



UNIVERSIDADE FEDERAL DE RIO GRANDE DO SUL  
CURSO DE FONOAUDIOLOGIA

**ACHADOS AUDIOLÓGICOS EM INDIVÍDUOS COM PERDA AUDITIVA  
GENÉTICA NÃO-SINDRÔMICA**

Autora: Liliane Razador  
Orientadora: Profa. Dra. Pricila Sleifer

Porto Alegre, dezembro de 2012.

ACHADOS AUDIOLÓGICOS EM INDÍVIDUOS COM PERDA AUDITIVA GENÉTICA  
NÃO-SINDRÔMICA

Autora: Liliane Razador

Orientador(a): Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Pricila Sleifer

Trabalho de conclusão de curso apresentado como  
exigência parcial  
do Curso de Fonoaudiologia da UFRGS.

Porto Alegre, dezembro de 2012.

*“ Os problemas da surdez são muito profundos e complexos, mais importantes talvez do que os da cegueira. A surdez é um infortúnio muito maior. Representa a perda do estímulo mais vital - o som da voz - que veicula a linguagem, agita os pensamentos e nos mantém na companhia intelectual do homem.”*

Helen Keller

## DEDICATÓRIA

À todos aqueles que amo, dedico este trabalho por me darem força para sempre seguir em frente!

## **AGRADECIMENTOS**

À Deus, pelo dom da vida e pela oportunidade de recomeçar a cada dia.

Aos meus pais, Luiz e Neida por terem me ensinado os verdadeiros valores e alicerces da vida: fé, dignidade, amor, esperança,...

Ao meu irmão Lian, por ter me apresentado a Fonoaudiologia.

Ao meu namorado Alexandre, por compartilhar comigo sonhos, conquistas e alegrias.

As minhas queridas colegas Bárbara, Kamila, Martina, Raquel e Simone por terem compartilhado comigo nesses quatro anos muito mais do que livros, aulas e estágios. Pela amizade, e tudo o que ela significa!

A professora Dra Pricila Sleifer, pela orientação deste trabalho, pelos ensinamentos em sala de aula e em clínica. Mas, principalmente pela profissional exemplar e ser humano maravilhoso que é.

A Fga. Andréa Ortiz Correa, por ter despertado em mim a curiosidade que me motivou a escrever este trabalho e pela sua grande colaboração.

A todos os Membros da Banca, pela disponibilidade e atenção dispensadas.

## SUMÁRIO

Lista de Tabelas	
Lista de Abreviaturas e Siglas	
ARTIGO ORIGINAL.....	8
Introdução.....	11
Metodologia.....	13
Resultados.....	14
Discussão.....	15
Conclusão.....	17
Referências.....	18
Tabelas.....	20
ANEXOS.....	22
Anexo A - Termo de autorização institucional	
Anexo B - Termo de consentimento livre e esclarecido para os pais e/ou responsáveis	
Anexo C - Protocolo de coleta de dados	
Anexo D - Modelo do exame da pesquisa da mutação 35delG da conexina 26	
Anexo E - Termo de compromisso de utilização e divulgação dos dados	
Anexo F - Instrução aos autores - Revista CEFAC	

## LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Dados clínicos e resultados da Audiometria Tonal Liminar dos oito casos do estudo.

Tabela 2 - Descrição dos achados da audiometria vocal.

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

M - masculino

F - feminino

OD - orelha direita

OE - orelha esquerda

ATL - audiometria tonal limiar

IPRF - índice percentual de reconhecimento de fala

LDF - limiar de detecção da fala

LRF - limiar de reconhecimento da fala

Hz - Hertz

dB - Decibel

dBNA - nível de audição em Decibel

PA – perda auditiva

PANS - perda auditiva não-sindrômica

*GJB2* - gene da conexina 26

Cx26 - conexina 26

13q11-12 – localização do gene *GJB2* no braço longo do cromossomo 13

DFNA - deficiência auditiva autossômica dominante

DFNB - deficiência auditiva autossômica recessiva



**ARTIGO ORIGINAL****ACHADOS AUDIOLÓGICOS EM INDIVÍDUOS COM PERDA AUDITIVA GENÉTICA  
NÃO-SINDRÔMICA*****AUDIOLOGICAL FINDINGS IN INDIVIDUALS WITH GENETICS HEARING LOSS  
NONSYNDROMIC******AUDIÇÃO NA PERDA AUDITIVA GENÉTICA***

Liliane Razador<sup>1</sup>  
Pricila Sleifer<sup>2</sup>

1. Acadêmica do curso de Fonoaudiologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).
2. Professora adjunto II do curso de Fonoaudiologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Doutora em Ciências Médicas: pediatria (UFRGS).

Instituição:

Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)  
Hospital Nossa Senhora da Conceição de Porto Alegre (HNSC)

Responsável pela correspondência:

Liliane Razador

Endereço: Rua Ari Mario Ozelame nº 419, bairro Santa Helena, Bento  
Gonçalves/RS.

Telefone: (54) 91466409

E-mail: [lilianerazador@hotmail.com](mailto:lilianerazador@hotmail.com)

Área: Audiologia

Tipo de Manuscrito: Artigo original de pesquisa.

Nenhum conflito de interesse.

## RESUMO

**OBJETIVO:** Relatar os achados audiológicos de indivíduos com perda auditiva genética não-sindrômica, comprovada através do teste da pesquisa da mutação 35delG da conexina 26. **MÉTODO:** Foram estudados oito indivíduos, quatro casos de irmãos, cinco do gênero masculino e três do gênero feminino, com idades de quatro a 13 anos, provenientes do Serviço de Fonoaudiologia do Hospital Nossa Senhora da Conceição de Porto Alegre, que foram submetidos a avaliação otorrinolaringológica, audiometria tonal liminar (ATL), medidas de imitância acústica e pesquisa da mutação 35delG da conexina 26. **RESULTADOS:** Os achados audiométricos mostraram perda auditiva do tipo sensorineural e bilateral em todos os casos, sendo 25% de grau moderado, 50 % de grau severo e 25 % de grau profundo. Nas medidas de imitância acústica todos os indivíduos avaliados mostraram curvas timpanométricas do tipo A com reflexos acústicos ausentes. **CONCLUSÃO:** Os achados audiológicos dos indivíduos mostraram perda auditiva sensorineural bilateral de grau moderado à profundo e curvas timpanométricas do tipo A com reflexos acústicos ausentes em ambas as orelhas. A mutação 35delG da Conexina 26 está potencialmente vinculada a alguns casos de perda auditiva não esclarecida. Dessa forma, acreditamos que a pesquisa dessa mutação poderia ser incluída na bateria de exames de investigação da perda auditiva, para fins de etiologia diagnóstica e de aconselhamento genético.

Descritores: Audição, Perda Auditiva Não Síndrômica; Conexina 26, Gene GJB2.

## ABSTRACT

**PURPOSE:** Report the audiological findings of individuals with hearing loss hereditary non-syndromic, confirmed through molecular test of 35delG mutation of connexin 26. **METHODS:** It was studied eight individuals, four cases of siblings, five males and three females, with four to 13 years old, from the Serviço de Fonoaudiologia do Hospital Nossa Senhora da Conceição de Porto Alegre, which realized otorhinolaryngology evaluation, pure tone audiometry (PTA), acoustic impedance measurements of the 35delG mutation of connexin 26. **RESULTS:** The audiometric findings showed hearing loss and sensorineural bilateral in all cases, 25% moderate, 50% severe and 25% from deep. In acoustic impedance measurements cases demonstrated tympanometry type A without acoustic reflex. **CONCLUSION:** Audiologic findings of subjects showed bilateral sensorineural hearing loss of moderate to profound and type A tympanometry acoustic reflexes absent. The 35delG mutation of connexin 26 is potentially related to some cases of unexplained hearing loss. Thus, the research of this mutation could be included in the routine testing for investigation of hearing loss to elucidate the diagnosis, etiology and genetic counseling.

