



Características Fonoaudiológicas de Pacientes Atendidos por um Serviço de Genética Clínica

Speech-language Pathology Characteristics of Patients Assisted by a Clinical Genetics Service

Características de patología del habla y lenguaje de Pacientes Atendidos por un Servicio de Genética Clínica

Isadora da Costa Schotkis¹ 

Paulo Ricardo Gazzola Zen¹ 

Sheila Tamanini de Almeida¹ 

Resumo

Introdução: O trabalho conjunto da genética médica e da fonoaudiologia é essencial, contribuindo para o desenvolvimento de procedimentos que auxiliam no tratamento de pacientes com distúrbios da comunicação. **Objetivo:** Analisar as características fonoaudiológicas de pacientes pediátricos atendidos por um serviço de genética clínica. **Método:** Estudo transversal observacional, realizado com pacientes atendidos pelo serviço de genética de um hospital em Porto Alegre. Para a coleta de dados, aplicou-se um questionário relacionado as áreas de audição, deglutição, motricidade orofacial, voz e linguagem. **Resultados:** A amostra foi constituída por 54 participantes com idades entre 8 meses e 17 anos (média de idade 6 anos e 5 meses). 24,07% (n=13) dos pacientes apresentaram diagnóstico de síndrome, e 59,26% (n=32) tinham atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Com relação ao perfil fonoaudiológico, 81,48% (n=44) apresentaram algum hábito oral deletério durante a infância. 16,67% (n=9) percebiam alguma dificuldade para ouvir e 29,62% (n=16) para deglutir. 85,19% (n=46) dos participantes manifestaram a linguagem oral desenvolvida e, destes, 71,74% (n=33) apresentavam trocas na fala. 33,33% (n=18) já estavam em atendimento fonoaudiológico, e outros 24,07% (n=13) estavam na fila de espera para este

¹ Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, RS, Brasil.

Contribuição dos autores:

ICS: coleta de dados, esboço do artigo;

PGZ: concepção do estudo, revisão crítica, orientação;

STA: metodologia, concepção do estudo, revisão crítica, orientação.

E-mail para correspondência: sheilat@ufcspa.edu.br

Recebido: 24/03/2024

Aprovado: 12/06/2024



atendimento. **Conclusões:** Uma parte significativa dos pacientes apresentou queixas e/ou manifestações nas áreas da comunicação humana, principalmente em relação à linguagem, à fala e aos hábitos orais deletérios. Esses dados destacam a importância do encaminhamento para a equipe de fonoaudiologia.

Palavras-chave: Genética Médica; Síndrome; Fonoaudiologia; Transtornos do Desenvolvimento da Linguagem

Abstract

Introduction: The collaborative efforts of medical genetics and speech therapy are essential, contributing to the development of procedures that assist in treating patients with communication disorders.

Objective: To analyze the speech therapy characteristics of pediatric patients seen by a clinical genetics service. **Methods:** Observational cross-sectional study conducted with patients seen at the genetics service of a hospital in Porto Alegre. A questionnaire related to hearing, swallowing, orofacial motricity, voice, and language areas was used for data collection. **Results:** The sample consisted of 54 participants aged between 8 months and 17 years, with an average age of 6 years and 5 months. 24.07% (n=13) of the patients had a diagnosis of syndrome, and 59.26% (n=32) had delayed neuropsychomotor development. Regarding the speech therapy profile, 81.48% (n=44) had some harmful oral habit during childhood. 16.67% (n=9) reported some difficulty in hearing, and 29.62% (n=16) in swallowing. 85.19% (n=46) of the participants showed developed oral language, and of these, 71.74% (n=33) made speech substitutions. 33.33% (n=18) of the patients were already undergoing speech therapy, and another 24.07% (n=13) were on the waiting list for this treatment. **Conclusions:** A significant portion of the patients presented complaints and/or manifestations in the areas of human communication, especially regarding language, speech, and harmful oral habits. These data highlight the importance of referral to the speech therapy team.

Keywords: Medical Genetics; Syndrome; Speech Therapy; Language Development Disorders

