

Cibelle de Mesquita Duarte

AUDIÇÃO E LINGUAGEM EM CRIANÇAS COM FENILCETONÚRIA

Trabalho apresentado à banca examinadora para conclusão do curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais.

Belo Horizonte

2009

Cibelle de Mesquita Duarte

AUDIÇÃO E LINGUAGEM EM CRIANÇAS COM FENILCETONÚRIA

Trabalho apresentado à banca examinadora para conclusão do curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais.

Orientadora: Amélia Augusta de Lima Friche –
Mestre em Saúde Pública

Co-orientadora: Ana Lúcia Pimenta Starling –
Doutora em Pediatria.

Belo Horizonte

2009

Duarte, Cibelle de Mesquita

Audição e Linguagem em Crianças com Fenilcetonúria. / Cibelle de Mesquita Duarte. -- Belo Horizonte, 2009.

x, 47f.

Trabalho de conclusão de curso (graduação) – Universidade Federal de Minas Gerais. Faculdade de Medicina. Curso de graduação em Fonoaudiologia.

Título em inglês: Hearing and Language in Children with Phenylketonuria

1. Fenilcetonúrias. 2. Audição. 3. Linguagem. 4. Fenilalanina.
5. Desenvolvimento infantil

Universidade Federal de Minas Gerais
Faculdade de Medicina
Departamento de Fonoaudiologia

Chefe do Departamento: Prof^a Andrea Rodrigues Motta
Coordenador do Curso de Graduação: Prof^a Letícia Caldas Teixeira

Cibelle de Mesquita Duarte

AUDIÇÃO E LINGUAGEM EM CRIANÇAS COM FENILCETONÚRIA

PARECERISTA

Fga: Fernanda Abalen Martins Dias

Aprovada em: ____ / ____ / ____

Agradecimentos

Agradeço a Deus por ter me dado forças durante esta caminhada.

A meus pais, que sempre me apoiaram, me incentivaram, acreditaram em mim e estiveram presentes em todos os momentos da minha vida.

Ao Dani, meu irmão querido, pela compreensão e cumplicidade.

A todos os amigos da XII turma de Fonoaudiologia, especialmente Lú, Fran, Nanda, Carlinha, Sil e Ana, pelo companheirismo e amizade presentes durante todo o curso.

A toda minha família e amigos, pela preocupação, orações e momentos de alegria.

Agradeço, principalmente, a minha orientadora, professora Guta, pela dedicação, apoio e orientação na elaboração deste trabalho.

À Gabriela, idealizadora desta pesquisa, pela disponibilidade e colaboração.

À Roxane, pela disposição e prontidão em ajudar.

Ao CEAPS e funcionários, pelo auxílio e receptividade.

Aos pacientes e pais, pela confiança.

E a todos aqueles que contribuíram, de alguma forma, para a realização deste trabalho!

Sumário

Agradecimentos	v
Listas	vii
Resumo	x
1. INTRODUÇÃO	1
1.1 Objetivos	2
2. REVISÃO DA LITERATURA	3
Fenilcetonúria	3
Audição	5
Linguagem	6
Audição e linguagem em crianças com fenilcetonúria	7
3. MÉTODOS	10
4. RESULTADOS	13
5. DISCUSSÃO	21
6. CONCLUSÕES	26
7. ANEXOS	27
8. REFERÊNCIAS	31
Abstract	
Bibliografia Consultada	

Lista de tabelas

Tabela 1. Distribuição da amostra quanto ao sexo	13
Tabela 2. Medidas de tendência central e de dispersão da idade das crianças no dia das valiações.....	13
Tabela 3. Medidas de tendência central e de dispersão da idade das crianças no início do tratamento clínico.....	14
Tabela 4. Distribuição da amostra quanto ao município de residência	14
Tabela 5. Distribuição da amostra quanto ao número de consultas pré-natais	15
Tabela 6. Distribuição da amostra quanto à presença de intercorrências durante a gestação	15
Tabela 7. Distribuição da amostra quanto ao uso de medicamentos durante a gestação	15
Tabela 8. Distribuição da amostra quanto ao tipo de parto	16
Tabela 9. Distribuição da amostra quanto ao peso ao nascimento	16
Tabela 10. Distribuição da amostra quanto à idade gestacional	16
Tabela 11. Distribuição da amostra quanto à ocorrência de internação hospitalar da criança	17
Tabela 12. Distribuição da amostra quanto à escolaridade dos pais	17
Tabela 13. Medidas de tendência central e de dispersão da renda familiar mensal da amostra (em salários mínimos)	17
Tabela 14. Distribuição da amostra quanto à realização das Emissões Otoacústicas Transientes	18
Tabela 15. Distribuição da amostra quanto à realização das Emissões Otoacústicas Produto de Distorção	18
Tabela 16. Distribuição da amostra quanto à necessidade de repetição da Emissão Otoacústica	18
Tabela 17. Distribuição da amostra quanto ao resultado das Emissões Otoacústicas Transientes válidas	19

Tabela 18. Distribuição da amostra quanto ao resultado das Emissões Otoacústicas Produto de Distorção válidas	19
Tabela 19. Distribuição da amostra quanto ao resultado da avaliação auditiva comportamental	19
Tabela 20. Distribuição da amostra quanto ao resultado da avaliação de linguagem	20

Lista de abreviaturas e símbolos

EOA	Emissões Otoacústicas
HC	Hospital das Clínicas
PETN-MG	Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais
SEG	Serviço Especial de Genética
UFMG	Universidade Federal de Minas Gerais

Resumo

Objetivo: Detectar a existência de déficits e/ou alterações fonoaudiológicas, nas áreas de audição e linguagem, nas crianças entre 0 e 2 anos de idade, em tratamento no Ambulatório de Fenilcetonúria do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais. **Métodos:** Trata-se de um estudo descritivo do tipo transversal. A amostra foi constituída por 15 crianças com fenilcetonúria, entre 30 dias e 2 anos de idade, configurando 78% da população diagnosticada no período. Foi preenchida uma anamnese contendo identificação e dados sobre a criança, escolaridade dos pais e renda familiar. Foi realizada avaliação auditiva por meio do exame de emissões otoacústicas transientes ou produto de distorção e pela avaliação comportamental. Para avaliação da linguagem, foi utilizado o protocolo de “Avaliação Fonoaudiológica Através da Observação de Comportamentos de Crianças de 0 a 6 anos” e as respostas foram classificadas em índices de desempenho, calculados individualmente em cada área. **Resultados:** Das 15 crianças avaliadas, 60% eram do gênero masculino e 40% do gênero feminino. Quanto à idade das crianças no dia das avaliações, verificou-se que a faixa etária variou entre 1,0 mês e 22,9 meses, com idade média de 8,8 meses. Em relação à idade das crianças no início do tratamento, a média foi de 23 dias (± 9 dias), sendo o maior tempo 47 dias e o menor 11. Os participantes do estudo eram oriundos de 14 diferentes municípios de Minas Gerais. O número de consultas pré-natais variou entre 4 e 12 consultas, com média de 7,6. Em relação aos dados de gestação, 66,7% das mães declararam ausência de intercorrências e 73,3% declararam não terem utilizado medicamento. Quanto ao parto, 53,3% das crianças nasceram por meio de parto normal e 46,7% de cesáreo. A média do peso ao nascimento foi de 3202g e apenas uma criança apresentou baixo peso. A idade gestacional variou entre 37 e 40 semanas. Das crianças avaliadas, 20% necessitaram de internação hospitalar até o momento da avaliação. A escolaridade dos pais apresentou média de 8,4 anos de estudo para os pais e 9,1 anos para as mães. A média da renda familiar mensal foi de 2,6 salários mínimos. A avaliação por meio da emissão otoacústica transiente foi realizada em 93,3% da amostra e a por produto de distorção em 20%. Duas crianças necessitaram de repetição do exame auditivo objetivo. A avaliação objetiva apresentou resultados normais em todos os participantes da pesquisa e avaliação auditiva comportamental apresentou resultados normais em 100% da amostra. Foi observada adequação da linguagem em todas as crianças pesquisadas. **Conclusões:** Não foram encontradas alterações de audição e linguagem nas crianças fenilcetonúricas. Após comparação dos resultados obtidos na pesquisa, foi observada semelhança do desenvolvimento auditivo e linguístico dessas crianças, com o padrão de normalidade descrito na literatura.

1. INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria é uma doença genética, de caráter autossômico recessivo, causada por mutação no gene que codifica a enzima fenilalanina-hidroxilase, que é a responsável pela transformação do aminoácido fenilalanina em tirosina (Shaw et al, 1994).

Nos indivíduos não tratados, as manifestações clínicas da doença ocorrem entre três e seis meses de idade. As principais alterações relatadas são: retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, microcefalia, eczema, odor característico, hiperatividade, convulsões, déficit de crescimento e retardo mental irreversível (Starling et al, 1999).

De acordo com o descrito na literatura, o diagnóstico e a intervenção precoce da fenilcetonúria podem resultar na normalização do desenvolvimento global, sem diferenças estatísticas com crianças normais. O tratamento é realizado por meio de dieta que controla a ingestão de proteínas ricas em fenilalanina, com o objetivo de manter o nível deste aminoácido no sangue dentro das necessidades do organismo (Kanufre et al, 2001).

Apesar do tratamento precoce prevenir as manifestações clínicas da fenilcetonúria, sabe-se que em algumas dessas crianças podem ocorrer déficits do desenvolvimento global, de audição e de linguagem (Schott et al, 1962; Melnick et al, 1981).

Objetivando uma assistência integral ao paciente com fenilcetonúria, orientações, avaliações e terapias fonoaudiológicas são fundamentais para o acompanhamento e controle de possíveis distúrbios de linguagem, fala e audição. Dessa forma, o presente estudo tem como objetivo detectar a existência de déficits e/ou alterações fonoaudiológicas nas crianças entre 0 e 2 anos de idade, com fenilcetonúria, em tratamento no Hospital das Clínicas da UFMG. Para isto, foram realizadas avaliações de audição e linguagem nessas crianças e os resultados foram comparados ao padrão de normalidade descrito na literatura pesquisada.

1.1 Objetivo Geral:

Detectar a existência de déficits e/ou alterações fonoaudiológicas, nas áreas de audição e linguagem, nas crianças entre 0 e 2 anos de idade, em tratamento no Ambulatório de Fenilcetonúria do Hospital das Clínicas da UFMG.

1.2 Objetivos Específicos:

- Comparar os resultados obtidos entre as crianças com fenilcetonúria e o padrão de normalidade descrito pela literatura;
- Encaminhar para tratamento adequado as crianças que apresentarem déficits e/ou alterações fonoaudiológicas;
- Orientar a família sobre aspectos preventivos de alterações no desenvolvimento auditivo e linguístico.

2. REVISÃO DE LITERATURA

2.1 Fenilcetonúria:

A fenilcetonúria é uma doença metabólica, de origem genética e caráter autossômico recessivo. É caracterizada pela deficiência ou ausência de atividade da enzima fenilalanina-hidroxilase. Ativa no fígado, esta enzima é necessária para a hidroxilação do aminoácido essencial fenilalanina em tirosina. Nos indivíduos fenilcetonúricos, a concentração de fenilalanina no plasma sanguíneo é elevada, enquanto a de tirosina é normal ou baixa. Nestes casos, pode ocorrer a passagem do aminoácido fenilalanina em quantidade excessiva para o sistema nervoso central, no qual o acúmulo tem efeito tóxico (Shaw et al, 1994).

O teste de triagem neonatal é o melhor método para detecção precoce da doença. Para isto, é realizada a dosagem da fenilalanina do sangue, de maneira ideal no quinto dia de vida, sendo necessário que a criança ingira quantidades adequadas de proteínas, para que o exame apresente resultados fidedignos (Scriver et al, 1997).

Este teste é considerado e classificado como suspeito para fenilcetonúria, quando os níveis séricos de fenilalanina encontram-se maiores ou iguais a 240 $\mu\text{mol/L}$. O diagnóstico é confirmado quando os níveis sanguíneos de fenilalanina permanecem iguais ou maiores que 600 $\mu\text{mol/L}$, estando o indivíduo com dieta livre. Este diagnóstico não deve ser postergado para que o tratamento inicie em tempo hábil (Scriver et al, 1997).

Não há anormalidades aparente na criança fenilcetonúrica ao nascimento, pois o fígado materno realiza o metabolismo do feto. As manifestações clínicas no indivíduo não tratado ocorrem entre três e seis meses de idade, com retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, microcefalia, eczema, odor característico (“de mofo ou camundongo”), hiperatividade, convulsões, déficit de crescimento e retardo mental irreversível (Diament, 1998; Starling et al, 1999).

O tratamento precoce, com início ideal até 21 dias de vida, pode evitar ou amenizar as manifestações clínicas da doença. O acompanhamento consiste em uma dieta restrita

em fenilalanina, sendo fundamental a utilização de uma mistura de aminoácidos isenta ou contendo pequena quantidade desta substância (Kanufre et al, 2001).

Um estudo teve como objetivo avaliar os resultados de ações preventivas e de promoção à saúde para crianças fenilcetonúricas. Foi observado que, dentre as crianças avaliadas, a maioria apresentou desenvolvimento motor de acordo com os parâmetros de normalidade. A pesquisa registrou maior parte dos pais com até oito anos de estudo e maioria dos indivíduos com tratamento iniciado no primeiro mês de vida. Foi encontrada correlação significativa entre o escore motor da criança e a escolaridade dos pais e entre o escore motor e a precocidade do tratamento (Brandalize et al, 2004).

Na avaliação das funções executivas, por meio de uma tarefa que avalia a habilidade de inibir uma ação habitual ou prepotente, percebe-se que as crianças fenilcetonúricas com alto nível de fenilalanina apresentam desempenho significativamente inferior ao das crianças sem a doença. Porém, as crianças fenilcetonúricas cujo nível de fenilalanina encontra-se baixo, não se diferem significativamente das últimas. Quanto ao desenvolvimento mental global, não foi verificada diferença significativa entre os três grupos (Diniz, 2004).

Quanto à caracterização da fenilcetonúria, alguns estudos apontam maior prevalência da doença em crianças do sexo feminino. Entretanto, na literatura vigente há divergência quanto a esse aspecto (Amorim et al, 2005). No Brasil, a incidência da doença é em média 1:15.500/nascidos vivos, porém esse índice pode variar, devido à grande variabilidade genética envolvida na patologia (Monteiro et al, 2006).

Em um estudo realizado com 35 lactentes fenilcetonúricos (21 do sexo masculino e 14 do sexo feminino), verificou-se que é possível manter o aleitamento materno no primeiro ano de tratamento da fenilcetonúria, com níveis sanguíneos adequados e crescimento dentro do padrão de normalidade. Essa conduta auxilia o fortalecimento do vínculo mãe-filho, o que proporciona melhores condições de desenvolvimento da linguagem (Kanufre et al, 2007).