**Keywords:** Hearing, Non Syndromic Hearing Loss, connexin 26, GJB2 Gene

## INTRODUÇÃO

A surdez, seja ela parcial ou total, é a deficiência sensorial mais comum encontrada na população. Dados epidemiológicos estimam que no mundo 1/1000 recém-nascidos apresentam perda auditiva congênita. No Brasil, a incidência estimada é de 4/1000 sendo que, cerca de 60 % dos casos são de etiologia genética<sup>1,2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12</sup>.

A incidência da surdez genética na população brasileira atinge cerca de 16% dos casos<sup>13,14</sup> sendo que, 95% das crianças surdas são nascidas de pais com audição normal e, 31% dos casos de surdez esporádica são causados por mutações na conexina 26, gerando uma perda auditiva genética de caráter não-sindrômico<sup>15</sup>.

A perda auditiva genética não-sindrômica não apresenta anomalias associadas, manifestando-se de forma isolada<sup>3,16</sup>. Ela é caracterizada por mutações de genes que codificam proteínas, afetando o mecanismo de transdução da cóclea, gerando uma perda auditiva sensorineural<sup>17,5,3</sup>.

Segundo Pfeilsticker *et al.* (2004) mais de 100 genes estão potencialmente envolvidos na perda auditiva genética não-sindrômica, sendo responsáveis por 70% de todas as causas genéticas de perda auditiva<sup>10</sup>.

Dentre os casos de perda auditiva não-sindrômica (PANS), estudos estimam que, cerca de 75 à 85% são autossômicas recessivas (DFNB) e tendem a ser pré-linguais, 12 à 15% são autossômicas dominantes (DFNA) e tendem a ser pós-linguais e, aproximadamente 2 à 3% são ligadas ao cromossomo X (DFN) ou por herança mitocondrial<sup>18,19,20,2,3,21,22,5,6,14,23,24</sup>.

A maior causa de PANS de herança autossômica recessiva encontrada na população é consequência da alteração da proteína conexina 26, uma proteína de junção comunicante codificada pelo gene *GJB2* (13q11-12). Essa proteína é indispensável ao funcionamento normal da orelha interna, ela é um componente estrutural das junções comunicantes intercelulares “*gap junctions*” que formam canais entre as células, permitindo a passagem de íons e pequenos metabólitos. Na cóclea o papel das “*gap junctions*” é o de propiciar um caminho para a passagem de íons para sustentar a endolinfa e, conseqüentemente a audição<sup>1,15,3,21,4,8,9,25</sup>.

Uma mutação específica (35delG) no gene *GJB2* que codifica a proteína conexina 26, é a mais encontrada na perda auditiva genética não-sindrômica, com uma estimativa na população de 2,3 à 4% de portadores<sup>22,26,15</sup>. Dentre as mutações no gene *GJB2* que ocasionam DFNB descritas até o momento, a mutação 35delG é responsável pela maioria dos alelos mutantes (60 à 85%) na população caucasiana<sup>1</sup>.

Contudo, a detecção da mutação da conexina 26 não indica que necessariamente ocorra o envolvimento do gene na etiologia da perda auditiva, alguns pacientes surdos apresentam a mutação 35delG em apenas um alelo e em alguns casos apresentam mutações que não são reconhecidamente patológicas<sup>15</sup>.

Nos últimos anos, vários estudos vêm relatando a manifestação do fenótipo auditivo de mutações no gene *GJB2*, mostrando que portadores da mutação 35delG apresentam curvas audiométricas com perda auditiva do tipo sensorineural, de grau

moderado à profundo, não progressiva, bilateral, simétrica e com configuração descendente acentuada<sup>18,2,20,27,3,6,14,23,28</sup>.

Muitos pacientes com perda auditiva sensorineural de etiologia desconhecida podem apresentar alterações cromossômicas determinantes de sua patologia que levam a uma manifestação isolada da perda auditiva, como é o caso da perda auditiva genética não-sindrômica<sup>23</sup>. A importância do diagnóstico etiológico e do aconselhamento genético nesses casos é imprescindível uma vez que, a mutação 35delG da conexina 26 está potencialmente vinculada a alguns casos de perda auditiva não esclarecida. Dessa forma, a pesquisa dessa mutação poderia ser incluída na bateria de exames de investigação da perda auditiva, para fins de auxílio no topodiagnóstico e no aconselhamento genético.

O objetivo desse estudo foi relatar os achados audiológicos de indivíduos com perda auditiva genética não-sindrômica, comprovada através do teste da pesquisa da mutação 35delG da conexina 26.

## METODOLOGIA

Estudo transversal, individual, observacional, comparativo e contemporâneo, no qual os indivíduos em estudo são portadores de perda auditiva genética não-sindrômica.

Esse estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Grupo Hospitalar Conceição - CEP/GHC sob o nº 12-108. Além disso, os pais e/ou responsáveis pelos indivíduos foram devidamente esclarecidos sobre os propósitos da pesquisa e concordaram com o Termo de Consentimento Livre e Informado (Anexo B).

O grupo de estudo foi composto por oito crianças provenientes do Serviço de Fonoaudiologia do Hospital Nossa Senhora da Conceição de Porto Alegre. Os pacientes são portadores de perda auditiva sensorineural não-sindrômica confirmada através da pesquisa da mutação 35delG da conexina 26 (modelo do exame no Anexo D) e provém de diferentes municípios do estado do Rio Grande do Sul.

Foram avaliados quatro casos de irmãos ( cinco do sexo masculino e três do sexo feminino), entre a faixa etária dos quatro aos 13 anos de idade, filhos do mesmo pai e da mesma mãe, sem comprometimento consanguíneo, que possuem um ou mais outros irmãos normouvintes.

As avaliações audiológicas foram realizadas no Serviço de Fonoaudiologia do Hospital Nossa Senhora da Conceição de Porto Alegre onde, todos os pacientes foram submetidos à avaliação otorrinolaringológica, pesquisa do limiar auditivo através da audiometria tonal liminar (ATL), pesquisa do Índice Percentual de Recepção de Fala (IPRF), Limiar de Reconhecimento da Fala (LRF) e Limiar de Detecção de Fala (LDF) através da audiometria vocal, e medidas de imitância acústica (curvas timpanométricas e pesquisa dos reflexos acústicos ipsilaterais e contralaterais).

Os achados da ATL foram classificados segundo o critério de Davis e Silverman (1972) e, as medidas de imitância acústica foram classificadas segundo Jerger e Jerger (1970).

## RESULTADOS

A Tabela 1 apresenta os resultados obtidos na Audiometria Tonal Liminar (ATL), a classificação de grau de perda auditiva foi utilizada conforme proposto por Davis e Silverman<sup>29</sup> bem como, gênero, idade e recorrência familiar que é, a prevalência da doença entre os parentes dos afetados. Desta forma, o C1 e C2 são irmãos, C3 e C4; C5 e C6 e C7 e C8 sucessivamente.

