

Triagem Neonatal

O que fonoaudiólogos devem saber sobre o Teste do Pezinho

Esta cartilha é uma obra do Conselho Regional de Fonoaudiologia 6ª Região em parceria com o **Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG (NUPAD)** que sem seu apoio não seria possível sua realização.

O Crefono 6 agradece ao NUPAD e em especial à **Profa. Ana Lúcia Pimenta Starling** pelo envolvimento nesta cartilha desde sua ideia até sua revisão.

9º Colegiado Crefono 6

Expediente:**Conselho Regional de Fonoaudiologia 6ª Região (9º Colegiado - Gestão 2022/2025)**

Diretoria: Isabela Bicalho (presidente); Joana Penayo (vice-presidente); Thaís Moura A. Silva (diretora secretária); Rafaela Gorza (diretora tesoureira).

Conselheiros efetivos: Amanda Valentim (MG); Débora Rossi (MG); Fábio Heleno (MG); Flaviana Gomes (MG); Luciana Silveira (MG); Paula Mello Pacheco (ES); Raí Santiago (ES).

Conselheiros suplentes: Aline Campanha (MG); Camila Dantas (MG); Camila Ramos (MG); Carolina Anhoque (ES); Juscelina Kubitscheck (MG); Luciana Ulhôa (MG); Renata Jacob (MG); Thaís Machado (MG); Tamiris Akbart (ES); Najlla Burle (MG); Tamara Braga (MG).

Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG (NUPAD)

Diretoria: Prof. José Nelio Januario (diretor); Prof. Francisco José Penna (vice-diretor); Profa. Ana Lúcia Pimenta Starling (coordenadora acadêmica).

Organização: Comissão de Saúde 9º Colegiado Crefono 6

Coordenação do material: Conselheira Camila Ramos

Diagramação e distribuição: Ascom Crefono 6. Responsável: Isadora Dantas

Texto: Profa. Ana Lúcia Pimenta Starling

Imagens e ilustrações: Pexel e Freepik

CONSELHO REGIONAL DE FONOAUDIOLOGIA 6ª REGIÃO
AV DO CONTORNO, 9787/2º ANDAR - PRADO - BELO HORIZONTE/MG - CEP: 30110-943
WWW.CREFONO6.ORG.BR | CREFONO6@CREFONO6.ORG.BR



Agradecimento	02
Expediente	03
Sumário	04
Introdução	05
Deficiência de Biotinídase	06
Doença Falciforme	08
Fenilcetonúria	10
Fibrose Cística	12
Hiperplasia Adrenal Congênita	15
Hipotireoidismo Congênito	17
Referências	19



Um Programa de Triagem Neonatal (PTN) é um conjunto de ações realizadas com o objetivo de identificar pessoas com doenças de variadas etiologias, com o intuito de iniciar o tratamento em tempo hábil ou oportuno, evitando-se suas manifestações clínicas e possíveis sequelas além de melhorar a qualidade de vida e a sobrevivência desses indivíduos.

Embora mais conhecido como “Teste do Pezinho”, em razão do local onde é coletado o sangue para realização dos exames laboratoriais do recém-nascido, o PTN vai além da simples realização dessas análises por incluir, também a identificação de possíveis casos, a busca ativa desses recém-nascidos para os quais foi detectada uma suspeita de doença, a confirmação ou exclusão diagnóstica, o encaminhamento para o serviço especializado para tratamento e o monitoramento do cuidado e capacitação da rede pública de saúde.

Desde 2013, o PTN do estado de Minas Gerais (PTN-MG), presente nos 853 municípios mineiros, tria seis doenças: hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria, fibrose cística, doença falciforme, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase. O Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico – Nupad – da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais é o Serviço de Referência Técnica em Triagem Neonatal em todo o estado realizando os exames biológicos da triagem e todas as atividades acima descritas. Recentemente, o PTN-MG foi ampliado e, desde janeiro de 2022, foram incluídas mais seis doenças: toxoplasmose congênita e cinco distúrbios da beta-oxidação intramitocondrial dos ácidos graxos.

A maioria das doenças triadas são genéticas e quase todas são de herança autossômica recessiva, significando que ambos os pais são heterozigotos ou portadores de uma mutação, ou de variante patogênica, mas não têm a doença. No caso de pais portadores de uma mutação, em cada gestação, existe 25% de chance de o casal ter um filho com a doença identificada.

A seguir, estão descritos resumos das seis primeiras doenças triadas pelo PTN-MG, contendo as ações dos fonoaudiólogos no tratamento desses pacientes.