Sabe-se que a adequada aderência ao tratamento proposto promove melhores resultados em longo prazo em relação ao crescimento, comportamento e cognição. O tratamento objetiva evitar que os níveis séricos de fenilalanina atinjam valores considerados neurotóxicos, mantendo-se a fenilalanina, aminoácido essencial, presente

na dieta em quantidades suficientes para proporcionar o metabolismo e o crescimento saudáveis. Apesar de haver claras evidências de que a adequada evolução física e neurocomportamental estejam diretamente relacionadas ao controle sérico da fenilalanina, algumas crianças podem apresentar deficiências crônicas de micronutrientes, que podem afetar seu desenvolvimento normal (Osimo et al, 2008).

2.2 Audição:

A audição é um sentido que revela importantes informações para o desenvolvimento humano, especialmente em relação aos aspectos linguísticos e psicossociais. É uma das vias aferentes para a aquisição da linguagem e da fala e deve amadurecer paralelamente ao desenvolvimento global da criança. O potencial da função de linguagem nunca será atingido por completo caso a criança seja privada de estimulação auditiva nos dois primeiros anos de vida (Northern e Downs, 1989).

Dessa forma, é de fundamental importância que a perda auditiva seja identificada de preferência até os três meses de vida, não ultrapassando o sexto mês, visto que esta seria a idade ideal para iniciar a reabilitação, com o processo diagnóstico concluído (ASHA, 1989).

Quando a detecção da perda auditiva acontece precocemente, torna-se possível prevenir ou minimizar os possíveis riscos e alterações que surgem no desenvolvimento geral da criança (Roslyng-Jensen, 1997).

No entanto, quando a deficiência auditiva não é diagnosticada em tempo hábil, a criança é privada do acesso ao tratamento adequado de reabilitação auditiva e conseqüentemente é condenada à marginalização, convívio social limitado e dificuldade de aprendizagem (Souza et al, 1998).

Para avaliar a função auditiva em recém-nascidos e crianças pequenas, recomenda-se utilizar instrumentos com maior especificidade e sensibilidade. Atualmente, tem sido indicada a realização de Emissões Otoacústicas (EOA) como o exame de eleição para esse diagnóstico, por se tratar de um exame rápido e de fácil aplicação. Tal exame avalia a função coclear, sem necessidade de sedação e de maneira objetiva, apesar de não quantificar a perda auditiva. As EOA são classificadas em dois tipos: espontâneas,

que ocorrem sem estimulação externa, e evocadas, que são geradas por estimulação externa. Estas últimas medidas se dividem principalmente em EOA Transientes (EOAT), produzidas por sinais de curta duração e EOA Produto de Distorção (EOAPD), produzidas por estimulação bitonal em frequências específicas. As EOAT são encontradas em indivíduos com audição social normal, já as EOAPD podem ser registradas em indivíduos com perda auditiva neurossensorial leve e/ou moderada (limiares tonais até 50dB) (Garcia et al, 2002).

É importante ressaltar que a associação de vários métodos de avaliação parece ser a forma mais eficaz de se investigar alterações auditivas no lactente. Assim, a avaliação auditiva comportamental, realizada por meio de instrumentos musicais calibrados, apesar de não permitir a identificação de perdas auditivas unilaterais e de grau leve a moderado, tem grande importância para observar a reação da criança perante o som (Nakamura, 2006).

2.3 Linguagem:

Linguagem é a expressão do pensamento por meio de palavras. É constituída como uma forma de expressão elaborada e exclusivamente humana, que permite a relação entre as pessoas. Significados que correspondem a conceitos, idéias, sentimentos ou experiências são expressos por meio de símbolos convencionais, como as palavras. A linguagem insere-se no quadro de evolução do processo mais global de comunicação, que inclui símbolos verbais e não verbais (Zorzi, 2000).

O desenvolvimento da linguagem depende de uma diversidade de variáveis, como: integridade anatomofisiológica, maturação do sistema nervoso central, aspectos emocionais e sociais, entre outros. Dessa forma, o seu início depende fundamentalmente da combinação de estímulos procedentes do meio ambiente e do potencial inato próprio ao desenvolvimento intelectual. Antes de começar a falar, a criança já está habilitada a utilizar o olhar, a expressão facial e o gesto para comunicar-se com seus semelhantes, além de desenvolver precocemente a capacidade de discriminar os sons da fala (Acosta et al, 2003).

Este processo de desenvolvimento normal da linguagem é contínuo e ocorre de forma ordenada e sequencial, com sobreposição considerável entre as etapas. Pode-se diferenciar duas fases distintas: a pré-linguística, que consiste da vocalização apenas de fonemas e persiste até por volta dos 12 meses e a fase linguística, a partir do momento que a criança produz palavras isoladas com compreensão. Em seguida a criança progride na complexidade da expressão (Shirmer et al, 2004).

Quando o referido desenvolvimento normal é comprometido, denomina-se atraso ou distúrbio de linguagem. O primeiro é caracterizado por retardo generalizado na aquisição ou expressão de todos os componentes da linguagem que, ao se desenvolverem, acompanham a mesma sequência do desenvolvimento normal. Enquanto o distúrbio de linguagem é configurado por um desenvolvimento atípico e discrepante das habilidades linguísticas, ou seja, por uma assincronia na aquisição de seus componentes, em virtude de déficits específicos em certos aspectos da linguagem (Befi-Lopes, 2004).

Um dos parâmetros utilizados para caracterizar distúrbios de linguagem é a idade cronológica. Crianças apresentando condições evolutivas favoráveis tendem a adquiri-la no decorrer do segundo ano de vida, entre um e dois anos de idade. Apesar de existirem padrões de aquisição de linguagem, é importante salientar que as variações individuais podem ocorrer sem caracterizar patologia. Portanto, há necessidade de revisar dados do desenvolvimento normal em diferentes situações (Pedroso et al, 2009).

2.4 Audição e linguagem em crianças com fenilcetonúria:

Sabe-se que as alterações de audição e de linguagem relacionadas ao desenvolvimento podem ocorrer em crianças com fenilcetonúria (Schott et al, 1962; Melnick et al, 1981). Entretanto, na literatura pesquisada encontrou-se escassez de pesquisas que correlacionem o comportamento auditivo e de linguagem ao desenvolvimento de crianças com fenilcetonúria.

Foi realizado um estudo no qual foram analisados casos de duas crianças que, devido ao comportamento, as famílias suspeitavam de deficiência auditiva. A audiometria revelou resultados normais, mas a avaliação de linguagem apresentou inadequada para a

idade. Após a realização de diversos exames, a queixa principal foi descartada e surgiu a suspeita de deficiência mental. A partir de exames laboratoriais realizados, foi diagnosticada a fenilcetonúria e iniciado o tratamento imediatamente (Schott et al, 1962).

Outro estudo teve como objetivo investigar o desenvolvimento da linguagem em 12 crianças com fenilcetonúria, tratadas precocemente e com inteligência normal. A fim de avaliar o comportamento linguístico, foram testadas as linguagens receptiva e expressiva, a articulação, a memória auditiva de curto prazo, a audição e a motricidade orofacial. O desenvolvimento de linguagem de cada criança foi avaliado e reavaliado em intervalos periódicos. Todas as crianças estudadas apresentaram audição normal e não tinham antecedentes de otite média recorrente. Não houve casos de inadequação da musculatura dos órgãos fonoarticulatórios e das funções orofaciais. Todas as crianças apresentaram competências linguísticas normais ou com desenvolvimento dentro do padrão de normalidade. As competências articulatórias e a memória auditiva de curto prazo ficaram dentro das expectativas normais ou não eram aplicáveis para a idade das crianças do estudo. Os resultados sugerem que o reconhecimento e intervenção precoce das crianças fenilcetonúricas, pode levar à normalização do desenvolvimento da linguagem (Melnick et al, 1981).