Resumen

Introducción: La colaboración entre genética médica y foniatria es esencial para desarrollar procedimientos que ayuden en el tratamiento de pacientes con trastornos de la comunicación. **Objetivo:** Analizar las características de patología del habla y lenguaje de pacientes pediátricos atendidos por un servicio de genética clínica. **Método:** Estudio transversal observacional con pacientes atendidos por el servicio de genética de un hospital en Porto Alegre. Se aplicó un cuestionario sobre audición, deglución, motricidad orofacial, voz y lenguaje. **Resultados:** La muestra consistió en 54 participantes con edades comprendidas entre 8 meses y 17 años (media: 6 años y 5 meses). El 24,07% (n=13) de los pacientes tenían un diagnóstico de síndrome, y el 59,26% (n=32) presentaron retraso en el desarrollo neuropsicomotor. En cuanto al perfil foniatra, el 81,48% (n=44) presentaron algún hábito oral perjudicial durante la infancia. El 16,67% (n=9) reportaron dificultades para oír, y el 29,62% (n=16) para tragar. El 85,19% (n=46) manifestaron lenguaje oral desarrollado y, de ellos, el 71,74% (n=33) realizaban intercambios en el habla. El 33,33% (n=18) de los pacientes ya estaban en tratamiento foniatra y el 24,07% (n=13) estaban en lista de espera para este tratamiento. **Conclusiones:** Una parte significativa de los pacientes presentó quejas y/o manifestaciones en las áreas de la comunicación humana, especialmente en relación con el lenguaje, el habla y los hábitos orales perjudiciales, enfatizando la importancia de la derivación al equipo de foniatría.

Palabras clave: Genética Médica; Síndrome; Foniatria; Transtornos del Desarrollo del Lenguaje

Introdução

A genética médica concentra-se em condições individualmente raras que, no entanto, representam um grupo não negligenciável de doenças, com implicações significativas e cada vez mais relevantes para a saúde da comunidade¹. Nas últimas décadas, os avanços na área da genética proporcionaram uma melhor compreensão de diversas doenças, revolucionando o entendimento de suas causas e efeitos, além de aprimorar os métodos de diagnóstico e desenvolver práticas terapêuticas inovadoras^{2,3}. Esforços consideráveis são realizados para detectar precocemente doenças de causa genética, possibilitando diagnósticos pré ou pós-natais².

Nesse cenário, a Fonoaudiologia emerge como uma das especialidades que desempenha um papel essencial, sendo a ciência responsável pelo estudo da comunicação humana e seus distúrbios⁴. O profissional fonoaudiólogo atua na promoção da saúde, prevenção, avaliação e diagnóstico, orientação, terapia (habilitação e reabilitação) e aperfeiçoamento dos aspectos relacionados à linguagem oral e escrita, voz, audição, motricidade orofacial e deglutição^{5,6}. As síndromes genéticas podem afetar diversos aspectos do desenvolvimento físico, cognitivo e linguístico, incluindo a comunicação. Distúrbios da comunicação causados por síndromes genéticas podem ter um impacto significativo na vida social de um indivíduo, sendo exemplos o comprometimento da linguagem, da fala, das funções orais e da deglutição⁷. Sendo assim, a atuação do fonoaudiólogo é fundamental no diagnóstico e no tratamento precoce de distúrbios genéticos, oferecendo intervenções que melhoram a comunicação, socialização e qualidade de vida dos pacientes afetados.

Um exemplo desta interface é a síndrome de Down, ou Trissomia do cromossomo 21, que é uma das alterações cromossômicas mais estudadas e frequentes no ser humano⁸. Dentre diversas características, indivíduos com essa síndrome também podem apresentar implicações na linguagem, fala, voz, memória sequencial auditiva e, por vezes, perda auditiva, trazendo diversos problemas relacionados a sua socialização^{7,9}. Estudos demonstram que uma intervenção fonoaudiológica adequada nos primeiros meses de vida pode favorecer o desenvolvimento da linguagem receptiva e expressiva, do sistema sensorio-motor oral e das funções estomatognáticas, além de contribuir para o

desenvolvimento, proporcionando uma maior independência dentro de suas limitações e melhorando seu desempenho social⁹.

Ademais, para grande parte das doenças genéticas ainda não há um tratamento efetivo disponível. Apenas cerca de 10% delas dispõem de opções medicamentosas específicas, muitas das quais são de alto custo¹⁰. Além disso, essas doenças se caracterizam pela diversidade de sinais e sintomas que variam não apenas entre as diferentes doenças, mas também entre os pacientes acometidos pela mesma doença, dificultando o diagnóstico e uma futura intervenção¹¹. O tratamento geralmente requer acompanhamento multiprofissional, envolvendo médicos geneticistas, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, nutricionistas e psicólogos, entre outros, buscando aliviar os sintomas ou retardar seu aparecimento¹¹.

Dessa forma, o presente estudo teve como objetivo analisar as características fonoaudiológicas de pacientes pediátricos atendidos em um serviço de genética clínica.

Material e Método

Trata-se de um estudo transversal observacional realizado com pacientes pediátricos atendidos pelo Serviço de Genética Clínica no Hospital da Criança Santo Antônio (HCSA), em Porto Alegre, no Rio Grande do Sul. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (número 5.339.364) e registrado na ComPesq (número 62/2022). A coleta de dados foi realizada entre julho de 2022 e junho de 2023.