A Deficiência de Biotinidase (DB) é uma doença genética metabólica, autossômica recessiva, decorrente da ausência ou deficiência de atividade da enzima biotinidase, fator importante para o metabolismo da biotina, uma vitamina do complexo B, hidrossolúvel, também conhecida como vitamina B7 ou vitamina H.

A biotina é fundamental para vários processos metabólicos orgânicos como gliconeogênese, síntese de ácidos graxos e catabolismo de alguns aminoácidos.

A falta da atividade enzimática ocasiona deficiência na absorção e na reciclagem da biotina, impactando esses processos metabólicos e determinando o aparecimento de sinais e sintomas, que são bastante variáveis, até em pessoas de uma mesma família. Em alguns raros casos, pode até não acontecer qualquer manifestação da doença.

A DB é classificada como profunda ou total quando a atividade da enzima é menor que 10% da média da atividade considerada normal. E como parcial, quando a atividade enzimática está entre 10 e 30% da média da atividade considerada normal.

Tabela 1: Valores de referência para a dosagem da atividade enzimática quantitativa, confirmatória da DB (Nupad-FM-UFGM)

Classificação	Valor de Referência (nmol/min/mL)
Normal	5,2 – 9,3
Heterozigose*	2,2 - 5,1
Deficiência Parcial	0,8 - 2,1
Deficiência Profunda ou Total	< 0,8

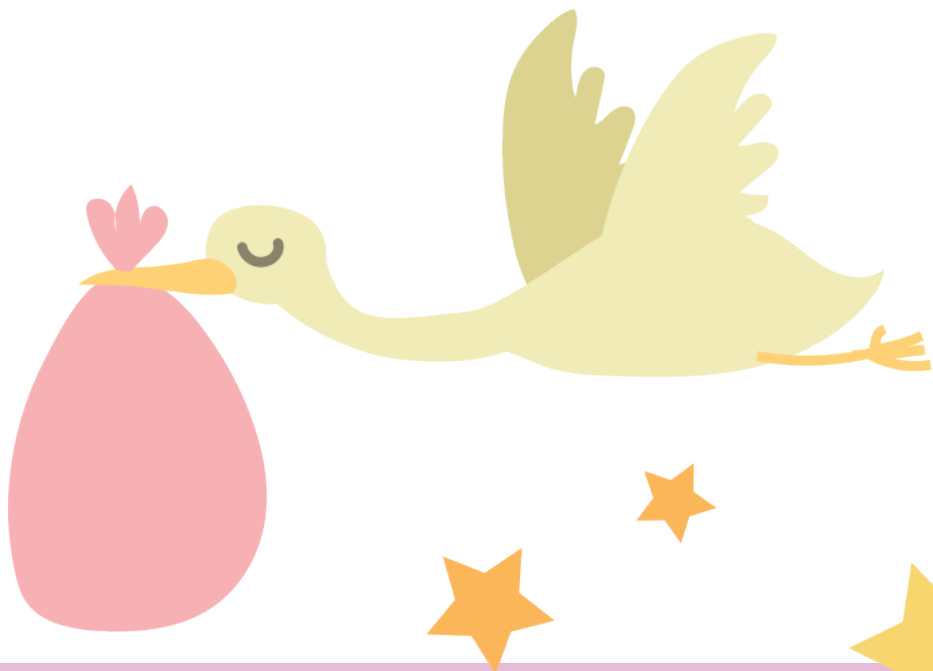
*Em heterozigose, o paciente tem uma mutação para a doença, sendo portador, não doente. Não necessita tratamento.

A DB pode manifestar-se clinicamente com:

- atraso do desenvolvimento neuropsicomotor;
- convulsões;
- hipotonia;
- respiração ruidosa;
- apneia e outras manifestações respiratórias;
- *rash* cutâneo com descamação, assemelhando-se à dermatite seborreica ou atópica;
- queda de cabelo e alopecia;
- alterações na fala;
- deficiência da audição;

- deficiência da visão;
- infecções de repetição, principalmente de pele, podendo evoluir para o coma e óbito em casos mais raros.

Suspeita-se de deficiência de biotinidase na triagem neonatal por baixa dosagem da enzima biotinidase, sendo necessária a confirmação do diagnóstico por dosagem quantitativa da enzima em soro. Estima-se que para cada 60 mil nascidos vivos, no mundo, um tenha a doença. No entanto, em Minas Gerais, em estudo piloto realizado em 2008 pelo Nupad, a incidência das duas formas da doença foi de 1/22.000 nascidos vivos.



O tratamento é simples e consiste na reposição oral diária da biotina durante toda a vida. Quando a doença é diagnosticada ainda na triagem neonatal e se inicia imediatamente a reposição da vitamina, a criança apresenta um desenvolvimento pleno. Caso o diagnóstico seja tardio, após iniciação do tratamento, ela pode apresentar alguma melhora, mas sequelas ficarão, sendo necessária a intervenção de uma equipe multiprofissional.