Outro estudo realizado, avaliou o desenvolvimento da linguagem de crianças com fenilcetonúria entre 2 e 6 anos de idade. Todas as crianças foram diagnosticadas e tratadas no primeiro mês de vida e pertencem a famílias com baixo nível socioeconômico. A bateria de testes realizada avaliou: vocabulário, memória auditiva de curto prazo, sintaxe, fonologia, morfologia e semântica. Não foram constatadas alterações significativas dos aspectos avaliados. Este estudo concluiu que, crianças fenilcetonúricas tratadas precocemente e com o cognitivo preservado, não apresentam atraso do desenvolvimento de linguagem, porém devem ser acompanhadas ao longo da vida (Zartler et al, 1981).

Foi realizado um estudo cujo objetivo foi avaliar fala e linguagem de 29 crianças fenilcetonúricas, tratadas precocemente, com idade variando entre 7 meses e 16 anos. Os pacientes foram divididos em dois grupos experimentais e foram comparados a dois grupos controles de crianças sem fenilcetonúria, pareados por idade, sexo e nível socioeconômico. Não foram encontradas diferenças significativas na fala e linguagem dos dois grupos experimentais e seus respectivos controles. Entretanto, a avaliação individual

revelou déficits de linguagem na maioria dos indivíduos com fenilcetonúria. Não foram encontrados padrões de déficits linguísticos e não houve coerência entre as relações individuais de desempenho nas avaliações de fala e/ou linguagem, capacidades cognitivas ou controle alimentar (Ozanne et al, 1990).

Apesar do tratamento precoce evitar as manifestações clínicas da fenilcetonúria, a literatura tem relatado presença de retardo cognitivo leve, problemas comportamentais, atraso de fala e linguagem, além de alterações escolares (Gassio et al, 2005).

3. MÉTODOS

Foi realizado estudo descritivo do tipo transversal. A amostra foi constituída por 15 crianças com fenilcetonúria, entre 30 dias e 2 anos de idade, configurando 78% da população diagnosticada no período. Todos os lactentes foram triados pelo Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais (PETN-MG) e iniciaram o tratamento precocemente no Ambulatório de Fenilcetonúria do Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (SEG-HC-UFMG).

Foram excluídas as crianças nascidas com prematuridade extrema, com muito baixo peso ao nascer, que apresentavam doenças crônicas associadas, as que não colaboraram com a realização de alguma das avaliações ou que não realizaram acompanhamento no dia utilizado para as avaliações e aquelas cujos pais ou responsáveis não autorizaram a participação no estudo. O responsável pela criança foi orientado a respeito da pesquisa e assinou o termo de consentimento livre e esclarecido (Anexo 1).

A princípio foi preenchida uma anamnese contendo identificação e dados sobre gestação, parto, saúde geral da criança, escolaridade dos responsáveis e renda familiar (Anexo 2).

A avaliação auditiva foi realizada por meio do exame de emissões otoacústicas transientes e pela avaliação comportamental, avaliações recomendadas pelo *Joint Committee on Infant and Hearing* e pelo Comitê de Perdas Auditivas na Infância. Em três casos foi utilizado o exame de emissões otoacústica produto de distorção para confirmar os resultados das avaliações auditivas.

As emissões otoacústicas foram medidas pelo aparelho Audix Plus Version 2.1.0 - BioLogic. Para realização do exame de cada indivíduo uma oliva foi acoplada a uma sonda e esta ao meato acústico externo. Foram produzidos estímulos do tipo “cliques” com limites de banda de frequência de 400 a 5000Hz. A medida da amplitude de respostas evocadas foi registrada e, posteriormente, analisada. Este é um exame rápido, objetivo, indolor e permite a detecção de perdas auditivas nos diversos graus (Garcia et al, 2002).

A avaliação comportamental consistiu de observação do comportamento da criança diante estímulos sonoros determinados. Considerando-se crianças neonatas a 2 anos de idade, as respostas mais esperadas são reflexas, como os reflexos cócleo-palpebral e Startle, e comportamentais, como procura da fonte sonora, movimentações corporais, atenção ao som e localização da fonte em diversos ângulos. Os materiais utilizados na testagem foram instrumentos musicais anteriormente selecionados e calibrados (guizo, sino, chocalho e agogô campânula grande), além de sons verbais e ordens simples. Os estímulos sonoros foram feitos a aproximadamente 25 cm da orelha do paciente. De acordo com o desempenho, a criança foi comparada com os níveis de referência das respostas auditivas de crianças normais e o resultado foi caracterizado como adequado ou inadequado para a idade (Nakamura, 2006).

A avaliação de linguagem foi realizada por meio do protocolo proposto pela fonoaudióloga Brasília Chiari et al (1991): “Avaliação Fonoaudiológica Através da Observação de Comportamentos de Crianças de 0 a 6 anos”. Esta é uma avaliação subjetiva que contempla um protocolo com os comportamentos passíveis de serem observados segundo a idade cronológica, dispostos segundo as grandes áreas: Comunicação (recepção e emissão), Cognitiva da Linguagem e Motora. Os registros das respostas, querem advindas da observação ou de perguntas ao responsável, foram anotados em colunas “sim” e “não” dispostas ao lado de cada comportamento.

O instrumento utilizado para avaliar a linguagem não é padronizado, entretanto, as respostas foram classificadas em índices de desempenho proposto por Santos (2008), calculados individualmente em cada área, com valor máximo de 100%. A partir desta classificação, a linguagem da criança foi categorizada como normal ou alterada.

A avaliação de cada paciente foi realizada no momento anterior à consulta médica previamente agendada e teve duração de aproximadamente 60 minutos. Os resultados das avaliações realizadas foram entregues individualmente aos responsáveis sob a forma impressa (Anexo 3) e os mesmos foram orientados quanto à prevenção de possíveis alterações no desenvolvimento auditivo e linguístico.

Foi realizada análise descritiva das variáveis em estudo. Foram utilizadas medidas de tendência central e dispersão para as variáveis contínuas e distribuição de frequência

para as variáveis categóricas. A entrada, o processamento e a análise dos dados foram realizados no programa EPI-INFO versão 3.4/2007.

As avaliações foram realizadas em uma sala silenciosa, no Setor de Controle e Tratamento – SCT, localizado no Centro de Educação e Apoio Social (CEAPS) do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (NUPAD) da Faculdade de Medicina da UFMG, no período de janeiro a abril de 2009.

O presente estudo foi analisado e aprovado, sob o parecer nº 317/07, pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais – COEP/UFMG.

4. RESULTADOS

Os resultados do presente estudo serão apresentados em tabelas auto-explicativas. Inicialmente serão apresentados dados de caracterização da amostra estudada, gestação, parto, escolaridade dos pais e renda familiar mensal. Em seguida, serão expostos os resultados das avaliações de audição e de linguagem realizadas durante a pesquisa.