Inicialmente, todos os pacientes atendidos pelo Serviço de Genética no ambulatório do HCSA, pertencentes ao Sistema Único de Saúde (SUS), foram convidados consecutivamente a fazer parte deste estudo após a apresentação dos objetivos e métodos de coleta de dados. Para inclusão no estudo, foi necessário que todas as informações estivessem completas e que os responsáveis pelos pacientes assinassem o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

Os dados foram coletados por meio de um questionário aplicado por estudantes de fonoaudiologia, treinados para este fim. O questionário foi produzido especificamente para esta pesquisa com base na literatura^{12,13}. Era composto por quatro partes: histórico do paciente (dados de identificação),

problemas de saúde, dados do desenvolvimento neuropsicomotor e questões relacionadas à percepção de possíveis alterações fonoaudiológicas. O questionário foi elaborado com o objetivo de realizar uma triagem inicial e continha perguntas relacionadas às áreas de audição, voz, deglutição, motricidade orofacial/hábitos orais deletérios e linguagem/fala.

Na primeira etapa do questionário, foram abordados tópicos como: nome do paciente, idade, sexo, diagnóstico de síndrome, queixa/encaminhamento, idade gestacional, Apgar, intercorrência na gestação e/ou nascimento, presença de malformações, uso de medicamentos e se o paciente frequenta algum centro de reabilitação ou realiza tratamento com outros profissionais. Em seguida, foram registrados os problemas de saúde, divididos em neurológicos, ortopédicos, digestivos, hormonais e outros. Com relação aos dados do desenvolvimento neuropsicomotor, as respostas foram categorizadas como normal ou alterado, levando-se em consideração as idades correspondentes ao controle cervical, sentar sem apoio, engatinhar e caminhar, tendo-se como base a avaliação médica.

Já para as questões referentes à percepção de alterações fonoaudiológicas, essa etapa foi dividida em 5 partes. Primeiramente, foram feitas perguntas relacionadas à audição, como a percepção de dificuldade para ouvir, presença de zumbido e/ou tontura, histórico de otites e realização de exames auditivos e seus resultados. Na segunda parte, foram incluídas perguntas sobre voz, abordando sobre ocorrência de perda de voz e rouquidão.

Para a terceira parte, perguntas sobre deglutição foram realizadas, investigando possíveis dificuldades, presença de tosse, engasgo e/ou resíduos após a deglutição, refluxo gastroesofágico e outros problemas. Em seguida, foram abordados aspectos relacionados à amamentação, como o histórico ou

possibilidade de amamentação no seio materno e o uso de mamadeira, além de questionar até quando a criança fez uso dessas práticas.

A quarta parte do questionário foi sobre hábitos orais deletérios, incluindo o uso de chupeta, sucção de dedos, bruxismo, morder mucosa oral e morder objetos. Foi perguntado até que idade o paciente fez uso desses hábitos. Por fim, a quinta parte abrangeu questões relacionadas à linguagem e à fala, investigando dificuldade de atenção/concentração, de memória e de interação, além de escolaridade, inteligibilidade de linguagem, atrasos e trocas de fala.

Após a coleta de dados, os resultados foram tabulados e armazenados em planilha por meio do programa Microsoft Office Excel® versão 16.75. Posteriormente, foram analisados estatisticamente em relação à frequência absoluta, média e mediana.

Resultados

No período estudado, foram abordados 59 pacientes no serviço de Genética Médica do HCSA. Dentre esses, 5 foram excluídos devido à falta de informação ou ausência de assinatura no TCLE. Assim, foram analisados e incluídos no presente estudo 54 pacientes. Desse grupo, 51,85% (n=28) eram do sexo masculino e a idade dos pacientes variou entre 8 meses e 17 anos, com uma média de 6 anos e 5 meses (mediana de 6 anos e 2 meses). Pacientes de 40 municípios distintos foram incluídos no estudo, tendo uma predominância para pacientes da cidade de Porto Alegre (n=10).

Em relação ao diagnóstico de síndrome, 24,07% (n=13) dos pacientes apresentaram confirmação diagnóstica por meio de exames e uma ampla variedade de doenças foram encontradas. (TABELA 1)

Tabela 1. Caracterização da amostra por diagnóstico de síndrome (n=54) e descrição das patologias identificadas (n=13)

Variável	N	%
Diagnóstico		
Sim	13	24,07
Não	41	75,93
Patologia		
Distrofinopatia	1	7,69
Síndrome de Goldenhar	1	7,69
Síndrome de Down	1	7,69
Síndrome de Angelman	1	7,69
Síndrome Peutz-Jeghers	1	7,69
Esclerose Tuberosa	1	7,69
Artrogripose Distal	1	7,69
Microduplicação 16p11.2	1	7,69
Síndrome de Rett	1	7,69
Síndrome de Apert	1	7,69
Albinismo	1	7,69
Síndrome de Alagille	1	7,69
Nefroma Mesoblástico Celular	1	7,69