Os resultados de Limiar de Recepção de Fala (SRT) e Índice Percentual de Reconhecimento de Fala (IPRF) nas crianças com perda auditiva sensorineural de grau moderado e o Limiar de Detecção de Fala (SDT) em crianças que apresentaram perda auditiva sensorineural de grau severo ou profundo, obtidas através da audiometria vocal estão descritas na Tabela 2.

Nas medidas de imitância acústica verificamos curvas timpanométricas do tipo A, classificação segundo os critérios propostos por Jerger (1970)<sup>30</sup> e reflexos acústicos ausentes em 100% dos casos.

## DISCUSSÃO

A perda auditiva tem sido a deficiência sensorial com maior prevalência na população mundial nos últimos anos. Dentre as causas de perda auditiva genética a mutação 35delG no gene *GJB2* que codifica a conexina 26 vem sendo a mutação mais estudada e mais frequente em diversas populações do mundo, referente a perda auditiva<sup>2,3</sup>.

A relevância de seu diagnóstico precoce e do conhecimento de sua etiologia, favorecem a sua intervenção e o aconselhamento genético<sup>23</sup>.

De acordo com os resultados audiométricos encontrados no estudo, constatou-se que, em 100% dos casos a manifestação da perda auditiva foi de forma sensorineural e bilateral, sendo 25 % de grau moderado, 50 % de grau severo e 25 % de grau profundo. Estes achados são similares aos encontrados na literatura onde a incidência estimada de perda auditiva pré-lingual é de 26 a 30% em PA severa e 30 a 57% em PA profunda<sup>2,6,10,18,22,23,27</sup>.

Indivíduos com perda auditiva genética não-sindrômica tem como achados audiológicos da perda auditiva o fato dela ser congênita, pré-lingual, atingir todas as frequências, não ser progressiva e, variar de grau moderado a grau profundo mesmo entre irmãos portadores de uma mesma família<sup>18,6,31</sup>.

A PANS autossômica recessiva (DFNB) é a forma mais encontrada de perda auditiva de origem genética, sendo que as mutações no gene *GJB2*, que codificam a conexina 26, representam a sua causa mais comum. Em termos fenotípicos, são mais graves, pois levam a uma perda auditiva sensorineural e são responsáveis por aproximadamente todas as formas de surdez congênita<sup>2,6</sup>.

Há uma grande variabilidade nos graus da perda auditiva em pacientes homocigotos para 35delG. A maioria das perdas auditivas genéticas não-sindrômicas autossômicas recessivas apresentam grande consistência fenotípica, mesmo entre irmãos, corroborando com os achados audiométricos dos irmãos deste estudo<sup>6</sup>.

As medidas de imitância acústica são importantes na bateria audiológica para confirmação da perda auditiva. Nossos achados condizem com a literatura consultada, apresentando curvas timpanométricas do tipo A e reflexos acústicos ausentes<sup>2,3</sup>.

Sabendo-se das restrições que a perda auditiva traz a seus portadores e da necessidade de seu diagnóstico o mais precoce possível para uma melhor intervenção, cada vez mais, a pesquisa da mutação 35delG vem sendo incluída na bateria de exames audiológicos em crianças<sup>20</sup>.

Entretanto, como relatado por Piatto *et al.*, (2007), pelo fato de, grande parte dos pacientes com a mutação 35delG serem homocigotos, análises mais abrangentes do gene *GJB2* serão necessárias, para distinguir os portadores heterocigotos comuns (portadores normouvintes) daqueles pacientes heterocigotos que apresentam a DFNB.

Por esta razão, na última década cada vez mais, estudos sugerem que o teste molecular da pesquisa da mutação 35delG da conexina 26 seja incluído na bateria de testes na investigação de perdas auditivas sensorineurais principalmente, em casos onde não há uma predisposição familiar anterior ou uma anomalia associada<sup>1,15,2,14,23</sup>.



Pelo fato da mutação 35delG da conexina 26 estar potencialmente vinculada a alguns casos de perda auditiva indeterminada, salienta-se aqui, a relevância do diagnóstico etiológico e do aconselhamento genético, em caso de positividade.

## CONCLUSÃO

Os achados audiológicos encontrados nos indivíduos com perda auditiva genética não-sindrômica, confirmados pela pesquisa da mutação 35delG da conexina 26 são: perda auditiva sensorineural, de grau moderado a grau profundo, bilateral e pré-lingual. Nas medidas de imitância acústica encontramos curvas timpanométricas do tipo A e reflexos acústicos ausentes em ambas as orelhas. Reforçamos a importância do diagnóstico etiológico da perda auditiva para propiciar um tratamento precoce aos portadores e um aconselhamento genético para a família dos mesmos.

## REFERÊNCIAS

1. Cordeiro-Silva MF, Barbosa A, Santiago M, Proveti M, Rabbi-Bortolini E. Prevalências das mutações 35delG/GJB2 e del (GJB6-D13S1830) em portadores de surdez não-sindrômica na população do Espírito Santo – Brasil. **Braz J Otorhinolaryngol** 2010, 76(4): 428-32.
2. Magni C. **Deficiência Auditiva Não-Sindrômica: avaliação genética (genes de conexinas) e fenotípica (clínica e audiológica)**. [Tese de Doutorado]. Universidade Federal do Paraná. Curitiba, 2007.
3. Moreira DTOC. **Perfil audiológico e genético de pacientes com perda auditiva sensorioneural não-sindrômica atendidos no Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Botucatu. Universidade Estadual Paulista**. [Tese de Mestrado]. Botucatu, 2011.
4. Piatto VB, Oliveira CA, Alexandrino F, Pimpinati CJ, Sartorato EL. Perspectivas para triagem da deficiência auditiva genética: rastreamento da mutação 35delG em neonatos. **J Pediatr** 2005, 81(2): 139-42.
5. Piatto VB, Nascimento ECT, Alexandrino F, Oliveira CA, Lopes ACP, Sartorato EL, Maniglia JV. Genética Molecular da Deficiência Auditiva Não-Sindrômica. **Rev Bras Otorrinolaringol** 2005, 71(2): 216-23.
6. Piatto VB, Moreira OAV, Silva MAOM, Maniglia JV, Pereira MC, Sartorato ED. Correlação entre dados audiométricos e mutação 35delG em dez pacientes. **Rev Bras Otorrinolaringol** 2007, 73(6): 777-83.
7. Giacheti CM. **Fonoaudiologia e genética**. In: Tratado de Fonoaudiologia 2ed, Editora Roca, São Paulo, 2010.
8. Blanchard M, Thierry B, Marlin S, Denoyelle F. Aspects génétiques de la surdit . **Archives de p diatrie** 2012, 19: 886–889.
9. Yao J, Lu Y, Wer Q, Cao X, Xing G. A systematic review and meta-analysis of 235delC mutation of GJB2 gene. **Journal of Translational Medicine** 2012, 10:136. *laryngol.* 1972; 96:513-23.
10. L elis CN, C mara MFS, Sartorato EL. Detec  o da mutac o 35delG e de fatores etiol gico ambientais em usu rios de implante coclear. **Rev bras promoc o sa de** 2009, 22(2): 69.
11. Amorim AM, Carvalho CAF, Azevedo MF, Longhitano SB. Perda auditiva heredit ria: relato de casos. **Rev CEFAC** 2008, 10(1): 117-125.
12. Amorim VKTM. Fatores que interferem na audi o do beb  durante a gestac o “uma proposta de interven o”. **Rev CEFAC**. Recife, 1998.
13. Abreu-Silva RS. **Pesquisa de Muta es Mitocondriais Associadas   Defici ncia Auditiva** [Disserta o]. S o Paulo (SP): Universidade de S o Paulo; 2003.
14. Pupo AC, Pirana S, Spinelli M, Lezirovitz K, Netto RCM, Macedo LS. Estudo de fam lia brasileira portadora de defici ncia auditiva sensorioneural n o-sindr mica com heran a mitocondrial. **Rev Bras Otorrinolaringol** 2008, 74(5): 786-9.
15. Godinho R, Keogh I, Eavey R. Perda Auditiva Gen tica. **Rev Bras Otorrinolaringol** 2003, 69(1): 100-4.
16. Carvalho MFP, Ribeiro FAQ. As defici ncias auditivas relacionadas  s altera es do DNA mitocondrial. **Rev Bras Otorrinolaringol** 2002, 68(2): 268-75.