Tabela 1. Distribuição da amostra quanto ao sexo (n=15)

Sexo	n	%
Feminino	6	40,0
Masculino	9	60,0
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 2. Medidas de tendência central e de dispersão da idade das crianças no dia das avaliações (n = 15)

	Idade *
Mínimo	1,0
Máximo	22,9
Mediana	6,1
Média	8,8
Desvio Padrão	7,8

Legenda: n = número

* em meses

Tabela 3. Medidas de tendência central e de dispersão da idade das crianças no início do tratamento clínico (n = 15)

	Idade no início do tratamento*
Mínimo	11,0
Máximo	47,0
Média	23,0
Desvio Padrão	9,0

Legenda: n = número

* em dias

Tabela 4. Distribuição da amostra quanto ao município de residência (n=15)

Município	n	%
Arcos	1	6,7
Baependi	1	6,7
Contagem	2	13,3
Jequitinhonha	1	6,7
Madre de Deus de Minas	1	6,7
Matozinhos	1	6,7
Minas Novas	1	6,7
Moema	1	6,7
Passos	1	6,7
Santa Luzia	1	6,7
São Sebastião do Paraíso	1	6,7
Sarzedo	1	6,7
Timóteo	1	6,7
Varzelândia de Minas	1	6,7
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 5. Distribuição da amostra quanto ao número de consultas pré-natais (n=15)

	N° de consultas pré-natais
Mínimo	4,0
Máximo	12,0
Mediana	7,0
Média	7,6
Desvio Padrão	2,2

Legenda: n = número

Tabela 6. Distribuição da amostra quanto à presença de intercorrências durante a gestação (n=15)

Intercorrências	n	%
Sim	5	33,3
Não	10	66,7
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 7. Distribuição da amostra quanto ao uso de medicamentos durante a gestação (n=15)

Uso de medicamentos	n	%
Sim	4	26,7
Não	11	73,3
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 8. Distribuição da amostra quanto ao tipo de parto (n=15)

Parto	n	%
Normal	8	53,3
Cesáreo	7	46,7
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 9. Distribuição da amostra quanto ao peso ao nascimento (n=15)

	Peso ao nascimento*
Mínimo	2270,0
Máximo	3730,0
Mediana	3250,0
Média	3202,0
Desvio Padrão	366,3

Legenda: n = número

* peso em gramas

Tabela 10. Distribuição da amostra quanto à idade gestacional (n=15)

	IG
Mínimo	37,0
Máximo	40,0
Mediana	39,0
Média	39,2
Desvio Padrão	0,9

Legenda: n = número

IG = Idade Gestacional

Tabela 11. Distribuição da amostra quanto à ocorrência de internação hospitalar da criança (n=15)

Internação	N	%
Sim	3	20,0
Não	12	80,0
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 12. Distribuição da amostra quanto à escolaridade dos pais (n=15)

	Escolaridade paterna*	Escolaridade materna*
Mínimo	4,0	4,0
Máximo	15,0	15,0
Mediana	8,0	9,0
Média	8,4	9,1
Desvio Padrão	3,2	2,8

Legenda: n = número

* em anos de estudo

Tabela 13. Medidas de tendência central e de dispersão da renda familiar mensal da amostra (em salários mínimos) (n=15)

	Renda mensal
Mínimo	0,6
Máximo	10,8
Mediana	1,4
Média	2,6
Desvio Padrão	2,8

Legenda: n = número

Tabela 14. Distribuição da amostra quanto à realização das Emissões Otoacústicas Transientes (n=15)

EOA Transiente	n	%
Sim	14	93,3
Não	1	6,7
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 15. Distribuição da amostra quanto à realização das Emissões Otoacústicas Produto de Distorção (n=15)

EOA Produto de Distorção	n	%
Sim	3	20,0
Não	12	80,0
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 16. Distribuição da amostra quanto à necessidade de repetição da Emissão Otoacústica (n=15)

Repetição EOA	n	%
Sim	2	13,3
Não	13	86,7
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 17. Distribuição da amostra quanto ao resultado das Emissões Otoacústicas Transientes válidas (n=14)

EOA Transiente	n	%
Normal	14	100,0
Alterada	0	0,0
Total	14	100,0

Legenda: n = número

Tabela 18. Distribuição da amostra quanto ao resultado das Emissões Otoacústicas por Produto de Distorção válidas (n=3)

EOA Produto de Distorção	n	%
Normal	3	100,0
Alterada	0	0,0
Total	3	100,0

Legenda: n = número

Tabela 19. Distribuição da amostra quanto ao resultado da avaliação auditiva comportamental (n=15)

Audiometria comportamental	n	%
Normal	15	100,0
Alterada	0	0,0
Total	15	100,0

Legenda: n = número

Tabela 20. Distribuição da amostra quanto ao resultado da avaliação de linguagem (n=15)

Avaliação da linguagem	n	%
Adequada	15	100,0
Alterada	0	0,0
Total	15	100,0

Legenda: n = número

5. DISCUSSÃO

O presente estudo objetivou avaliar a audição e a linguagem das crianças fenilcetonúricas, entre 0 e 2 anos de idade, triadas pelo PETN-MG e em tratamento no Ambulatório de Fenilcetonúria do SEG-HC-UFMG.

Observa-se na literatura científica, abundância de pesquisas sobre o desenvolvimento humano normal da audição e linguagem (Northern e Downs, 1989; Zorzi, 2000). Entretanto, é observada uma escassez de estudos que abordem tais questões em indivíduos com fenilcetonúria (Schott et al, 1962; Melnick et al, 1981; Zartler et al, 1981; Ozanne et al, 1990; Gassio et al, 2005).

Após a análise dos resultados, verificou-se que houve prevalência do sexo masculino (60%) entre os indivíduos estudados (Tabela 1). Este achado corrobora com os resultados encontrados por Kanufre et al (2007) e discorda dos achados de outros estudos, nos quais houve maior prevalência do sexo feminino (Diniz, 2004; Amorim et al, 2005).

Quanto à idade das crianças à época das avaliações realizadas no presente estudo (Tabela 2), verificou-se que a faixa etária variou entre 1,0 mês e 22,9 meses, com idade média de 8,8 meses, desvio padrão de 7,8 e mediana igual a 6,1. Dentre os pacientes pesquisados, 3 (20%) foram avaliados com 1 mês, 2 (13,4) com 2 meses, 1 (6,7%) aos 4 meses, 2 (13,4%) aos 6 meses, 1 (6,7%) no 7º mês de vida, 1 (6,7%) no 10º mês, 1 (6,7%) aos 11 meses, 1 (6,7%) aos 15 meses, 2 (13,4%) foram avaliados com 21 meses e 1 (6,7%) com 23 meses. Por se tratar de crianças muito novas, torna-se necessária a realização de reavaliações audiológicas e de linguagem ao longo da primeira infância, com o objetivo de diagnosticar precocemente possíveis distúrbios do desenvolvimento que não tenham ainda se manifestado.

Em relação à idade das crianças no início do tratamento (Tabela 3), a média dos participantes da pesquisa foi de 23 dias (± 9 dias), sendo o maior tempo 47 dias e o menor 11 dias. O encontrado neste estudo está próximo do ideal recomendado por Kanufre et al, 2001, que é de até 21 dias. Este dado é bastante relevante, pois a literatura pesquisada enfatiza a importância da precocidade do início do tratamento para obtenção da

adequação do desenvolvimento das crianças fenilcetonúricas (Scriver et al, 1997; Brandalize, 2004).

Os participantes da pesquisa eram oriundos de 14 diferentes municípios (Tabela 4), sendo Contagem, na região metropolitana de Belo Horizonte, a única cidade com duas crianças na amostra. Não foram avaliados indivíduos residentes na capital do estado, Belo Horizonte, pois estes recebem acompanhamento em dia diferente do utilizado para as avaliações.