Daqueles que não possuíam diagnóstico genético confirmado (n=41), 24,39% (n=10) apresentavam um possível diagnóstico, sendo o transtorno do espectro autista o mais comum, contemplando 7,32% (n=3) dos casos. Os demais casos (n=7) apresentaram diversas hipóteses: Síndrome Ehlers-Danlos (n=1), Síndrome de Silver-Russel (n=1), Síndrome do X frágil (n=1), Erro inato de

metabolismo (n=1), Epilepsia (n=1), Síndrome de Goldenhar (n=1), Neurofibromatose (n=1).

Ademais, foi observado que 37,04% (n=20) dos pacientes apresentavam pelo menos uma malformação congênita. As malformações mais comuns foram pé torto congênito e cardiopatia, ambas com 7,41% (n=4) de ocorrência. (TABELA 2)

Tabela 2. Identificação de malformações congênitas* (n=54)

Variável	N	%
Presença de malformação		
Sim	20	37,04
Não	34	62,96
Malformação		
Pé torto congênito	4	7,41
Cardiopatía congênita	4	7,41
Fissura lábio-palatina	2	3,70
Espinha bífida	2	3,70
Anoftalmia	1	1,85
Gastrosquise	1	1,85
Artrogripose distal	1	1,85
Escoliose congênita	1	1,85
Estenose Traqueal	1	1,85
Microsomia Hemifacial	1	1,85
Microtia Unilateral Tipo 3	1	1,85
Craniossinostose	1	1,85
Dandy-walker	1	1,85
Sindactilia total mãos	1	1,85
Sindactilia total pés	1	1,85
Rim multicístico	1	1,85
Genitália ambígua	1	1,85
Hipospádia Grau 4	1	1,85
Ptose palpebral congênita	1	1,85
Malformação de Chiari tipo II	1	1,85
Nefroma mesoblástico congênito	1	1,85

*os pacientes podiam apresentar mais de uma malformação

Acerca do desenvolvimento neuropsicomotor, 59,26% (n=32) dos pacientes apresentaram algum atraso, de acordo com a avaliação médica. Além disso, quanto aos problemas de saúde, 50% (n=27) apresentavam problemas neurológicos, 29,63% (n=16) ortopédicos, 18,52% (n=10) visuais e 33,33% (n=18) alguma outra deficiência.

Com relação às questões de alterações fonoaudiológicas, mais especificamente à audição, todos os responsáveis pelos pacientes foram questionados sobre suas percepções em relação à audição dos mesmos, sendo que 16,67% (n=9) percebiam alguma dificuldade para ouvir. (TABELA 3)

Tabela 3. Aspectos audiológicos identificados na entrevista (n=54)

Variável	N	%
Percebe dificuldade para ouvir		
Sim	5	9,26
Às vezes	4	7,41
Não	45	83,33
Apresenta zumbido		
Sim	0	0
Às vezes	0	0
Não	31	57,41
Não se aplica	23	42,59
Apresenta tontura		
Sim	1	1,85
Às vezes	3	5,56
Não	29	53,70
Não se aplica	21	38,89
Histórico de otites		
Sim	3	5,56
Às vezes	5	9,26
Não	46	85,18
Realizou exame auditivo		
Sim	45	83,33
Não	9	16,67

Além disso, foram analisados os exames auditivos realizados por cada paciente. Dessa forma, constatou-se que 83,33% (n=45) dos pacientes já realizaram algum exame auditivo. (TABELA 4)

Tabela 4. Resultados dos exames auditivos analisados (n=45)

Exames auditivos (n=45)	Nº casos	Normal	Alterado	Sem informação
Teste da orelhinha	45	35 (77,78%)	6 (13,33%)	4 (8,89%)
Audiometria	8	4 (50%)	3 (37,5%)	1 (12,5%)
PEATE *	8	3 (37,5%)	3 (37,5%)	2 (25%)
PAC **	2	0	2 (100%)	0

* Exame de Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico

** Avaliação do Processamento Auditivo Central

No que diz respeito aos aspectos relacionados à voz, 24,07% (n=13) dos pacientes relataram alterações vocais somente na presença de doenças respiratórias, como gripes e resfriados. Em relação à deglutição e alimentação, 29,62% (n=16) dos pacientes percebiam alguma dificuldade para engolir, sendo a característica mais comum a presença de tosse após a deglutição. (TABELA 5)

Tabela 5. Aspectos relacionados à função de deglutição identificados na entrevista (n=54)