17. Lavinsky L, **Guimarães U. Causas de surdez neurosensorial na criança.** In: Tânia Sih. (Org.). Otorrinolaringologia Pediátrica. Porto Alegre, 2000, p. 185-194.
18. Alves FRA, Ribeiro FAQ. Roteiro diagnóstico e de conduta frente à perda auditiva sensorioneural genética. **Rev Bras Otorrinolaringol** 2007, 73(2): 412-7.
19. Babanejad M, Fattahi Z, Bazazzadegan N, Nishimura C, Meyer N, Nikzat N, Sohrabi E, Najmabadi A, Jamali P, Habibi F, Smith RJH, Kahrizi K, Nhamabadi H. A Comprehensive Study to Determine Heterogeneity of AUTOSOMAL Recessive Nonsyndromic Hearing Loss in Iran. **American Journal of medical genetics** 2012, 158A(10):2485-92.
20. Hoffmann FMR, Rodrigues PF, Santos TMM, Sartorato EL, Maciel-Guerra AT, Matas CG, Moraes VCS. Interação entre audiologia e genética no estudo de uma família: a complexidade do diagnóstico molecular e do aconselhamento genético. **Rev Bras Otorrinolaringol** 2008;74(5):698-702.
21. Neto JFL. **Perda Auditiva Genética.** In: Sih, T; Chinski, A; Eavey, RD; Godinho, R. (Org.). IV Manual de Otorrinolaringologia Pediátrica de la IAPO. IV Manual de Otorrinolaringologia Pediátrica de la IAPO. São Paulo: Editora e Gráfica Vida e Consciência, 2006, p. 275-278.
22. Pfeilsticker LN, Stole G, Sartorato EL, Delfino D, Guerra ATM. A investigação genética na surdez hereditária não-sindrômica. **Rev Bras Otorrinolaringol** 2004, 70 (2): 182-6.
23. Schmidt PMS, Tochetto TM. Investigação genética da surdez hereditária: mutação do gene da Conexina 26. **Rev Soc Bras Fonoaudiol** 2009, 14(1): 142-7.
24. Silva EO, Duarte AR. Surdez genética: uma revisão sucinta. **J Pediatr** 1995, 71(6).
25. Iossa S, Marciano E, Franzé A. GJB2 Mutations in Syndromic Skin Diseases with Sensorineural Hearing Loss. **Curr Genomics.** 2011; 12(7): 475-785.
26. Cohn ES, Kelley PM. Clinical phenotype and mutations in connexin 26 (DFNB1/GJB2), the most common cause of childhood hearing loss. **Amer J of Med Gen** 1999, 89:130-136.
27. Longhitano SB, Brunoni D. Genetic hearing loss: a study of 228 Brazilian patients. **Genetics and Molecular Biology** 2000, 23(1): 25-27.
28. Minami SB, Masuda S, Usui S, Mutai H, Matsunaga T. Comorbidity of GJB2 and WFS1 mutations in one family. **Gene** 501 2012. P.193–197.
29. Davis H, Silverman SR. **Hearing and Deafness.** 4th Ed. New York. Holt, Rinehart and Winston, 1970.
30. Jerger J. Clinical experience with impedance audiometry. **Arch Otolaryngol** 1970;92(4):311-24.
31. Neto EV. Testes genéticos moleculares para transtornos hereditários diversos. **Informe ATS – Avaliação de Tecnologia em Saúde.** Nº 4. Rio de Janeiro. Dez/2008.

## TABELAS

**Tabela 1. Dados clínicos e resultados da Audiometria Tonal Liminar dos oito casos do estudo.**

<b>Caso- índice</b>	<b>Gênero (anos)</b>	<b>Idade</b>	<b>Tipo de perda auditiva</b>	<b>Grau de perda auditiva</b>	<b>Recorrência familiar</b>
1	M	9	NS	moderada em AO	C2
2	M	7	NS	moderada em AO	C1
3	F	4	NS	severa em AO	C4
4	M	5	NS	severa OD/profunda OE	C3
5	M	8	NS	severa em AO	C6
6	F	13	NS	severa em AO	C5
7	F	5	NS	profunda em AO	C8
8	M	7	NS	severa OD/profunda OE	C7

Legenda: M – masculino, F- feminino, NS- perda auditiva sensorioneural, AO- ambas as orelhas, OD- orelha direita, OE- orelha esquerda

**Tabela 2. Descrição dos achados da audiometria vocal.**

Caso-índice	SRT (dB)		SDT (dB)		IPRF (%)	
	OD	OE	OD	OE	OD	OE
1	75	80			60	52
2	80	90			56	48
3			100	90		
4			100	↓		
5			↓	95		
6			85	95		
7			↓	↓		
8			90	↓		

Legenda : ↓ = ausente, no valor de 100 dB do equipamento.

**ANEXOS**

## ANEXO A

### TERMO DE AUTORIZAÇÃO INSTITUCIONAL

Porto Alegre, 06 de Junho de 2012.

Ao Centro de Educação Tecnológica e Pesquisa em Saúde – Grupo Hospital  
Nossa senhora da Conceição  
A/C Fga. Andréa Ortiz Correa

Eu Liliane Razador, acadêmica do Curso de Fonoaudiologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), tendo como requisito, apresentar o Trabalho de Conclusão de Curso (TCC) com o seguinte tema: Perfil Audiológico de Portadores de Perda Auditiva Genética Não-Sindrômica.

Assim, venho por meio deste, solicitar a permissão para realizar esta pesquisa que tem por objetivo: relatar o perfil audiológico de irmãos portadores de perda auditiva sensorioneural não-sindrômica, que fazem uso de Aparelho de Amplificação Sonora Individual (AASI).

O estudo será realizado através da aplicação de entrevista/questionário e de exames audiológicos, onde poderemos obter as informações que se fizerem necessárias.

A participação será voluntária e/ou poderá retirar seu consentimento a qualquer momento. Pela participação no estudo, a Instituição e o entrevistado não se responsabilizarão por quaisquer ônus, bem como não será ofertado qualquer bônus. Esclareço que os dados da pesquisa são para objetivo único de estudo.

Certo de poder contar com vossa colaboração, antecipo agradecimento.

Atenciosamente,

---

Profa. Dra. Pricila Sleifer

---

Liliane Razador

---

Fga. Andréa Ortiz Correa



## ANEXO B

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E INFORMADO PARA OS PAIS E/OU RESPONSÁVEIS

O Curso de Graduação em Fonoaudiologia da UFRGS, desenvolverá um projeto de pesquisa que busca realizar uma nova avaliação auditiva em pacientes do Serviço de Fonoaudiologia do Hospital Nossa Senhora da Conceição de Porto Alegre.

O objetivo da pesquisa é reavaliar os pacientes com perda auditiva de grau sensorineural a fim de, verificar se seus achados audiológicos sugerem uma perda auditiva genética não-sindrômica.