O número de consultas pré-natais variou entre 4 e 12 consultas por gestação, com média de 7,6 (Tabela 5). Estes números estão adequados e de acordo com o Ministério da Saúde, que preconiza no mínimo 6 consultas pré-natais por gestação.

Quanto à presença de intercorrências durante a gestação (Tabela 6), 66,7% das mães declararam ausência das mesmas. O restante das mães, 33,3%, informou como principais intercorrências hipotireoidismo, infecções urinária e renal, febre e queda.

Em relação ao uso de medicamentos durante a gestação (Tabela 7), verificou-se que 26,7% das mães declararam ter utilizado tal recurso durante a gravidez, foram citados hormônio T4 e antibióticos.

Quanto ao tipo de parto (Tabela 8), 53,3% das crianças nasceram por meio de parto normal e 46,7% de parto ceráreo. Apesar de haver prevalência de parto normal, o índice de cesariana encontrado no estudo está demasiadamente superior ao índice de 10% a 15%, considerado aceitável pela Organização Mundial da Saúde (OMS, 1996).

Em relação ao peso ao nascimento (Tabela 9), os dados obtidos variaram de 2270g a 3730g, com média de 3202g e mediana de 3250g. Apenas uma criança apresentou baixo peso ao nascimento.

Quanto à idade gestacional (Tabela 10), obteve-se valores entre 37 e 40 semanas, com média de 39,2 semanas. Não fizeram parte do estudo crianças pré-termo, pois este foi um dos critérios de exclusão.

Não foram encontradas na literatura pesquisada, informações referentes a consultas pré-natais, intercorrências e medicamentos utilizados durante a gestação, peso ao nascimento, tipo de parto e idade gestacional de crianças com fenilcetonúria, o que dificulta a generalização e comparação dos dados com a amostra estudada.

No que se refere à ocorrência de internação hospitalar (Tabela 11), 20% da amostra necessitou desse procedimento até o momento das avaliações, devido à pneumonia ou refluxo gastroesofágico. Todas as mães relataram que acreditam que os filhos estão se desenvolvendo adequadamente e que, em geral, apresentam boa saúde.

Sobre a escolaridade dos pais (Tabela 12), a média de estudo foi de 8,4 anos para os pais e 9,1 anos para as mães. O menor número de anos estudados foi 4 e o maior 15, para ambos os grupos. Estes resultados discordam do estudo realizado por Brandalize (2004), em que a maior parte, tanto dos pais (62,5%) quanto das mães (78,1%) de crianças fenilcetonúricas, apresentou menos de 8 anos de estudo. Este dado é relevante, pois, segundo o referido estudo, existe correlação entre a formação escolar dos pais de fenilcetonúricos e o respectivo desempenho da criança. Dessa forma, é imprescindível que a equipe de saúde acompanhe e oriente com maior atenção e cuidado os pais com menor escolaridade.

Em relação à renda familiar mensal (Tabela 13), observou-se média de 2,6 salários mínimos, sendo que o menor valor foi 0,6 salário e o valor máximo 10,8 salários mínimos. Este achado confirma o que foi encontrado na literatura. Pesquisa realizada por Diniz (2004), encontrou que, em relação ao nível socioeconômico, a maioria dos participantes do estudo pertencia a famílias de classe baixa inferior, baixa superior e média inferior, segundo critérios de classificação baseados no rendimento financeiro da família e na escolaridade e profissão dos pais. Segundo Brandalize (2004), a maioria das famílias de crianças fenilcetonúricas que fez parte da amostra de seu estudo (90,6%), possuía renda familiar de até 4 salários mínimos.

Quanto às avaliações, foram realizados testes objetivos e subjetivos para avaliar a audição. A avaliação por meio da EOA transiente foi realizada em 93,3% da amostra (Tabela 14). Em uma criança não foi possível realizar este exame, sendo então utilizada a avaliação por meio de EOA produto de distorção. Em dois indivíduos foram utilizadas as duas formas de avaliação, com o objetivo de confirmar os resultados. Dessa forma, 20% dos participantes realizaram o exame de EOA produto de distorção (Tabela 15).

Em duas crianças do estudo foi encontrada ausência de EOA e as mesmas foram encaminhadas para avaliação otorrinolaringológica. Segundo o relato das mães, os diagnósticos dos especialistas foram presença de rolhas de cera ou otites, que constituem

perdas auditivas transitórias. Após os procedimentos médicos necessários, os exames auditivos dessas duas crianças foram repetidos (Tabela 16) e apresentaram resultados normais. Portanto, em relação ao exame objetivo, foi constatada audição normal em todos os participantes da pesquisa. Foram observadas adequação das emissões otoacústicas transiente (Tabela 17) e produto de distorção (Tabela 18) em 100% da amostra.

Quanto à avaliação subjetiva, os resultados da avaliação auditiva comportamental apresentaram-se normais em 100% dos pacientes da amostra. Todas as crianças apresentaram reações e reflexos adequados à idade (Tabela 19).

Esses achados concordam com a literatura pesquisada, em que a audição foi considerada dentro do padrão de normalidade em todos os participantes dos estudos (Schott et al, 1962; Melnick et al, 1981).

Sobre a avaliação de linguagem, realizada por meio do protocolo proposto pela fonoaudióloga Brasília Chiari et al (1991): “Avaliação Fonoaudiológica Através da Observação de Comportamentos de Crianças de 0 a 6 anos”, verificou-se adequação da linguagem em todas as crianças pesquisadas (Tabela 20). Esse resultado corrobora com grande parte da bibliografia pesquisada (Zartler et al, 1981; Melnick et al, 1981; Ozanne et al, 1990). Entretanto, é divergente quando comparado a outras pesquisas (Schott et al, 1962; Gassio et al, 2005). Um estudo revelou que, apesar dos resultados satisfatórios encontrados nos grupos estudados, foram encontrados déficits isolados na análise da avaliação individual dos pacientes, com ausência de padrões ou coerência entre os mesmos (Ozanne et al, 1990).

A ausência de déficits de audição e linguagem encontrada no presente estudo, pode estar relacionada ao diagnóstico precoce e tratamento iniciado nos primeiros dias de vida de todos os indivíduos da amostra. De fato, a literatura ressalta a importância do diagnóstico precoce da doença e observa necessidade de iniciar o tratamento no primeiro mês de vida. Quando tais medidas acontecem, os sintomas clínicos irreversíveis podem não se manifestar ou se apresentar de forma branda (Scriver et al, 1997). Entretanto, é necessário o acompanhamento contínuo do desenvolvimento global e de linguagem destas crianças no decorrer do tratamento clínico e medicamentoso, com o objetivo de diagnosticar precocemente possíveis déficits.

Apesar de terem sido avaliadas 78% das crianças de 0 a 2 anos em tratamento no Ambulatório de Fenilcetonúria do Hospital das Clínicas da UFMG, este estudo teve como limitação o reduzido tamanho da amostra. Dessa forma, torna-se necessário dar continuidade à pesquisa incluindo também crianças com idades superiores à pesquisada.

6. CONCLUSÕES

1. Não foram observados déficits e/ou alterações fonoaudiológicas nas áreas de audição e linguagem nas crianças entre 0 e 2 anos de idade em tratamento no Ambulatório de Fenilcetonúria do Hospital das Clínicas da UFMG.
2. Após comparação dos resultados obtidos nas avaliações das crianças com fenilcetonúria foi observada semelhança com o padrão de normalidade descrito pela literatura;
3. As crianças que apresentaram alterações nas avaliações audiológicas foram encaminhadas à avaliações otorrinolaringológicas para tratamento adequado e posteriormente foram reavaliadas, obtendo-se resultados normais.
4. Após todas as avaliações, as famílias foram orientadas quanto à prevenção de possíveis alterações no desenvolvimento auditivo e linguístico.