Atuação fonoaudiológica:

As alterações de motricidade orofacial podem ser encontradas – principalmente devido a alteração de tônus e coordenação dos movimentos - impactando nas funções orais (respiração, mastigação, fala e deglutição).

A literatura evidencia alterações auditivas, principalmente nos casos de DB profunda não tratada, ou tratada tardiamente, sendo necessários acompanhamento e monitoramento auditivo.

Faz-se necessária uma avaliação de motricidade orofacial (tônus, postura,

mobilidade, aspecto e sensibilidade das estruturas orofaciais), assim como das funções/ habilidades orais: sucção, deglutição, mastigação, fala e respiração, bem como a coordenação dessas funções.

O fonoaudiólogo deve atentar-se, também, para os aspectos práticos orais, uma vez que a DB pode afetar o tônus e a coordenação dos movimentos.

A avaliação e o monitoramento auditivo devem ser feitos nessas crianças para detecção precoce de alterações auditivas e o devido tratamento/encaminhamento necessários.

Doença Falciforme

A doença falciforme (DF) é hereditária de caráter autossômico recessivo, de curso crônico e muito prevalente no Brasil. O termo doença falciforme define um grupo de doenças nas quais pelo menos uma das hemoglobinas anômalas herdadas e substitutas da hemoglobina A é a hemoglobina S. A forma mais frequente, e também a mais grave, é a SS ou homozigótica (HbSS), chamada de anemia falciforme ou drepanocitose, ocorrendo quando a pessoa herda o gene S de ambos os pais. Outras formas, as chamadas duplas heterozigoses, são representadas pela associação da hemoglobina S com outras hemoglobinas anormais ou variantes, como a hemoglobina C. Ressalta-se que a associação de uma hemoglobina S com a hemoglobina A condiciona a situação de heterozigose ou portador, não sendo necessária qualquer intervenção clínica ou acompanhamento, exceto o aconselhamento genético.

Nos pacientes com DF, em razão da alteração nas hemoglobinas, as hemácias adquirem formato de foice, tornam-se muito rígidas e aderentes às paredes dos vasos sanguíneos, obstruindo-os, o que dificulta ou impede a circulação local do sangue.

As manifestações clínicas tornam-se evidentes ainda nos primeiros meses de vida podendo ocorrer:

- crises agudas de dor, em geral localizadas nas mãos e pés do lactente (síndrome mão-pé);
- anemia crônica;
- icterícia;
- maior susceptibilidade às infecções;
- sequestro esplênico agudo;



- acidente vascular encefálico (AVE);
- crise aplásica;
- aumento do baço;
- ulcerações cutâneas;
- entre outras.

Suspeita-se da doença falciforme na triagem neonatal pela presença da hemoglobina S, com posterior confirmação diagnóstica pela identificação das hemoglobinas anômalas por meio da Eletroforese por Focalização Isoelétrica (IEF). No caso de crianças maiores ou adultos com suspeita clínica, o diagnóstico é iniciado pela Eletroforese de Hemoglobina. Para cada 1.000 crianças nascidas vivas no Brasil, 1 tem a doença. Em Minas Gerais a incidência é de 1/1.350 nascidos vivos no estado

O tratamento é focado na utilização precoce de protocolos preventivos e de tratamentos das possíveis complicações e, também, pelo acompanhamento dos pacientes com a doença por equipe multiprofissional. As vacinas básicas e especiais devem estar em dia e o uso de imunobiológicos, em alguns casos, é necessário. Também é necessário cuidar da alimentação, fazer uso profilático de ácido fólico e de penicilina oral em menores de 5 anos.



Atuação fonoaudiológica:

Nos casos de doença falciforme, o fonoaudiólogo atuará na avaliação e acompanhamento auditivo do paciente.

Salienta-se a importância da atuação nas sequelas dos AVEs (que frequentemente acometem os indivíduos com doença falciforme); avaliação e intervenção nas alterações de motricidade orofacial; paralisia facial, disartria, apraxia; disfagia; alterações de linguagem expressiva (mutismo, alterações pragmática, semântica, fonológica e morfossintática) e alterações de linguagem compreensiva.



A fenilcetonúria (PKU) é uma doença metabólica genética, autossômica recessiva, que se caracteriza pela deficiência ou ausência de atividade de uma enzima chamada fenilalanina hidroxilase (PAH) que participa da hidroxilação da fenilalanina (phe) em tirosina. Em razão da deficiência enzimática, há acúmulo de phe no sangue e em outros líquidos corporais, líquido em particular, o que ocasiona lesões neurológicas graves e irreversíveis depois de instaladas, culminando com deficiência cognitiva.

