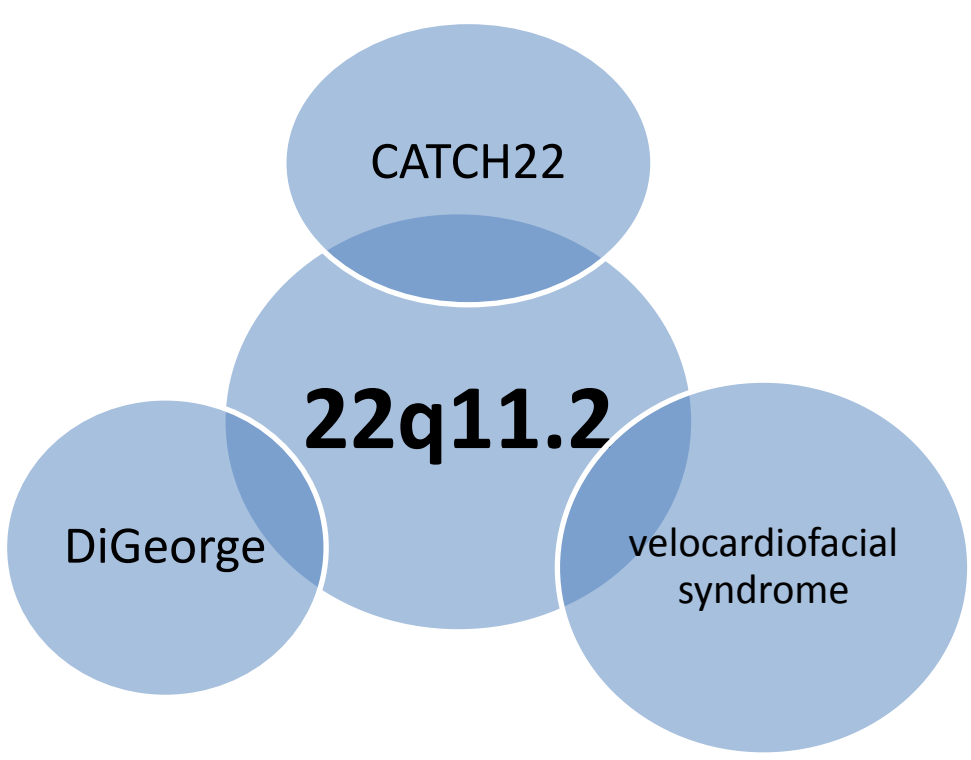


Bibiana Fuzer da Silva<sup>1</sup> Pricila Sleifer<sup>2</sup>



## Introdução

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.

## Métodos

Três pacientes com diagnóstico da SD22q11.2 foram avaliados através de anamnese, avaliação auditiva periférica, e avaliação auditiva central (PEALL e MMN).

## Objetivos

Descrever e analisar os achados audiológicos periféricos e centrais da audição nos pacientes acometidos pela SD22q11.2.

## Resultados

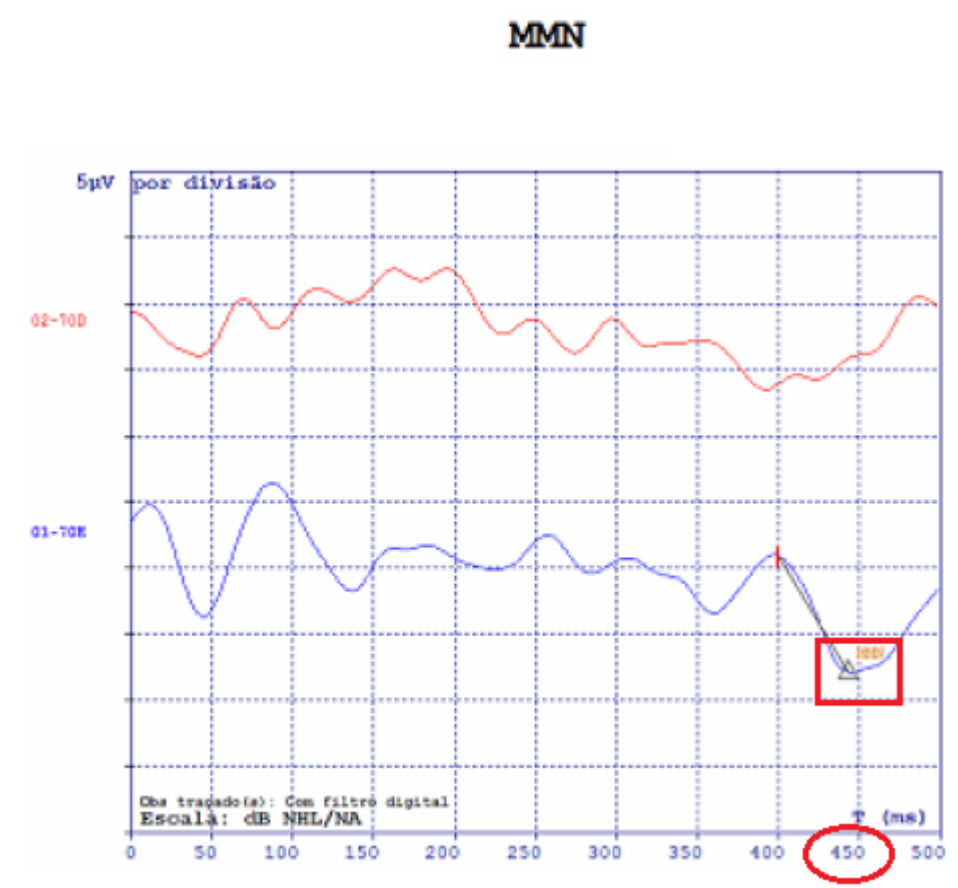
Com relação aos resultados encontrados nas avaliações realizadas, observou-se que dois dos três indivíduos apresentaram alteração em pelo menos uma das avaliações. Um indivíduo apresentou alteração tanto na porção central quanto periférica da audição, evidenciando alteração do processamento auditivo central.

Periférico

Central

01 perda auditiva mista de grau leve

Latência aumentada em pelo menos uma das orelhas em ambos os pacientes. Ausência de onda em um paciente.



## Conclusão

Os achados permitem concluir que pacientes com SD22q11.2 podem apresentar atraso nas latências dos PEALL (MMN), bem como alterações periféricas da audição. São necessárias maiores investigações na área, principalmente devido ao número de participantes da pesquisa.

1. Graduanda. Curso de Fonoaudiologia da Universidade Federal do Rio Grande

2 Fonoaudióloga. Professora adjunta IV do Departamento de Saúde e Comunicação Humana da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Doutora em Ciências Médicas: Pediatria pela UFRGS.