Variável	N	%
Dificuldade para deglutir		
Sim	7	12,96
Às vezes	9	16,67
Não	38	70,37
Tosse após deglutição		
Sim	9	16,67
Às vezes	7	12,96
Não	38	70,37
Engasgo durante a refeição		
Sim	6	11,11
Às vezes	6	11,11
Não	42	77,78
Refluxo gastroesofágico		
Sim	8	14,81
Às vezes	4	7,41
Não	42	77,78
Resíduos após deglutição		
Sim	5	9,26
Às vezes	3	5,56
Não	46	85,18

Além disso, sobre a amamentação, 61,11% (n=33) foram amamentados no seio materno, tendo parado com a prática, em média, aos 14 meses. Quanto ao uso da mamadeira, 77,78% (n=42) fizeram seu uso até, em média, os 3 anos e 5 meses

de idade. Em relação aos hábitos orais deletérios, 81,48% (n=44) relataram ter mantido algum hábito durante a infância. O mais comum foi o uso da chupeta, com 50% (n=27). (TABELA 6)

Tabela 6. Hábitos orais deletérios identificados na entrevista (n=54)

Variável	N	%	Média de idade
Apresentou algum hábito oral			
Sim	44	81,48%	
Uso de chupeta			
Sim	27	50%	
Se sim, até quando			2a9m
Sucção de dedos			
Sim	8	14,81%	
Se sim, até quando			4a8m
Bruxismo			
Sim	24	44,44%	
Se sim, até quando			5a4m
Morder mucosa oral			
Sim	6	11,11%	
Se sim, até quando			5a7m
Morder objetos			
Sim	15	27,78%	
Se sim, até quando			3a5m

*a = anos; m = meses.

A respeito da área da linguagem, 85,19% (n=46) dos pacientes entrevistados possuíam linguagem oral desenvolvida. Dentre os 14,81% (n=8) que não apresentavam a oralidade, 5,56% (n=3) tinham menos de 18 meses de idade; 3,70% (n=2) estavam na faixa etária entre os 2 e 3 anos

de idade; e 3,70% (n=2) tinham mais de 13 anos de idade. Adicionalmente, os 46 participantes que apresentavam a linguagem oral foram questionados sobre a inteligibilidade de fala, formação de frases, contação de histórias e trocas na fala. (TABELA 7)

Tabela 7. Aspectos relacionados à linguagem oral identificados na entrevista (n=46)

Variável	N							Total
	0 - 1a*	1a1m - 2a*	2a1m - 3a*	3a1m - 5a*	5a1m - 6a*	6a1m - 10a*	10a1m - 17a*	
Todos entendem a fala da criança								
Sim	0	0	0	0	1	7	6	14 (30,44%)
Às vezes	0	0	1	1	0	1	0	3 (6,52%)
Não	0	9	5	3	0	7	5	29 (63,04%)
Forma frases								
Sim	0	0	1	1	1	10	9	22 (47,83%)
Às vezes	0	0	2	2	0	1	0	5 (10,87%)
Não	0	9	3	1	0	4	2	19 (41,30%)
Conta histórias								
Sim	0	0	1	0	1	10	8	20 (43,48%)
Às vezes	0	0	0	2	0	0	0	2 (4,35%)
Não	0	9	5	2	0	5	3	24 (52,17%)
Faz trocas na fala								
Sim	0	9	6	4	0	8	6	33 (71,74%)
Às vezes	0	0	0	0	0	2	2	4 (8,70%)
Não	0	0	0	0	1	5	3	9 (19,56%)

*a = anos; m = meses.

Além disso, todos os participantes foram questionados em relação à falta de atenção/concentração, dificuldade de memória e dificuldade de interação. Sendo assim, 44,44% (n=24) apresentavam falta de atenção/concentração; 25,93% (n=14) apresentavam dificuldade de memória; e 33,33% (n=18) apresentavam dificuldade de interação.

Por fim, 88,89% (n=48) dos pacientes frequentavam algum centro de reabilitação e/ou realizavam algum tratamento com outros profissionais da área da saúde. Entre esses, 37,07% (n=20) estavam em acompanhamento com neurologista, 33,33% (n=18) estavam recebendo atendimento fonoaudiológico e 22,22% (n=12) estavam sendo assistidos pela equipe de fisioterapia. No contexto específico da fonoaudiologia, 24,07% (n=13) dos pacientes estavam na fila de espera, enquanto 5,56% (n=3) já haviam concluído as sessões de fonoterapia. Isso resultou em um total de 62,96% (n=34) pacientes que já frequentaram ou aguardavam intervenções fonoaudiológicas.