Sem o diagnóstico e intervenção precoces, a PKU manifesta-se clinicamente entre três e seis meses de idade com:

- atraso ou involução do desenvolvimento neuropsicomotor;;
- convulsões;

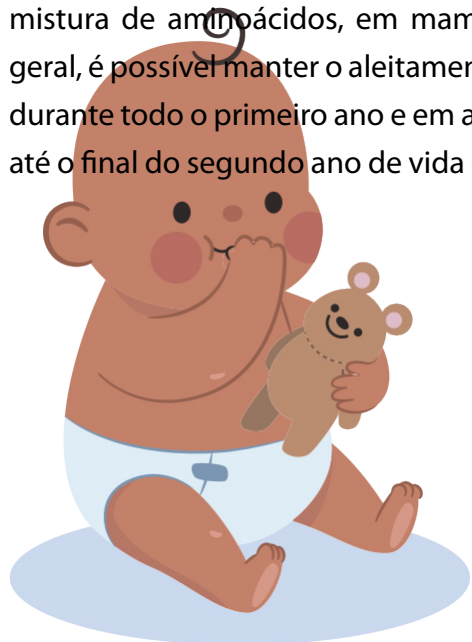
- odor característico na urina;
- microcefalia;
- hipertonia;
- eczema;
- entre outras.

Suspeita-se da fenilcetonúria pela dosagem elevada de phe no exame de triagem neonatal, confirmada por nova dosagem o mais precoce possível, em consulta especializada, para início do tratamento em tempo oportuno. A incidência da PKU é bastante variada, sendo de 1/21.000 nascidos vivos em Minas Gerais.

O tratamento da PKU consiste em dieta especial, com proibição do uso de alimentos com alto conteúdo proteico como carnes



de qualquer natureza, leite, soja, leguminosas e todos os produtos deles derivados. Alimentos com média concentração de proteína são utilizados, mas sempre com a ingestão controlada, de acordo com as concentrações de phe no sangue e recomendações do nutricionista. Poucos alimentos têm ingestão livremente permitida, como açúcares, amido e algumas frutas. Para completar as necessidades nutricionais do paciente, associa-se à dieta o uso de substituto proteico, em geral mistura de aminoácidos isenta de phe, fornecida gratuitamente pelo SUS. O leite materno pode ser utilizado desde que tenha, também, sua ingestão controlada e por isso é preciso associar o fornecimento de nutrientes por meio da mistura de aminoácidos, em mamadeiras. Em geral, é possível manter o aleitamento materno, durante todo o primeiro ano e em alguns casos, até o final do segundo ano de vida do paciente.



Atuação fonoaudiológica:

Crianças com fenilcetonúria, em particular aquelas com controle inadequado das concentrações sanguíneas de phe, podem necessitar de acompanhamento fonoaudiológico. Nesse caso, em decorrência da maior possibilidade de apresentar defasagem no desenvolvimento das habilidades de linguagem, principalmente no que se refere a noção de traços e atributos do objeto, consciência corporal, direcional, temporal e espacial; podem apresentar alteração na aquisição da linguagem receptiva, com redução do uso de estratégias de organização semântica, atraso na velocidade de respostas e na aprendizagem de novas informações verbais, proporcionando déficits no desempenho semântico, pragmático e sintático. Além de transtorno de atenção, concentração e memória para a aprendizagem da linguagem ⁽¹⁾.

Pelo fato de a fenilcetonúria ser uma doença que, se não for bem controlada, pode causar deficiência na produção de neurotransmissores, torna-se necessária uma investigação das porções auditivas mais centrais a fim de se descartar a possibilidade de lesão na via auditiva desses pacientes – principalmente no que se refere a discriminação e ao processamento da informação auditiva.