Os pacientes desta pesquisa serão submetidos a Audiometria Tonal Liminar, Audiometria Vocal e Imitanciometria, realizadas no serviço de Fonoaudiologia do Hospital Nossa Senhora da Conceição. Os pais e/ou responsáveis acompanharam seu filho durante toda avaliação. Os métodos de avaliação auditiva não oferecem nenhum risco para o paciente, o que ela poderá sentir durante a realização dos mesmos é um leve desconforto causado pelo fone de ouvido e/ou oliva e um cansaço pelo tempo de duração do exame.

Todas as informações necessárias ao projeto serão confidenciais, sendo utilizadas apenas para o presente projeto de pesquisa. Serão fornecidos todos os esclarecimentos que se façam necessários antes, durante e após a pesquisa através do contato direto com a pesquisadora.

Também que, se houverem dúvidas quanto a questões éticas, poderei entrar em contato com Daniel Demétrio Faustino da Silva, Coordenador-geral do Comitê de Ética em Pesquisa do GHC pelo telefone 3357-2407, endereço Av. Francisco Trein 596, 3º andar, Bloco H, sala 11.

Eu,.....responsável pela instituição ..... declaro que fui informado (a) dos objetivos e justificativas desta pesquisa de forma clara e detalhada. Minhas dúvidas foram respondidas e sei que poderei solicitar novos esclarecimentos a qualquer momento.

A pesquisadora responsável pelo projeto é acadêmica do Curso de Fonoaudiologia da UFRGS, Liliâne Razador (Telefone: 54-91466409) com orientação da Profª Drª Pricila Sleifer (telefone: 51-81752757).

Assinatura do Responsável pela Instituição.....  
Assinatura do Pesquisador.....  
Assinatura do Orientador .....

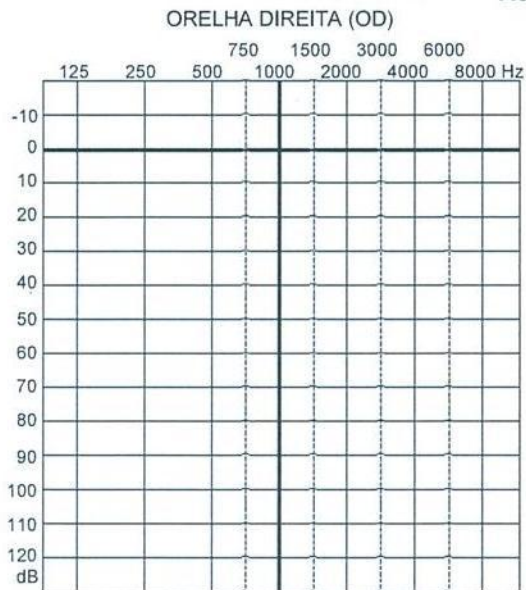
# ANEXO C

## PROTOCOLO COLETA DE DADOS

### Avaliação Audiológica

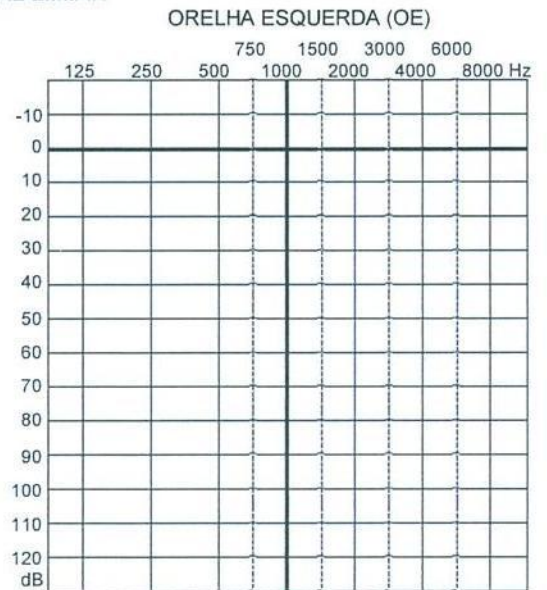
Nome:..... Data do exame:.....  
 Sexo ( ) M ( ) F Idade:..... DN:..... Profissão:.....  
 Audiômetro(Marca/Modelo)..... Encaminhado por:.....

#### AUDIOMETRIA TONAL LIMIAR



Mascaramento em dBNPS

Hz	250	500	1000	2000	3000	4000	6000	8000
VA								
VO								



Mascaramento em dBNPS

Hz	250	500	1000	2000	3000	4000	6000	8000
VA								
VO								

#### AUDIOMETRIA VOCAL (OD)

LRF (SRT)		dB	Mascaramento	dB na OE
IRF	mono	dB	% Masc.	dB na OE
	diss.	dB	% Masc.	dB na OE
LDV (SDT)		dB	Mascaramento	dB na OE

#### AUDIOMETRIA VOCAL (OE)

LRF (SRT)		dB	Mascaramento	dB na OD
IRF	mono	dB	% Masc.	dB na OD
	diss.	dB	% Masc.	dB na OD
LDV (SDT)		dB	Mascaramento	dB na OD

#### ACUMETRIA

**Teste de Rinne**

	250Hz	500Hz
OD		
OE		
( ) audiométrico ( ) diapasão		

**Teste de Weber**

Hz	500	1000	2000	4000	Hz
OD					OE
dB					dB
( ) audiométrico ( ) diapasão					

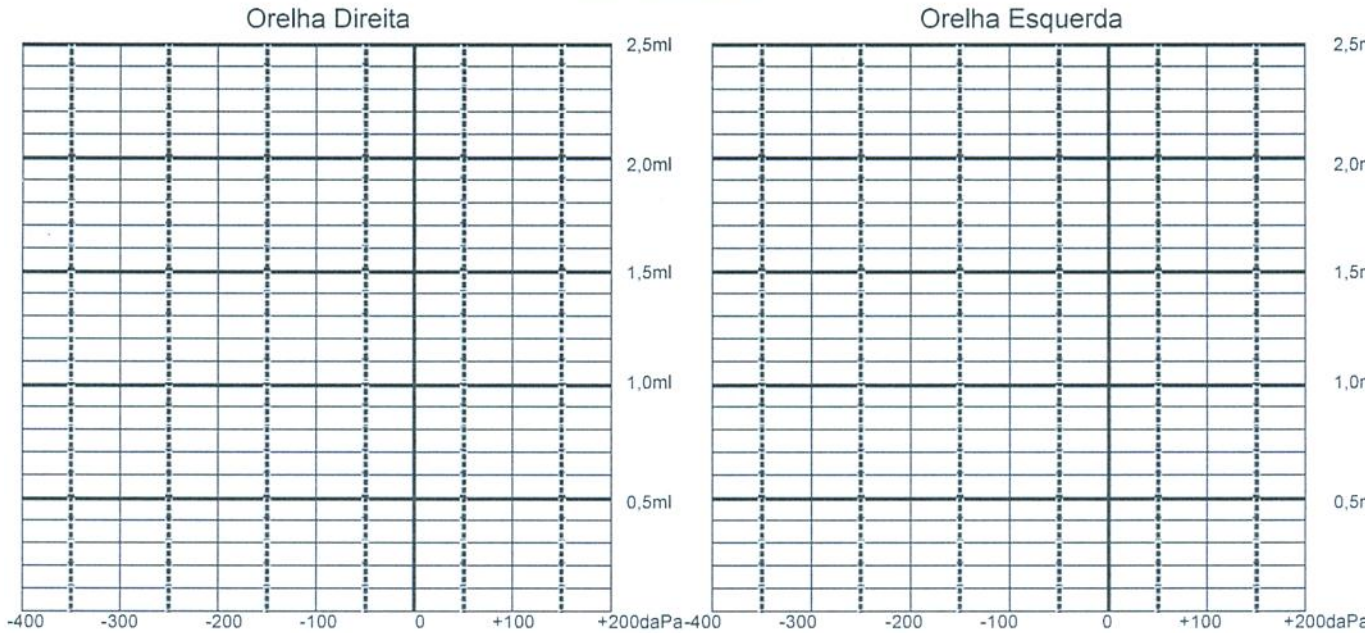
## Medidas de Imitância Acústica

Nome: ..... Data do exame: .....