Discussão

Neste estudo, foram identificadas diversas características e distúrbios da comunicação em uma amostra de pacientes pediátricos com suspeita de síndrome genética. Mesmo assim, uma grande parcela desses pacientes estava em atendimento de reabilitação, o que sugere uma resposta adequada às suas necessidades. No entanto, considera-se como limitação deste estudo o tamanho reduzido da amostra que, juntamente com a falta de diagnósticos de síndromes ou condições genéticas, impossibilitou a descrição das alterações fonoaudiológicas específicas para cada síndrome avaliada pela equipe de Genética Clínica. Além disso, a inclusão de grupos de controle permitiria uma comparação mais precisa.

A ampla faixa etária dos pacientes, que englobava desde lactentes até adolescentes, destaca a importância da investigação genética em todas as

idades, fornecendo compreensões cruciais para o diagnóstico e manejo de condições genéticas. O alcance geográfico abrangente da amostra, composta por pacientes de 40 municípios distintos, destaca a centralização dos serviços de Genética Médica em grandes centros urbanos, problema que também é observado em outros estudos sobre a atenção em genética no Brasil¹⁴.

A baixa taxa de diagnóstico de síndrome ressalta a necessidade contínua de esforços para identificar as causas subjacentes. As dificuldades de diagnóstico em doenças genéticas são agravadas pela semelhança dos sinais e sintomas com doenças comuns e pela complexidade das condições genéticas, o que adiciona desafios à busca por diagnósticos por parte dos pacientes e suas famílias¹¹. Essa complexidade muitas vezes resulta em atrasos significativos para que as crianças sejam encaminhadas aos serviços de genética, prolongando ainda mais o início das investigações e intervenções necessárias.

A prevalência de atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, juntamente com a diversidade de problemas de saúde, realça a natureza multifacetada das condições genéticas, requerendo abordagens globais de cuidado. Isso destaca a necessidade de intervenções precoces e multiprofissionais, bem como de suporte contínuo para pacientes e suas famílias. Estudos apontam que a estimulação precoce tem resultados positivos nos casos de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, podendo diminuir a morbimortalidade e possibilitar que alcancem seu melhor desenvolvimento possível, além de minimizar sequelas neuropsicomotoras^{14,15,16}.

No que diz respeito à audição, uma parcela considerável dos pacientes já haviam realizado algum exame auditivo, com destaque para o teste da orelhinha. Segundo dados de diferentes estudos epidemiológicos, a prevalência da deficiência auditiva varia de um a seis neonatos para cada mil nascidos vivos no Brasil, chegando a quatro para cada cem recém-nascidos provenientes de Unidade de Terapia Intensiva Neonatal¹⁷. Desde 2010, com a publicação da Lei Federal nº 12.303, é garantida a realização da Triagem Auditiva Neonatal Universal (TANU) em todos os recém-nascidos vivos em território nacional¹⁸. Portanto, a adequada aplicação do Teste da Orelhinha possibilita a detecção precoce de patologias auditivas, minimizando futuras dificuldades no desenvolvimento da linguagem oral, maximizando competências linguísticas e

comunicativas e o desenvolvimento da alfabetização¹⁹. Entretanto, a plena efetivação dessa iniciativa depara-se com desafios relacionados ao acesso e disponibilidade de materiais e/ou profissionais especializados para a sua aplicação, fato que talvez dificulte que seja realizado em todos os nascidos vivos. Esta consideração pode justificar a pequena parcela de pacientes da nossa amostra sem teste da orelhinha registrado.

Adicionalmente, 16,67% dos responsáveis relataram perceber alguma dificuldade na audição da criança. Estudos já confirmaram que os pais são frequentemente os primeiros a suspeitarem da deficiência auditiva em seus filhos, tornando-se um fator crucial na triagem da população infantil como um todo²⁰. Os primeiros sintomas comportamentais manifestados em crianças com perda auditiva são a irritabilidade, a diminuição de respostas, a desatenção e os distúrbios do sono^{20,21}. Portanto, é importante sempre considerar a queixa dos pais que suspeitam de perda auditiva, até que essa perda seja convincentemente descartada ou a razão para o comportamento diferenciado da criança seja descoberta²⁰.

Quanto aos hábitos orais deletérios, estudos realizados com crianças na faixa etária de quatro meses a 13 anos apontam uma prevalência de 30,8% a 70,8%, sendo a sucção de chupeta o hábito mais frequente^{22,23}, o que também é observado no presente estudo. Além disso, é recomendado que seja feita a remoção dos hábitos, de preferência, antes dos dois anos de idade, uma vez que após esse período já é possível identificar algum tipo de inadequação, que pode afetar tanto a função muscular orofacial quanto a oclusão dentária, especialmente a mordida aberta anterior²³. Neste estudo, todos os hábitos analisados persistiram além dessa faixa etária, indicando a possibilidade de necessidade de intervenções para corrigir e restaurar as funções.