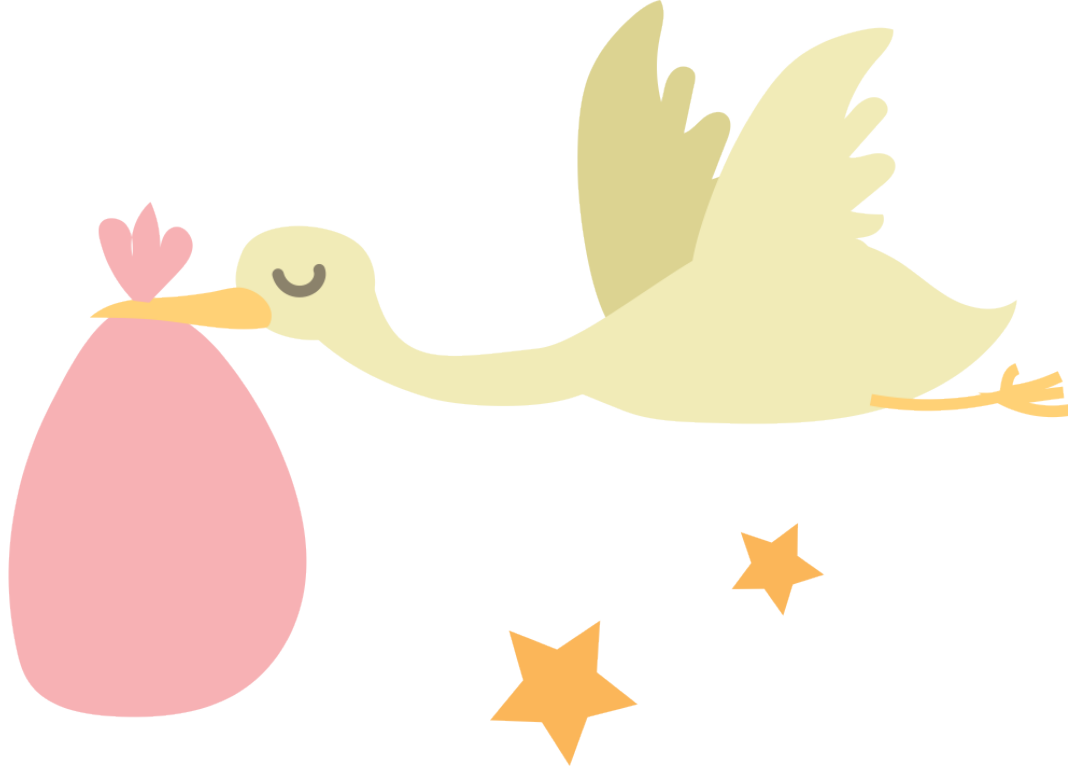
E como há viabilidade da continuidade do aleitamento materno no tratamento de crianças com fenilcetonúria (desde que as concentrações de phe no sangue se mantenham bem controladas) o fonoaudiólogo poderá auxiliar na promoção, proteção e manejo clínico do aleitamento - nas situações frequentemente vividas pela mãe, bebê e pela díade.

Fibrose Cística

A fibrose cística (FC), ou mucoviscidose, é doença genética de caráter autossômico recessivo, decorrente de alteração da proteína que regula o transporte do cloro em todas as glândulas exócrinas do organismo, o que ocasiona distúrbios no transporte de cloro através da membrana celular. Em função dessa alteração, as secreções glandulares tornam-se mais espessas e viscosas e o suor contém uma concentração maior de cloreto de sódio (suor salgado). A doença compromete pâncreas, pulmões, intestino, fígado e testículos e tem alta morbidade e elevada letalidade.

As manifestações clínicas da FC já podem ser percebidas nos primeiros dias de vida, em geral decorrentes da má absorção de gorduras da dieta (insuficiência pancreática), mesmo as do leite materno, com desnutrição proteico-energética e hipoalbuminemia. A presença de íleo meconial no recém-nascido também pode ocorrer. Outras manifestações, em geral mais tardias, incluem:





- doença pulmonar crônica progressiva;
- dispneia;
- pneumonias de repetição;
- sinusite crônica;
- cirrose hepática;
- entre outras.

Suspeita-se de FC na triagem neonatal pelo aumento da tripsina imunorreativa (IRT), feita até os 30 dias de vida. Confirma-se o diagnóstico pela dosagem elevada de cloro no suor. Depois de 30 dias de idade, a dosagem da IRT não é mais confiável por apresentar número

elevado de falsos negativos; o teste do suor é o exame indicado a partir dessa idade. A FC é a doença genética letal mais frequente na população branca de origem caucasiana e em Minas Gerais estima-se que a incidência seja de 1/10.000 nascidos vivos.

A triagem neonatal possibilita o tratamento precoce da insuficiência pancreática, atenuando ou impedindo carências nutricionais pela utilização de enzimas pancreáticas. Ações preventivas e de controle das infecções respiratórias realizadas também de maneira precoce pelo acompanhamento multidisciplinar em centros de referência,

impactam na evolução da doença. Dessa forma há aumento da sobrevida e melhora da qualidade de vida dos indivíduos afetados. As ações de controle e tratamento das infecções respiratórias e de outros locais são realizadas com o uso de antibióticos adequados à cada caso.

A administração de suplementos vitamínicos lipossolúveis, além do acompanhamento nutricional específico e fisioterapia respiratória são fatores determinantes na evolução do paciente.

Atuação fonoaudiológica:

É preciso atenção nos casos de uso frequente de antimicrobianos sabidamente ototóxicos, nesses pacientes, o que vai demandar cuidado especial com a audição. Além da triagem auditiva, o monitoramento auditivo na primeira infância é também recomendado.