Sexo ( )M ( )F Idade:..... Encaminhado por:.....

DN: ..... Analisador de orelha média (marca/modelo).....

### TIMPANOMETRIA



	Orelha direita	Orelha esquerda
Pressão da OM (daPa)	daPa	daPa
Complacência dinâmica (+200daPa)	ml	ml
Complacência estática (pico)	ml	ml

### REFLEXOS ACÚSTICOS

Orelha direita				
Hz	limiar	contralateral	diferencial	ipsilateral
500				
1000				
2000				
4000				

sonda na OE

Orelha esquerda				
Hz	limiar	contralateral	diferencial	ipsilateral
500				
1000				
2000				
4000				

sonda na OD

**ANEXO D**  
**MODELO DO EXAME DA PESQUISA DA MUTAÇÃO 35DELG DA**  
**CONEXINA 26**

NOME:

CÓDIGO: 38519

DATA DE ENTRADA: 28.10.11

DATA DE LIBERAÇÃO: 04.11.11

ENCAMINHADO POR: Dr. IUBERI CARSON ZWETSCH

PROCEDIMENTO: PESQUISA DA MUTAÇÃO 35delG NO GENE GJB2 (13q12,  
CONEXINA 26) ASSOCIADA A SURDEZ NÃO-SINDRÔMICA

MATERIAL; SANGUE PERIFÉRICO

TÉCNICA: PCR-RFLP\*

RESULTADO:

**Mutação 35delG (alelo1/alelo2): Positivo/ Positivo**

INTERPRETAÇÃO:

Presença da mutação 35delG em ambos os alelos do gene GJB2 que codifica a conexina 26 (homozigoto afetado). Este achado confirma o diagnóstico clínico de surdez não-sindrômica autossômica recessiva. Mais de 70% dos casos de surdez podem ser classificados como não-sindrômicos. Cerca de 50% dos pacientes com surdez não-sindrômica de herança autossômica recessiva apresentam mutações no gene GJB2, das quais a mutação 35delG é a mais comum.

“Este é um teste de triagem que identifica a mutação 35delG no gene GJB2 que codifica a conexina 26. Esta mutação é herdada de forma autossômica recessiva. Sendo assim, outros familiares do paciente podem também estar em risco de transmitir a mutação ou apresentar a doença. Aconselhamento genético e/ou estudos familiares podem estar indicados. Correlação com achados clínicos e laboratoriais é recomendada.”

(\*) Técnica desenvolvida “*in house*” conforme referência abaixo:

1. Denoylle F *et al. Hum Mol Genet* 6:2173-2177; 1997.
2. Kelsell DP *et al. Nature* 387:80-83; 1997.
3. Kupka S *et al.HNO* 48(9):671-674; 2000.

## ANEXO E

### TERMO DE COMPROMISSO DE UTILIZAÇÃO E DIVULGAÇÃO DOS DADOS

<b>Título da Pesquisa: Achados audiológicos em indivíduos com perda auditiva genética não-sindrômica</b>
--

<b>Pesquisador : Liliane Razador</b>
--------------------------------------

Eu Liliane Razador, responsável pela pesquisa acima identificada, declaro que conheço e cumprirei as normas vigentes expressas na **Resolução Nº196/96 do Conselho Nacional de Saúde/Ministério da Saúde, e em suas complementares (Resoluções 240/97, 251/97, 292/99, 303/00 e 304/00 do CNS/MS)**, e assumo, neste termo, o compromisso de, ao utilizar os dados e/ou informações coletados avaliações e prontuários dos sujeitos da pesquisa, assegurar a confidencialidade e a privacidade dos mesmos. Assumo ainda neste termo o compromisso de destinar os dados coletados somente para o projeto ao qual se vinculam. Todo e qualquer outro uso deverá ser objeto de um novo projeto de pesquisa que foi submetido à apreciação do **Comitê de Ética em Pesquisa** , pelo que assino o presente termo.

Porto Alegre, 16 de Abril de 2012.

---

Acadêmica: Liliane Razador

## ANEXO F

### INSTRUÇÕES AOS AUTORES- REVISTA CEFAC

A REVISTA CEFAC: Atualização Científica em Fonoaudiologia – (Revista CEFAC), ISSN 1516-1846, é publicada trimestralmente com o objetivo de registrar a produção científica sobre temas relevantes para a Fonoaudiologia e áreas afins, indexada nas bases de dados LILACS e SCIELO. São aceitos para apreciação apenas trabalhos originais, em português, inglês ou espanhol; que não tenham sido anteriormente publicados, nem que estejam em processo de análise por outra revista. Podem ser encaminhados: artigos originais de pesquisa, artigos de revisão, relatos de casos clínicos, textos de opinião e cartas ao editor; desde que atendam aos objetivos da Revista e às normas de publicação.

Todos os trabalhos, após avaliação técnica inicial e aprovação pelo Corpo Editorial, serão encaminhados para análise e avaliação de dois pareceristas consultivos. Os comentários serão compilados e encaminhados aos autores para que sejam realizadas as modificações sugeridas ou justificadas em caso de sua conservação. Somente após aprovação final dos editores e revisores, os autores serão informados do aceite e os trabalhos passarão à seqüência de entrada para publicação. Os autores são os responsáveis pela autenticidade do material publicado, instituição de origem, ilustrações e uso de imagem, citações e referências que concernem ao trabalho.

É reservado ao departamento editorial da Revista CEFAC, o direito de modificação do texto, caso necessário e sem prejuízo de conteúdo, visando uniformizar termos técnicos e apresentação do manuscrito. Após as correções sugeridas pelos revisores, a forma definitiva do trabalho deverá ser encaminhada por e-mail, em arquivo word, anexado, para o endereço [revistacefac@cefac.br](mailto:revistacefac@cefac.br). Somente a Revista CEFAC poderá autorizar a reprodução em outro periódico dos artigos nela contidos.

Os trabalhos que não respeitaram os requisitos técnicos e as normas para publicação não serão aceitos para análise e os autores serão devidamente informados, podendo ser novamente encaminhado para apreciação após as devidas reformulações.

#### ENVIO DO MANUSCRITO PARA SUBMISSÃO

Os documentos deverão ser enviados à REVISTA CEFAC – ATUALIZAÇÃO CIENTÍFICA EM FONOAUDIOLOGIA, de forma eletrônica: <http://www.revistacefac.com.br>; contato: [revistacefac@cefac.br](mailto:revistacefac@cefac.br), em arquivo Word anexado.

As confirmações de recebimento, contatos e quaisquer outras correspondências, devem ser enviadas ao Corpo Editorial por e-mail.

