



Evento	Salão UFRGS 2015: SIC - XXVII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2015
Local	Porto Alegre - RS
Título	Achados audiológicos em pacientes acometidos pela Síndrome de Deleção 22q11.2
Autor	BIBIANA FUZER DA SILVA
Orientador	PRICILA SLEIFER

Título: Achados audiológicos em pacientes acometidos pela Síndrome de deleção 22q11.2

Aluna: Bibiana Fuzer da Silva- Acadêmica do Curso de Fonoaudiologia da UFRGS; Participante do programa de iniciação científica BIC UFRGS.

Orientadora: Pricila Sleifer -Professora Adjunto IV do Departamento de Saúde e Comunicação Humana da UFRGS.

Instituição: Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

Introdução: A síndrome de deleção 22q11.2 (SD22q11), também conhecida como síndrome de DiGeorge, síndrome velocardiofacial ou CATCH22, foi identificada no começo da década de 90, e atualmente é considerada uma das doenças genéticas mais frequentes em humanos. Clinicamente é caracterizada por um fenótipo altamente variável, sendo que até o momento já foram descritos mais de 180 achados clínicos diferentes, que vão desde anormalidades físicas até alterações comportamentais. Estudos prévios com portadores da síndrome encontraram perda auditiva predominantemente do tipo condutiva. Atualmente, exames eletrofisiológicos como os Potenciais Evocados Auditivos (PEA) que avaliam a atividade neuroelétrica em resposta a um estímulo acústico, vêm sendo utilizados como um método objetivo para avaliação do sistema auditivo à nível central. Dentre os PEA, os Potenciais Auditivos de Longa Latência (PEALL) representam a atividade cerebral correspondente a processos cognitivos específicos. O Mismatch Negativity (MMN) é um PEALL que corresponde a uma resposta cerebral elétrica das habilidades de processamento, discriminação e memória auditiva, gerado independentemente da atenção do sujeito. **Objetivo:** descrever e analisar os achados audiológicos periféricos e centrais da audição nos pacientes acometidos pela SD22q11.2 **Método:** Trata-se de um estudo transversal, observacional, individual e contemporâneo. Os sujeitos em estudo são crianças e adultos, com diagnóstico de SD22q11.2 realizado por serviço de genética de referência. Os atendimentos iniciam com anamnese, seguidos de avaliação auditiva periférica, composta por audiometria tonal liminar e as medidas de imitância acústica. Na avaliação auditiva central, primeiramente são registrados os PEALL (complexo P1, N1 e P2) e posteriormente é realizado o registro do MMN, no qual os indivíduos assistem a um vídeo enquanto os estímulos sonoros estão sendo apresentados. **Resultados Preliminares:** A coleta de dados está em andamento. Até o presente momento foram avaliados duas crianças, uma do gênero masculino e outra do gênero feminino, além de um adolescente do gênero masculino. Nos resultados parciais não foram encontradas alterações de orelha média ou perda auditiva (PA), no entanto, à nível central verificaram-se alterações na morfologia das ondas dos PEALL e MMN, além do aumento das latências e diminuição das amplitudes, quando comparadas ao esperado para faixa etária. Além disso, alguns dos pacientes não apresentaram resposta na pesquisa do MMN. A pesquisa segue em desenvolvimento, tendo como objetivo a realização de um trabalho de conclusão de curso, sendo finalizada ao final do ano de 2015. A literatura evidencia que a pesquisa dos PEALL e MMN são muito úteis na avaliação auditiva central. Alguns autores sugerem que a avaliação auditiva deva ser incluída entre as características clínicas da SD22q11, pois a deficiência precocemente identificada pode reduzir o risco do déficit de fala, no entanto, de todos os estudos encontrados, nenhum estudo analisou, descreveu ou detalhou avaliações eletrofisiológicas centrais da audição, bem como possíveis achados para as mesmas, por isso justifica-se a realização destes exames. **Conclusão:** Até o presente momento todos os pacientes avaliados apresentaram alteração auditiva central.