Não existe um protocolo oficial ou regulamentado de acompanhamento auditivo para esse grupo de pacientes, embora o ideal seria pensar nos marcos de desenvolvimento da criança ou um monitoramento anual da audição de acordo com os resultados.

Em casos mais graves ou nos momentos das crises respiratórias, é importante verificar se a deglutição está segura e eficiente para garantir a proteção das vias aéreas e impedir complicações como pneumonia aspirativa. Em crianças menores de 1 ano, é preciso verificar a eficiência das funções de sucção e de deglutição, bem como, a coordenação entre sucção x deglutição x respiração.

Hiperplasia Adrenal Congênita



A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é uma doença genética autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência de uma das enzimas que participam da síntese dos corticoides. A deficiência enzimática ocasiona aumento da produção do hormônio corticotrófico (ACTH) e, conseqüente, hiperplasia (aumento) das glândulas supra-renais. Como há um bloqueio em determinado local da cadeia de produção hormonal, o excesso de ACTH resulta em aumento da produção dos precursores anteriores ao ponto bloqueado.

A deficiência da enzima 21-hidroxilase (21OH) é o defeito enzimático mais frequente na HAC (95% dos casos), com alteração na síntese de glicocorticoides e mineralocorticoides. Nesses pacientes, há redução dos hormônios cortisol e aldosterona e acúmulo dos seus precursores 17-alfa-hidroxi progesterona (17aOHP) e androstenediona.

A HAC apresenta duas formas clínicas, a clássica – subdividida em virilizante simples e perdedora de as I- e a forma não clássica. A forma clássica manifesta-se desde o nascimento, sendo que a virilizante simples apresenta graus variados de virilização da genitália em crianças do sexo feminino, o que pode levar a definição errônea do sexo nas meninas. Evolui, ainda, com pubarca precoce e idade óssea avançada, havendo prejuízo na estatura final do paciente.

À forma perdedora de sal, acrescenta-se ao quadro já descrito, desidratação com hiponatremia e hiperpotassemia a partir da segunda semana de vida que, se não diagnosticada e tratada prontamente, resulta em choque hipovolêmico que pode levar a óbito.

A forma não clássica, ou de início tardio, não apresenta virilização pré-natal e os sintomas iniciam-se em épocas variáveis, resultando em pubarca precoce, amenorreia primária ou secundária, hirsutismo, acne e infertilidade.

A incidência mundial estimada da forma clássica da HAC é de 1:15.000 nascidos vivos, ocorrendo variações de acordo com o grupo étnico; em algumas populações a incidência

chega a 1:282.

Suspeita-se de Hiperplasia Adrenal Congênita na triagem neonatal pelo aumento da dosagem do hormônio 17-hidroxiprogesterona (17αOHP). A confirmação é feita por acompanhamento clínico e por dosagens de outros hormônios específicos.