#### REQUISITOS TÉCNICOS

a) Arquivos em Word, formato de página A4 (212 X 297 mm), digitado em espaço duplo, fonte Arial, tamanho 12, margens superior, inferior, direita e esquerda de 2,5 cm, com páginas numeradas em algarismos arábicos, iniciando cada seção em uma nova página, na seqüência: página de título,

resumo, abstract, descritores, keywords, texto, agradecimentos, referências, tabelas e legendas. Caso existam fotos, enviar anexadas no formato JPG ou TIF, com resolução que permita sua reprodução.

b) permissão para reprodução do material fotográfico do paciente ou retirado de outro autor, quando houver; anexando cópia do “Consentimento Livre e Esclarecido”, constando a aprovação para utilização das imagens em periódicos científicos.

c) aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), quando referente a pesquisas com seres humanos. É obrigatória a apresentação do número do protocolo de aprovação da Comissão de Ética da instituição onde a pesquisa foi realizada, assim como a informação quanto a assinatura do “Termo de Consentimento Livre e Esclarecido”, por todos os sujeitos envolvidos ou seus responsáveis (Resolução MS/CNS/CNEP nº 196/96 de 10 de outubro de 1996).

d) termo de responsabilidade do(s) autor(es) pelo conteúdo do trabalho, garantindo que o artigo nunca foi publicado ou enviado a outra revista, reservando o direito de exclusividade à Revista CEFAC e autorizando a adequação do texto ao formato da revista, preservando seu conteúdo

e) as normas que se seguem devem ser obedecidas para todos os tipos de trabalhos e foram baseadas no formato proposto pelo International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE), disponíveis no endereço eletrônico: <http://www.icmje.org/>

f) a apresentação do trabalho quanto às citações e referências bibliográficas deverá estar baseada no estilo Vancouver e os títulos de periódicos deverão ser abreviados de acordo com o estilo apresentado pelo List of Journal Indexed in Index Medicus, da National Library of Medicine e disponibilizados nos endereços: [http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform\\_requirements.html](http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html)  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/linkout/journals/jourlists.cgi?typeid=1&type=journals&operation=Show>

## TIPOS DE TRABALHOS

**Artigos originais de pesquisa:** são trabalhos destinados à divulgação de resultados de pesquisa científica, de natureza quantitativa ou qualitativa; cuja ênfase deve estar nos objetivos justificados, na metodologia plenamente descrita e nos resultados obtidos que propiciem discussão respaldada em trabalhos anteriormente descritos ou em novos achados e conclusão pertinente aos objetivos. Devem ser originais e inéditos, seguindo os seguintes itens: Introdução, Métodos, Resultados, Discussão, Conclusão, Referências Bibliográficas (máximo de 35, sendo que pelo menos 70% deverão ser constituídos de artigos publicados em periódicos da literatura nacional e estrangeira e desses, 80% dos últimos 5 anos).

**Artigos de revisão de literatura:** constituem revisões sistemáticas da literatura sobre determinado assunto, constituindo revisão crítica e comentada sobre assunto de interesse científico da área Fonoaudiológica e afins, desde que tragam novos esclarecimentos sobre o tema, apontem falhas do conhecimento acerca do assunto e despertem novas discussões ou indiquem caminhos a serem pesquisados. Devem ser originais, seguindo os itens: Introdução que justifique a revisão incluindo o método quanto à estratégia de busca utilizada (base de dados, referências de outros artigos, etc), e detalhamento sobre critério de seleção da literatura pesquisada (ex.: últimos 3

anos, apenas artigos de relatos de casos sobre o tema, etc); Revisão da Literatura comentada com discussão; Comentários Finais e Referências Bibliográficas (máximo de 35, sendo que pelo menos 80% deverão ser constituídos de artigos publicados em periódicos da literatura nacional e internacional e, desses, 70% dos últimos 5 anos).

**Relatos de casos clínicos:** relata casos raros, ou não comuns, particularmente interessantes ou que tragam novos conhecimentos e técnicas de tratamento ou reflexões. Deve constar uma introdução sucinta que justifique a apresentação do caso clínico, apresentação do caso descrevendo história, procedimentos e evolução dos resultados, discussão fundamentada e conclusão pertinente ao relato. Devem ser originais e inéditos, seguindo os seguintes itens: Introdução, Apresentação do caso, Resultados, Discussão, Conclusão, Referências Bibliográficas (máximo de 20, sendo que pelo menos 70% deverão ser constituídos de artigos publicados em periódicos da literatura nacional e internacional e, desses, 80% dos últimos 5 anos).

**Textos de opinião:** incluem debates ou comentários apoiados em literatura ou em trabalhos apresentados em eventos científicos nacionais ou internacionais, que apontem para novas tendências ou controvérsias de temas de interesse. Deve conter no máximo, 1000 palavras e 10 referências bibliográficas, exclusivamente constituídas de artigos publicados em periódicos da literatura nacional e estrangeira sendo 80% dos últimos 5 anos.

**Cartas ao editor:** mensagens que tragam comentários ou discussões de trabalhos publicados na revista, sugestões ou críticas que apontem campos de interesse científico, além de relatos e informativos acerca de pesquisas originais em andamento.

## PREPARO DO MANUSCRITO

**1. Página de Identificação:** deve conter: a) título do manuscrito em português (ou espanhol) e inglês, que deverá ser conciso, porém informativo; b) título resumido com até 40 caracteres incluindo os espaços; c) nome completo de cada autor, profissão, cargo, afiliação acadêmica ou institucional e maior titulação acadêmica; d) nome, endereço, fax e e-mail do autor responsável e a quem deve ser encaminhada a correspondência; e) indicar a área: Linguagem, Motricidade Orofacial, Voz, Audiologia, Saúde Coletiva ou Temas de Áreas correlatas, a que se aplica o trabalho; f) identificar o tipo de manuscrito: artigo original de pesquisa, artigo de revisão de literatura, relatos de casos clínicos, textos de opinião ou cartas ao editor; g) citar fontes de auxílio à pesquisa, ou indicação de financiamentos relacionados ao trabalho, se houver.

Em síntese:

Título do manuscrito em português

Título do manuscrito em inglês

Título resumido: até 40 caracteres (incluindo espaços)

AUTOR PRINCIPAL (1), PRIMEIRO CO-AUTOR (2), SEGUNDO-AUTOR (3), ..

(1) profissão, cargo, afiliação acadêmica ou institucional e maior titulação acadêmica

(2) profissão, cargo, afiliação acadêmica ou institucional e maior titulação acadêmica

(3) profissão, cargo, afiliação acadêmica ou institucional e maior titulação acadêmica



.....

Endereço, fax e e-mail do autor responsável

Área:

Tipo de manuscrito:

Fonte de auxílio:

**2. Resumo e descritores:** a segunda página deve conter o resumo, em português (ou espanhol) e inglês, com no máximo 250 palavras. O resumo tem por objetivo fornecer uma visão clara das principais partes do trabalho, ressaltando os dados mais significativos, aspectos novos do conteúdo e conclusões do trabalho. Deve ser redigido de forma impessoal. Não devem ser utilizados símbolos, fórmulas, equações e abreviaturas. Deverá ser estruturado em um só parágrafo, com apresentação de Objetivo, Método(s), Resultado(s) e Conclusão(ões) - Abstract: Purpose, Method(s), Result(s), Conclusion(s). Abaixo do resumo/abstract, especificar os descritores/keywords que definam o assunto do trabalho: no mínimo três e no máximo seis. Os descritores deverão ser baseados no DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) publicado pela Bireme, que é uma tradução do MeSH (Medical Subject Headings) da National Library of Medicine e disponível no endereço eletrônico: [www.bireme.br](http://www.bireme.br), seguir para: terminologia em saúde – consulta ao DeCS; ou diretamente no endereço: <http://decs.bvs.br>. Deverão ser utilizados sempre os descritores exatos.