7. ANEXOS

Anexo 1:

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE ESCLARECIDO (TCLE)

1) Carta aos pais e/ou responsáveis

Senhores pais do menor (responsável pelo menor) _____
 Realizaremos um estudo que visa detectar os déficits e/ou alterações fonoaudiológicas nas áreas de audição e linguagem nas crianças de 30 dias a 2 anos de idade com hiperfenilalaninemias. Essas alterações podem prejudicar tanto o desempenho escolar quanto o desenvolvimento emocional e social da criança, assim como a dinâmica familiar. Muitas vezes esses prejuízos podem ser evitados. Para isso, é necessário que as alterações sejam diagnosticadas precocemente para possibilitar o tratamento também precoce. Por isto, é importante sabermos como está o desenvolvimento auditivo/linguístico de nossas crianças e, no caso de identificarmos alterações, procurarmos alternativas de melhorá-lo.

Solicitamos sua autorização para que seu (sua) filho (a) (ou dependente) participe desta pesquisa. Os responsáveis pela mesma estão à disposição para qualquer esclarecimento das dúvidas existentes. Se após isto houver concordância, solicitamos que assine o termo de consentimento em anexo.

2) Eu _____
 Pai/ mãe (responsável) do menor _____

Declaro que li (ou ouvi a leitura) e entendi o que está explicado na carta aos pais e/ou responsáveis e os esclarecimentos que me foram prestados pessoalmente.

Autorizo a participação do meu filho na pesquisa, respondendo algumas perguntas sobre sua história clínica e permitindo a realização de avaliação de audição e linguagem, o que levará em média 1 hora. Posso não ter nenhum benefício direto da participação neste estudo, mas tomarei ciência sobre o estágio de desenvolvimento auditivo e linguístico da criança. Entendi que é importante descobrir o mais cedo possível se existem alterações nestas áreas, pois, caso elas existam (e caso eu queira) os tratamentos são mais eficazes e previnem alterações mais complicadas principalmente no período escolar. Não haverá riscos em participar do estudo, os exames são simples e não causam danos à criança. Se for identificada uma alteração serei avisado e receberei orientações sobre quais condutas deverão ser tomadas (se eu quiser). Os resultados da pesquisa me serão informados, mantidos em sigilo e a identidade mantida em segredo de acordo com o que a lei permitir. Caso tenha dúvidas, tentarei esclarecer com o investigador. Estou ciente que a participação no estudo é totalmente voluntária e não me sinto coagido a fazê-lo, não envolve ônus ou remuneração pelas informações, sendo livre para recusar a tomar parte ou abandonar a pesquisa a qualquer momento. Recebi uma cópia do presente termo de consentimento e me foi dada a oportunidade de ler e esclarecer dúvidas.

Assinatura do pai/mãe ou responsável: _____

Data: _____ de _____ de 2009

Pesquisadores:

Cibelle de Mesquita Duarte / Telefone (31) 8505-3883 cibellemd@yahoo.com.br
 Amélia Augusta de Lima Friche / Telefone (31) 8874-4506 gutafriche@gmail.com
 Ana Lúcia Pimenta Starling / Telefone (31) 3273-9608 anastarling@uol.com.br

COEP – COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

Av. Presidente Antônio Carlos 6627, Unidade Administrativo II, 2º andar, sala2005. CEP: 31270901 – BH – MG/ Tel: 3409-4592/ coep@prpq.ufmg.br.

Anexo 2:

PROTOCOLO DE ANAMNESE

Nome: Código NUPAD:

Data Nascimento: Sexo:

Nome Responsável: Data:

Endereço:

Cidade: CEP:

Telefone:

Renda familiar mensal:Escolaridade dos pais: Pai:

Mãe:

Gestação:

N° de consultas pré-natais:

Intercorrências durante gestação: Período gestacional:

Uso de medicamentos: Período gestacional:

Parto

Tipo: Peso: IG: Apgar:

Internação

Local: Tempo:

Diagnósticos:

Procedimentos:

Medicamentos:

Primeira Infância

Intercorrências (descrever):

Saúde geral da criança:

Anexo 3: Modelo das formas impressas dos resultados entregue aos responsáveis.

Nome:

DN:

Data:

Equipamento: AuDX Version 2.1.0 - BioLogic

Avaliação Auditiva

Emissões Otoacústicas Transientes

	1500/2000 Hz		3000 Hz		4000 Hz		Referência
	OD	OE	OD	OE	OD	OE	
REPRO (%)							≥ 70%
S-R (dB)							≥ 6 dB

Resultado:

Avaliação Comportamental (Kit Auditivo – Simoneck, 2004)

Instrumento	Reação
Chocalho Bicho Bola (38,2dB)	
Chocalho Mônica (38,9dB)	
Guizo(78,6dB)	
Agogô Grande	

ATS: Atenção ao som; RCP: Reflexo Cócleo Palpebral; MOV: Movimentos generalizados do corpo; S: Startle;
 PF: Procura da Fonte; LL: Localização Lateral, LIB: Localização Indireta Baixo; LIC: Localização Indireta
 Cima; LDB: Localização Direta Baixo; LDC: Localização Direta Cima

Resultado:

Conclusão:

Avaliação da Linguagem

Avaliação Brasília Chiari

Resultado:

CD:

Nome:

DN:

Data:

Equipamento: AuDX Version 2.1.0 - BioLogic

Avaliação Auditiva

Emissões Otoacústicas Produto de Distorção

	2000 Hz		3000 Hz		4000 Hz		Referência
	OD	OE	OD	OE	OD	OE	
S-R (dB)							≥ 6 dB

Resultado:

Avaliação Comportamental (Kit Auditivo – Simoneck, 2004)

Instrumento	Reação
Chocalho Bicho Bola (38,2dB)	
Chocalho Mônica (38,9dB)	
Guizo(78,6dB)	
Agogô Grande	

ATS: Atenção ao som; RCP: Reflexo Cócleo Palpebral; MOV: Movimentos generalizados do corpo; S: Startle; PF: Procura da Fonte; LL: Localização Lateral, LIB: Localização Indireta Baixo; LIC: Localização Indireta Cima; LDB: Localização Direta Baixo; LDC: Localização Direta Cima

Resultado:

Conclusão:

Avaliação da Linguagem

Avaliação Brasília Chiari

Resultado:

Conduta:

8. REFERÊNCIAS

- Acosta V, Moreno A, Ramos V, Quintana A, Espino O. Avaliação da linguagem: teoria e prática do processo de avaliação infantil do comportamento linguístico infantil. São Paulo: Santos. 2003;279-280.
- ASHA: American Speech and Hearing Association. Guidelines for audiologic screening of newborn infants who are at risk for hearing impairment. 1989;31:89-92.
- Amorim T, Gatto SPP, Boa-Sorte N, Leite MEQL et al. Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal da Bahia. Rev. Bras. Saude Mater. Recife: Infant. 2005;5(4):457-462.
- Befi-Lopes DM. Avaliação, diagnóstico e aspectos terapêuticos nos distúrbios específicos de linguagem. In: Ferreira LP, Befi-Lopes DM, Limongi SCO, organizadores. Tratado de Fonoaudiologia. São Paulo: Roca. 2004;987-1000.
- Brandalize SRC, Czeresnia D. Avaliação do programa de prevenção e promoção da saúde de fenilcetonúricos. São Paulo: Rev. Saúde Pública. 2004;38(2):300-306.
- BRASIL, Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Coordenação de Gestão da Atenção Básica. Manual Técnico para Estruturação Física de Unidades de Saúde da Família. Brasília, 2004. 22p.
- Chiari BM, Basílio CS, Nakagwa EA, Cormedi MA, Silva NSM, Cardoso RM et al. Avaliação Fonoaudiológica através da observação de comportamentos de crianças de 0 a 6 anos. Pro Fono, 1991;3(2):29-36.
- Comitê Brasileiro Sobre Perdas Auditivas na Infância. Recomendação 01/99. Jornal do CFFa, 2000;5:3-7.