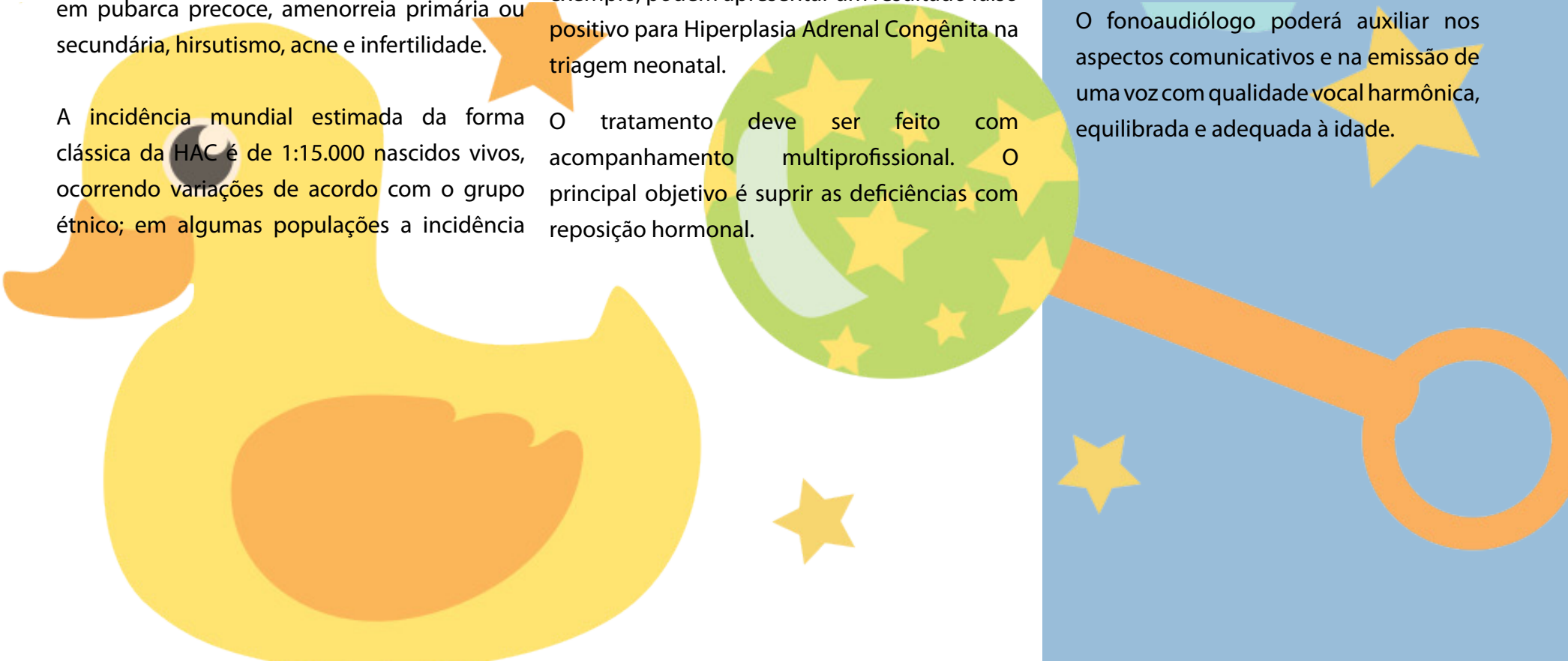
Situações de estresse em crianças doentes, bebês prematuros ou com baixo peso, por exemplo, podem apresentar um resultado falso positivo para Hiperplasia Adrenal Congênita na triagem neonatal.

O tratamento deve ser feito com acompanhamento multiprofissional. O principal objetivo é suprir as deficiências com reposição hormonal.

Atuação fonoaudiológica:

Pesquisadores evidenciam que pacientes com hiperplasia adrenal congênita, mesmo submetidos à terapêutica hormonal, apresentam qualidade vocal rugosa, *pitch* agravado e voz desviada.

O fonoaudiólogo poderá auxiliar nos aspectos comunicativos e na emissão de uma voz com qualidade vocal harmônica, equilibrada e adequada à idade.



Hipotireoidismo Congênito



O Hipotireoidismo Congênito (HC) caracteriza-se pela deficiência ou ausência dos hormônios tireoidianos atuantes nos vários tecidos corporais. É a causa mais frequente de deficiência cognitiva evitável. Classifica-se em primário, secundário e terciário, de acordo com o local onde o déficit hormonal tem origem: tireoide, hipófise ou hipotálamo, respectivamente. A deficiência primária é a causa mais frequente de HC, resultando em diminuição de T4 (hormônio tireoidiano) e elevação de TSH (hormônio tireoestimulante). Sua incidência em Minas Gerais é de 1/3.500 nascidos vivos.

O HC pode ser permanente ou transitório: o primeiro requerendo tratamento por toda a vida. O segundo, como o próprio nome indica, decorre de deficiência temporária, necessitando tratamento por um determinado tempo, de acordo com a causa que determinou a deficiência hormonal.

Se não tratado, mesmo quando temporário, o HC vai ocasionar deficiência cognitiva grave e irreversível.

Clinicamente, o HC já pode estar presente nas primeiras semanas de vida, mas com sinais e sintomas bastante inespecíficos que

se tornam mais evidentes e característicos após os dois meses de idade. Nesse momento, no entanto, lesões neurológicas irreversíveis já estão instaladas.

Fazem parte do quadro clínico do HC:

- atraso no desenvolvimento;
- dificuldade alimentar;
- icterícia prolongada;
- hipotermia;
- fontanelas amplas;
- hérnia umbilical;
- macroglossia;
- letargia, hipotonia;
- choro rouco;
- pele marmorata, pálida, seca e descamativa;
- presença de carotenodermia e de bócio.

Suspeita-se de Hipotireoidismo Congênito na triagem neonatal pelo aumento do TSH (em alguns locais dosa-se o T4) no recém-nascido. Confirma-se o diagnóstico por dosagens de TSH, T4 livre e de outras dosagens específicas, além do exame clínico especializado.

O tratamento é feito com reposição diária do hormônio tireoidiano até os três anos de idade quando, nesse momento, a criança passa por exames específicos para avaliar se o HC é permanente ou transitório, para conduta mais adequada.



