artigo, após as referências. As tabelas devem ser digitadas com espaço

duplo e fonte Arial 8, numeradas sequencialmente, em algarismos arábicos, na ordem em que foram citadas no texto. Deve ser indicado no texto o local de inserção de cada tabela. Todas as tabelas deverão ter título reduzido, auto-explicativo, inserido acima da tabela, sem abreviações ou siglas. Devem ser apresentadas em preto e branco, com linhas simples, sem nenhum destaque. Todas as colunas da tabela devem ser identificadas com um cabeçalho. No rodapé da tabela deve constar legenda para abreviaturas e testes estatísticos utilizados. O número de tabelas deve ser apenas o suficiente para a descrição dos dados de maneira concisa, e não devem repetir informações apresentadas no corpo do texto. Quanto à forma de apresentação, devem ter traçados horizontais separando o cabeçalho, o corpo e a conclusão da tabela. Devem ser abertas lateralmente. Serão aceitas, no máximo, cinco tabelas.

Quadros

Os quadros deverão ser encaminhados separadamente do texto, cada um em uma página, ao final do artigo, após as referências. Devem ser numerados sequencialmente, em algarismos arábicos, conforme a ordem de aparecimento no texto.

Devem seguir a mesma orientação da estrutura das tabelas, diferenciando apenas na forma de apresentação, que pode ter traçado vertical e deve ser fechado lateralmente. Deve ser indicado no texto o local de inserção de cada quadro. Todos os quadros deverão ter título reduzido, auto-explicativo, inserido acima do quadro, sem abreviações ou siglas. No rodapé deve constar legenda para abreviaturas e testes estatísticos utilizados. Serão aceitos no máximo dois quadros.

Figuras (gráficos, fotografias e ilustrações)

As figuras deverão ser encaminhadas separadamente do texto, cada uma em uma página, ao final do artigo, após as referências. Devem ser numeradas sequencialmente, em algarismos arábicos, conforme a ordem de aparecimento no texto. Deve ser indicado no texto o local de inserção de cada figura. No rodapé deve constar legenda para abreviaturas e siglas. Todas as figuras deverão ter qualidade gráfica adequada (podem ser coloridas, preto e branco ou em escala de cinza,

sempre com fundo branco), e apresentar título sem abreviações ou siglas, digitado em fonte Arial 8, abaixo da figura. Se as figuras já tiverem sido publicadas em outro local, deverão vir acompanhadas de autorização por escrito do autor/editor e constando a fonte na legenda da ilustração. Serão aceitas, no máximo, cinco figuras.

Anexos

São dados necessários à compreensão do texto. Podem ser apresentados como listas, protocolos, formulários, testes etc. Devem ser digitados com espaço duplo e fonte Arial 8, numerados sequencialmente, em algarismos arábicos, conforme a ordem de aparecimento no texto. Devem ter título reduzido, auto-explicativo, inserido acima do conteúdo, sem abreviações ou siglas. Devem ser apresentados em preto e branco.

Legendas

Devem ser apresentadas em fonte Arial 8, usando espaço duplo, justificado, acompanhando as respectivas tabelas, quadros, figuras (gráficos, fotografias e ilustrações) e anexos.

Abreviaturas e siglas

Devem ser precedidas do nome completo quando citadas pela primeira vez no texto. Nas legendas das tabelas, quadros, figuras e anexos devem constar o significado das abreviaturas e siglas por extenso. Não devem ser usadas no título dos artigos e nem no resumo.

Notas de rodapé

Quando houver nota de rodapé, deve ser identificada com um as terisco (*). No caso de ocorrência de mais de uma nota de rodapé, as seguintes devem acrescentar asteriscos. No rodapé, a nota deve ser formatada em fonte Arial 10, com parágrafo justificado.

Unidades de medida

As medidas de comprimento, altura, peso e volume devem ser apresentadas em unidades métricas (metro, quilograma, litro) ou seus múltiplos decimais. As temperaturas devem ser expressas em graus Celsius e as pressões sanguíneas devem ser expressas em milímetros de mercúrio.

Tradução

Todos os trabalhos terão publicação bilíngue Português/Inglês. Os artigos podem ser encaminhados em Português ou em Inglês. Nos casos dos artigos redigidos em Inglês será solicitada uma cópia em Português da versão final.

A versão do artigo em Inglês é de responsabilidade exclusiva dos autores. Após revisão técnica do manuscrito aprovado em Português os autores serão orientados a realizarem a tradução do documento para a língua inglesa, garantindo pelo menos a revisão por empresa especializada com experiência internacional.

Representações comerciais

Agentes terapêuticos devem ser indicados pelos seus nomes genéricos seguidos, entre parênteses, pelo nome comercial, fabricante, cidade, estado e país de origem. Todos os instrumentos ou aparelhos de fabricação utilizados devem ser citados com o seu nome comercial, fabricante, cidade, estado e país de origem. É necessária a colocação do símbolo (sobrescrito) de marca registrada ® ou ™ em todos os nomes de instrumentos ou outras r