Diament AJ. Erros inatos do metabolismo: aminoacidopatias. In: Diament AJ; Cypel S, coordenadores. Neurologia infantil. 3.ed. São Paulo: Atheneu; 1998;372-85.

Diniz LFM. Funções executivas em crianças fenilcetonúricas: variação em relação ao nível de fenilalanina. Arq. Neuro-Psiquiatr. 2004;62(2b):473-479.

Garcia CFD; Isaac ML; Oliveira JAA. Emissão otoacústica evocada transitória: instrumento para detecção precoce de alterações auditivas em recém-nascidos a termo e pré-termo. Rev. Bras. Otorrinolaringol. São Paulo; 2002;68(3):344-352.

Gassio R, Fuste E, Lopez-Sala A, Artuch R, Vilaseca MA, Campistol J. School performance in early and continuously treated phenylketonuria. *Pediatr Neurol*. 2005;33(4):267-71.

Joint Committee on Infant Hearing. Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics*. 2000;106(4):798-817.

Kanufre VC, Santos JS, Soares RL, Starling ALP, Aguiar MJB. Abordagem dietética para fenilcetonúria. *Rev Méd Minas Gerais*. 2001;11(3):129-134.

Kanufre VC; Starling ALP; Leão E. O aleitamento materno no tratamento de crianças com fenilcetonúria. *J. Pediatr. (Rio J.)*. Porto Alegre; 2007;83(5): 447-452.

Melnick CR, Michals KK, Matalon R. Linguistic development of children with phenylketonuria and normal intelligence. *J Pediatr*. 1981;98(2):269-72.

Monteiro LTB; Cândido LMB. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. *Rev.Nutr. Campinas*; 2006;19(3):381-387.

Nakamura HY, Lima MCMP, Gonçalves VMG. Utilização do Sistema Sonar (bandinha digital) na avaliação auditiva comportamental de lactentes. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica*. Barueri (SP); 2006;18(1):57-68.

Northern JL, Downs MP. *Audição em crianças*. 3.ed. São Paulo: Manole, 1989:372-392.

Organização Mundial da Saúde. *Assistência ao parto normal: um guia prático*. Brasília: OPAS; 1996.

Osmo HG, Silva IW, Feferbaum R. Fenilcetonúria: da restrição dietética à inclusão socioeconômica. *Rev Bras Nutr Clin*; 2008;23(2):104-10.

Ozanne AE, Krimmer H, Murdoch BE. Speech and language skills in children with early treated phenylketonuria. *Am J Ment Retard*; 1990;94:625-32.

Pedroso FS, Rotta NT; Danes MC, Ávila LN, Sávio CB. Evolução das manifestações pré-linguísticas em crianças normais no primeiro ano de vida. *Rev. Soc. Bras. Fonoaudiol*. São Paulo; 2009;14(1):22-5.

Roslyng-Jensen AMA. Importância do diagnóstico precoce na deficiência auditiva. In: Lopes Filho, O. *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca; 1997;297-309.

Santos JN, Lemos SMA, Rates SPM, Lamounier JA. Habilidades auditivas e desenvolvimento de linguagem em crianças. *Pró-Fono*; 2008;20(4):255-260.

Schott W, Little MD, Roanoke VA. Suspected hearing defects in phenylketonuria. *Arch Otolaryngol*. 1962;75:515-8.

Scriver CR, Kaufman S, Eisensmith RC, Woo SLC. The Hyperphenylalaninemias. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D. eds. *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. New York: McGraw-Hill, 1997;1015-1075.

Shaw V, Lawson M. Disorders of amino acid metabolism, organic acidaemias and urea cycle defects. In: _____. Clinical pediatric dietetics. Oxford: Blackwell Science Ltd; 1994;177-207.

Shirmer CR, Fontoura DR, Nunes ML. Distúrbios da aquisição da linguagem e da aprendizagem. J. Pediatr. 2004;80(2):95- 103.

Soares JF, Siqueira AL. Introdução à estatística medica. Belo Horizonte: Departamento de Estatística – UFMG; 2001. 300 p.

Souza LCA, Piza MRT, Costa SS, Colletes HM, Pipano PC. A importância do diagnóstico precoce da surdez infantil na habilitação do deficiente auditivo. Acta Awho 1998;17(3)120-128.

Starling ALP, Aguiar MJB, Kanufre VC, Soares SF. Fenilcetonúria. Rev Med Minas Gerais; 1999;9(3):106-110.

Zartler AS, Sassaman E. Linguistic development in PKU. J Pediatr. 1981;99(3):501.

Zorzi JL. Aspectos básicos para compreensão, diagnóstico e prevenção dos distúrbios de linguagem na infância. Rev CEFAC. 2000;2(1):11-5.

Abstract

Objective: To detect the existence of deficits in the hearing and language areas in children between 0 and 2 years of age, in treatment of Phenylketonuria Clinic at the Hospital das Clinicas, Universidade Federal de Minas Gerais. **Methods:** The sample consisted of 15 children with phenylketonuria, between 30 days and 2 years of age, forming 78% of the population diagnosed in the period. A form was filled with a history and identification data on the child, parents' education and family income. Hearing evaluation was conducted through transient otoacoustic emissions and distortion product otoacoustic emissions and behavioral assessment. For evaluation of language, it was used the protocol of "Speech Assessment Through Observation of Behavior of Children 0 to 6 years" and the answers were classified in levels of performance calculated individually in each area. **Results:** Of the 15 children evaluated, 60% were male and 40% female. The age of children on the day of assessment ranged between 1.0 and 22.9 months, with average age of 8.8 months. For the age of children at the beginning of treatment, the average was 23 days, ranging 47 days and the lowest 11 days. The participants came from 14 different municipalities of Minas Gerais. The number of prenatal visits ranged between 4 and 12, with an average of 7.6. 66.7% of mothers reported that was not any complication during pregnancy and 73.3% reported that have not used drugs during pregnancy. 53.3% of children born through normal delivery and 46.7% of cesarean section. The average birth weight was 3202g and only one child had low weight. The gestational age ranged between 37 and 40 weeks. 20% of children required minimum once hospitalization until the time of evaluation. The parents' education had an average of 8.4 years of schooling for fathers and 9.1 years for mothers. The average monthly family income was 2.6 minimum wage. The evaluation by means of transient otoacoustic emission was performed in 93.3% of the sample and product of distortion by 20%. Two children required re-examination. The objective evaluation and behavioral hearing evaluation showed normal results in all participants in the research. Appropriate language was observed in all children studied. **Conclusions:** There were no alterations in hearing and language in children with phenylketonuria among was data. After comparing the results of the research, was found that hearing and language developments of children with phenylketonuria is similar to children without this condition.

Bibliografia consultada

Rother ET, Braga MER. Como elaborar sua tese: estrutura e referências. 2a ed. rev. e ampl. São Paulo: Edição do Autor; 2005.