Atuação fonoaudiológica:

Os pais de crianças com HC referem queixas frequentes de aprendizagem – dificuldades escolares, atenção e memória. Dessa forma, a avaliação fonoaudiológica deve dar atenção especial para investigação do processamento auditivo, principalmente para as habilidades de atenção, memória, decodificação e entendimento de fala, especialmente em situações desfavoráveis, como na presença de ruído de fundo ou fala competitiva.

As alterações vocais comumente encontradas no recém-nascido com HC não persistem na primeira infância, não demandando intervenção fonoaudiológica específica para esse aspecto.

Na comunicação, é frequente o encontro de atraso para o início da linguagem oral, dificuldades de compreensão da linguagem, alterações articulatórias, fonológicas e morfossintáticas, vocabulário reduzido e dificuldade para nomeação.

Os estudos apontam necessidade de avaliação cuidadosa da fala, que habitualmente aponta trocas de natureza fonológica, o que acaba comprometendo, de forma significativa, a inteligibilidade da fala. Essa ocorrência, dependendo da idade da criança, pode trazer muitos impactos no processo de alfabetização – leitura e escrita – demandando um olhar atento do fonoaudiólogo para essa parte do desenvolvimento.

É importante ressaltar que crianças com diagnóstico tardio de HC e com sequelas podem apresentar alterações de tônus e atraso motor que vão impactar nas habilidades orais de sucção, deglutição e mastigação, demandando avaliação e intervenção fonoaudiológica na motricidade orofacial e na disfagia, para proporcionar uma via de alimentação segura, eficiente e prazerosa para a criança e sua família.



Referências:

- Azevedo, Tamara Miranda de et al. Hearing disorders and biotinidase deficiency: an integrative literature review. Revista CEFAC [online]. 2022, v. 24, n. 1.
- Silva, Luzia Poliana Anjos da, Vila Nova, Camila e Lucena, Rita. Anemia falciforme e surdez infanto-juvenil: revisão da literatura. Brazilian Journal of Otorhinolaryngology [online]. 2012, v. 78, n.1, pp. 126-131.
- Bicalho, VS e Couto EB. Manifestações linguísticas em doenças cerebrovasculares por anemia falciforme. UFMG: 2009. (Trabalho de Conclusão de Curso).
- Lamônica DAC, Gejão MG, Ferreira AT, Silva GK, Anastácio-Pessan FL. Desenvolvimento infantil na fenilcetonúria: atuação fonoaudiológica. Rev. CEFAC, São Paulo. 2009.
- Ribeiro PS, Torres TL, Starling ALP, Lório MCM, Mancini PC. Avaliação audiológica em crianças com fenilcetonúria. Rev.Soc. Bras. Fonoaudiol. 2012;17(3):248-53
- Mancini PC, Starling ALP et al., Hearing disorders and phenylketonuria: a systematic review. Rev. CEFAC. 2010 Jan-Fev; 12(1):140-145
- KANUFRE, Viviane C. et al. Breastfeeding in the treatment of children with phenylketonuria. Jornal de Pediatria da Sociedade Brasileira de Pediatria. 2007. Vol. 83; Nº 5; pag. 447-452.
- Lamônica DAC, Stump MV, Pedro KP, Rolim-Liporacci MC, Caldeira ACGC, Anastácio-Pessan FL, Mariana Germano Gejão MG. Aleitamento materno e fenilcetonúria. J Soc.Bras. Fonoaudiol. 2012;24(4):3816-9.
- Caumo DT, Geyer LB, Teixeira AR, Barreto SS. Erratum of "Hearing thresholds at high frequency in patients with cystic fibrosis: a systematic review". Braz J Otorhinolaryngol. 2017;83:608.
- Neves, Paloma Cristina Rodeiro, Toralles, Maria Betânia Pereira e Scarpel, Renata D´arc Perfil vocal de indivíduos 46,XX com hiperplasia adrenal congênita. CoDAS [online]. 2021, v. 33, n. 5.
- Muñoz MB, Dassie-Leite AP, Behlau M, Lacerda Filho L, Hamerschmidt R, Nesi-França S. Alterações fonoaudiológica em crianças com hipotireoidismo congênito: revisão crítica da literatura. Rev. CEFAC. 2014 Nov-Dez; 16(6):2006-2014.
- Ferreira LO, Relvas RC, Ramalho MSSC, Ronchi CMSG, Perillo VCA, Rodrigues LCB. Manifestações fonoaudiológicas relatadas por pais de crianças

com hipotireoidismo congênito. RevSocBrasFonoaudiol. 2011;16(3):317-22

Gejão MG, Ferreira AT, Lamônica DAC. Importância do fonoaudiólogo no acompanhamento de indivíduos om hipotireoidismo congênito Rev CEFAC, São Paulo, v.10, n.3, 287-292, jul-set, 2008.