Em relação à linguagem, é esperado que cada faixa etária apresente determinadas características linguísticas, de acordo com o desenvolvimento auditivo da criança e de sua exposição à estrutura da língua materna²⁴. De acordo com a literatura, dos 12 aos 18 meses, a criança começa a dizer as primeiras palavras com significado; dos dois aos três anos a criança deverá ter iniciado a formação de frases; e dos quatro aos cinco anos deverá ser capaz de contar histórias simples²⁵. Assim, no presente estudo, foi possível observar que uma parcela dos pacientes apresentou atraso nestes aspectos.

Pesquisas indicam que as demandas mais frequentes para intervenção fonoaudiológica em crianças estão relacionadas aos problemas na fala, principalmente trocas fonológicas^{19,26,27}. Este fato corrobora com os dados deste estudo, já que foi a queixa mais encontrada entre os pacientes analisados. Além disso, dos cinco aos seis anos de idade, espera-se que a criança pronuncie as palavras corretamente²³. Dessa forma, considerando esse marco do desenvolvimento, 30,43% dos pacientes apresentaram atraso, com trocas de fala não esperadas para a idade.

Estimativas indicam que, em todo o mundo, 5% a 10% das crianças com menos de 3 anos possuem algum tipo de distúrbio da comunicação²⁸. No entanto, por mais que os serviços de fonoaudiologia no SUS tenham crescido e ganhado maior importância ao longo dos anos²⁷, o acesso a esses serviços não é simples. Sabe-se que a espera por atendimento fonoaudiológico no SUS é prolongada e há pouca rotatividade de usuários, devido a tratamentos mais longos^{6,29}. A demanda contínua por serviços fonoaudiológicos, como evidenciado pela fila de espera, ressalta a necessidade de recursos e estratégias para atender a essa necessidade crescente. Muitas doenças genéticas não possuem tratamento ou medicamento disponível, tornando o acolhimento por parte de uma equipe multiprofissional essencial para proporcionar amparo emocional e orientações, já que muitos pacientes precisam, desde cedo, realizar diversas terapias devido à necessidade de estímulos motores, sensoriais e cognitivos¹¹. Isso é evidenciado no estudo, já que uma parcela significativa dos pacientes frequentavam algum centro de reabilitação ou realizavam algum tratamento com outros profissionais da área da saúde. No entanto, embora as diretrizes do SUS para atenção integral aos pacientes com doenças raras prevejam o atendimento multiprofissional desses pacientes, estudos apontam que o acesso aos diversos profissionais ainda é precário, tanto devido à escassez de recursos materiais e humanos, quanto aos entraves colocados pelo sistema de regulação¹¹.

A partir dos achados deste estudo, nossas observações revelam que a atuação fonoaudiológica pode desempenhar um papel fundamental na identificação precoce, avaliação e intervenção terapêutica para melhorar a comunicação e a qualidade de vida desses pacientes. Como perspectivas futuras, seria relevante investigar a eficácia das intervenções fonoaudiológicas nesse grupo, ava-

liando como estas podem auxiliar na reabilitação das habilidades comunicativas desses pacientes e em sua qualidade de vida.

Conclusões

Embora apenas 24% dos pacientes tenham sido diagnosticados com alguma síndrome ou condição genética é essencial que a equipe de genética esteja atenta aos sinais de alerta e fatores de risco para distúrbios da comunicação. Os dados expostos evidenciam que parte dos pacientes apresentava queixas e/ou manifestações nas áreas da comunicação humana, principalmente em relação à linguagem, à fala e aos hábitos orais deletérios. Favorecer o correto e precoce encaminhamento para o atendimento fonoaudiológico é crucial para aplicação de estímulos que promovam o desenvolvimento de diversas habilidades essenciais ao desenvolvimento infantil. Além disso, ressalta-se a importância de pesquisas futuras para abordar as limitações e ampliar o entendimento das complexas interações entre a genética e a fonoaudiologia.

Referências

1. Horovitz DDG, Cardoso MHCA, Llerena Jr. JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cadernos de Saúde Pública*. 2006 Dec; 22(12): 2599–609.
2. 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*. 2000; 7(1):29-34.
3. Nova MC, Fróes Burnham T. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Rev Panam Salud Publica*. 2011; 29(1): 61–8.
4. Alvarenga ASL. Síndrome Kabuki: diagnóstico fonoaudiológico [tese]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2006.
5. Fonoaudiologia. Ministério da Saúde. [Internet]. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/fonoaudiologia/>. Acesso em: 28/09/2023.
6. Rech RS, Bulgarelli PT, Condessa AM, Santos CM, Hilgert JB, Goulart BNG. Acesso e uso de serviços de Fonoaudiologia em Porto Alegre, Brasil: estudo populacional. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2020; 25(3): 817–25.
7. Coelho CM. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Revista Intercâmbio*. 2016; 31: 37-54. ISSN 2237-759X.
8. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. Brasília; 2013.



9. Cruz BW, Sousa CCA, Farias RRS. Os benefícios da intervenção fonoaudiológica em bebês com síndrome de Down: revisão sistemática. *Research, Society and Development*. 2021;10(1): e23210111694.
10. Aureliano WA. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2018; 23(2): 369-79.
11. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WA, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2019; 24(10): 3637-50.
12. Almeida FCF, Bühler KEB, Limongi SCO. Protocolo de avaliação clínica da disfagia pediátrica (PAD-PED). Barueri: Pró-Fono; 2014.
13. Genaro KF, Berretin-Felix G, Rehder MIBC, Marchesan IQ. Avaliação miofuncional orofacial: protocolo MBGR. *Rev. CEFAC*. 2009 Jun 1; 11: 237-55.
14. Vieira DKR, Attianezi M, Horovitz DD, Llerena JC Jr. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis (Rio J.)*. 2013; (1): 243-61.
15. Marini BPR, Lourenço MC, Della Barba PCS. Revisão sistemática integrativa da literatura sobre modelos e práticas de intervenção precoce no Brasil. *Rev Paul Pediatr*. 2017; 35(4): 456-63.
16. Dias RDL, Silva KCCG, Lima MRO, Alves JGB, Abidi SSR. A Mobile Early Stimulation Program to Support Children with Developmental Delays in Brazil. *Stud Health Technol Inform*. 2018; 247: 785-9.
17. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de Atenção da Triagem Auditiva Neonatal. Brasília: Ministério da Saúde; 2012.
18. Brasil. Presidência da República. Lei 12.303 de 2 de agosto de 2010. Dispõe sobre a obrigatoriedade de realização do exame denominado Emissões Otoacústicas Evocadas. [Internet]. Brasília, DF; 2010. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2007-2010/2010/lei/l12303.htm. Acesso em: 28/09/2023.
19. Fidêncio VLD, Azevedo IJ, Menezes EDS, Campos KTS, Corrêa CC. Conhecimentos básicos de pais de crianças submetidas a tratamento fonoaudiológico quanto à audição e linguagem. *Arch. health invest*. 2021;10(5): 783-9.
20. Parving A. As deficiências auditivas na infância - epidemiologia e etiologia. *Anais Nestlé*. 1995; São Paulo 50: 13-7.
21. Oliveira TMT, Casarin MT, Souza MA, Marquett SCE, Barros TN. Atitudes de médicos pediatras em relação à audição infantil. *Pediatria Atual*. 1998; 11(9): 48-56.
22. Garbin CAS, Garbin AJÍ, Martins RJ, Souza NP, Moimaz SAS. Prevalência de hábitos de sucção não nutritivos em pré-escolares e a percepção dos pais sobre sua relação com maloclusões. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2014;19(2): 553-8.
23. Pereira TS, Oliveira F, Cardoso MCAF. Associação entre hábitos orais deletérios e as estruturas e funções do sistema estomatognático: percepção dos responsáveis. *CoDAS*. 2017; 29(3): 1-16.
24. Prates LPCS, Martins VO. Distúrbios da fala e da linguagem na infância. *Rev. méd. Minas Gerais*. 2011; 21(4 Supl 1): S54-60.
25. Prates LPCS, Melo EMC, Vasconcelos MMA. Desenvolvimento de linguagem em crianças até os seis anos - cartilha informativa. Projeto Creche das Rosinhas. Belo Horizonte: Departamentos de Pediatria e Fonoaudiologia da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais; 2011.
26. Oliveira JT. Possibilidades e limites da atuação fonoaudiológica frente à demanda das unidades básicas de saúde do município de Suzano/SP [dissertação]. Campinas (SP): Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas; 2017.
27. Medeiros ACV, Lima MCMP. Caracterização da demanda fonoaudiológica em um Centro de Saúde no interior do estado de São Paulo. *Saúde (Santa Maria)*. 2019; 45(3).
28. Santos BD, Rockenbach SP, Donicht G, Santos CD. Perfil epidemiológico de usuários encaminhados para atendimento fonoaudiológico em um município do Rio Grande do Sul. *Audiology - Communication Research*. 2022; 27.
29. Barros PML, Oliveira PN. Perfil dos pacientes atendidos no setor de fonoaudiologia de um serviço público de Recife - PE. *Rev CEFAC*. 2010;12(1): 128-3



Esta obra está licenciada com uma Licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional, que permite o uso irrestrito, distribuição e reprodução em qualquer meio, desde que a obra original seja devidamente citada.