**3. Texto:** deverá obedecer à estrutura exigida para cada tipo de trabalho. Abreviaturas devem ser evitadas. Quando necessária a utilização de siglas, as mesmas devem ser precedidas pelo referido termo na íntegra em sua primeira aparição no texto. Os trabalhos devem estar referenciados no texto, em ordem de entrada seqüencial numérica, com algarismos arábicos, sobrescritos, sem parênteses.

A *Introdução* deve conter dados que introduzam o leitor ao tema, de maneira clara e concisa, sendo que os objetivos devem estar claramente expostos no último parágrafo da Introdução. Por exemplo: O (s) objetivo (s) desta pesquisa foi (foram)....

O *Método* deve estar detalhadamente descrito. Sugerimos especificar os critérios de inclusão e de exclusão na casuística. Os procedimentos devem estar claramente descritos de forma a possibilitar réplica do trabalho ou total compreensão do que e como foi realizado. Protocolos relevantes para a compreensão do método, devem ser incorporados à metodologia no final deste item e não como anexo, devendo constar o pressuposto teórico que a pesquisa se baseou (protocolos adaptados de autores, baseados ou utilizados na íntegra, etc.). No penúltimo parágrafo desse item deve constar a aprovação do projeto pelo CEP com o respectivo número de protocolo. No último parágrafo deve constar o tipo de análise estatística utilizada, descrevendo-se os testes utilizados e o valor considerado significativo. No caso de não ter sido utilizado teste de hipótese, especificar como os resultados serão apresentados.

Os *Resultados* podem ser expostos de maneira descritiva, por tabelas ou figuras (gráficos ou quadros são chamados de figuras), escolhendo-se as que forem mais convenientes. Solicitamos que os dados apresentados não sejam repetidos em gráficos ou em texto.

No caso de tabelas, padronizamos os seguintes critérios:

- Devem ser auto-explicativas, dispensando consultas ao texto ou outras tabelas.
- Devem ser numeradas consecutivamente, em algarismos arábicos.
- Devem conter título na parte superior, em caixa baixa, sem ponto final, alinhado pelo limite esquerdo da tabela, após a indicação do número da tabela. Abaixo de cada tabela, no mesmo alinhamento do título, devem constar a legenda, testes estatísticos utilizados (nome do teste e o valor de p), e a fonte de onde foram obtidas as informações (quando não forem do próprio autor).
- O traçado deve ser simples em negrito na linha superior, inferior e na divisão entre o cabeçalho e o conteúdo. Não devem ser traçadas linhas verticais externas; pois estas configuram quadros e não tabelas.
- A indicação de sua posição e ordem de entrada deve ser feita no corpo do artigo, contudo devem ser apresentadas em páginas separadas, ao final do mesmo, após as referências bibliográficas
- Serão aceitas no máximo 5 tabelas, sintéticas e objetivas, com dados pertinentes.

No caso de figuras, padronizamos os seguintes critérios:

- Devem ser numeradas consecutivamente, em algarismos arábicos.
  - As legendas devem ser apresentadas, de forma clara, descritas abaixo das figuras, fora da moldura. Na utilização de testes estatísticos, descrever o nome do teste, o valor de p, e a fonte de onde foram obtidas as informações (quando não forem do próprio autor).
- Gráficos, preferencialmente, apresentados na forma de colunas.
- No caso de fotos, indicar detalhes com setas, letras, números e símbolos, que devem ser claros e de tamanho suficiente para comportar redução. Quando gravadas em disquete ou CD-ROM, deverão estar no formato JPG ou TIF, com resolução que permita sua reprodução.
  - Reproduções de ilustrações já publicadas devem ser acompanhadas da autorização da editora e autor.
  - Ilustrações a cores não serão aceitas. Todas as ilustrações deverão ser em preto e branco.
  - A indicação de sua posição e ordem de entrada deve ser feita no corpo do artigo, contudo devem ser apresentadas em páginas separadas, ao final do mesmo, após as referências bibliográficas.
  - Serão aceitas no máximo 5 figuras, sintéticas e objetivas, com dados pertinentes.

A *Discussão* deve sempre ter como base os resultados apresentados, com comentários a respeito dos resultados obtidos, comparações dos achados da pesquisa com a literatura apresentada (avaliando e criticando a exatidão dos dados obtidos e a concordância ou não com outros autores), preferencialmente seguindo a ordem apresentada nos resultados. Devem ser expostas as limitações do estudo, as contribuições da pesquisa para a(s) área(s) em questão, e sugestões para pesquisas futuras apontando caminhos para novas investigações..

A *Conclusão* deve ser breve, exata e acompanhar a seqüência proposta nos objetivos. Deve responder exclusivamente o(s) objetivo(s), diretamente ligada aos resultados obtidos. Podem ser positivas ou negativas, de forma impessoal. Obs: Referente a Artigos de Revisão, a formato será de Considerações Finais.

**4. Agradecimentos:** inclui colaborações de pessoas que merecem reconhecimento, mas que não justificam a inclusão como autores; agradecimentos por apoio financeiro, auxílio técnico, entre outros.

**5. Referências Bibliográficas:** Devem ser respeitadas as regras descritas em cada um dos tipos de artigos aceitos para submissão. As referências devem ser numeradas consecutivamente, na mesma ordem em que foram citadas no texto e identificadas com algarismos arábicos. Para todas as referências, cite todos os autores até seis. Acima de seis, cite os seis primeiros, seguidos da abreviatura et al. Seguir as normas de Vancouver (disponíveis com exemplos em: [http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform\\_requirements.html](http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html)).

Alguns exemplos:

#### **Artigos de Periódicos**

Halpern SD, Ubel PA, Caplan AL. Solid-organ transplantation in HIV-infected patients. *N Engl J Med*. 2002 Jul 25;347(4):284-7.

#### **Livros**

Murray PR, Rosenthal KS, Kobayashi GS, Pfaller MA. *Medical microbiology*. 4th ed. St. Louis: Mosby; 2002.

#### **Capítulos de Livro**

Meltzer PS, Kallioniemi A, Trent JM. Chromosome alterations in human solid tumors. In: Vogelstein B, Kinzler KW, editors. *The genetic basis of human cancer*. New York: McGraw-Hill; 2002. p. 93-113.

#### **Congressos**

Harnden P, Joffe JK, Jones WG, editors. Germ cell tumours V. Proceedings of the 5th Germ Cell Tumour Conference; 2001 Sep 13-15; Leeds, UK. New York: Springer; 2002.

#### **Trabalhos apresentados em congressos**

Christensen S, Oppacher F. An analysis of Koza's computational effort statistic for genetic programming. In: Foster JA, Lutton E, Miller J, Ryan C, Tettamanzi AG, editors. *Genetic programming. EuroGP 2002: Proceedings of the 5th European Conference on Genetic Programming*; 2002 Apr 3-5; Kinsdale, Ireland. Berlin: Springer; 2002. p. 182-91.

#### **Teses**

Borkowski MM. Infant sleep and feeding: a telephone survey of Hispanic Americans [dissertation]. Mount Pleasant (MI): Central Michigan University; 2002.

#### **Monografias**

Cantarelli A. Língua: que órgão é este? [monografia]. São Paulo (SP): CEFAC – Saúde e Educação; 1998.

#### **Fitas de vídeo**

Marchesan IQ. Deglutição atípica ou adaptada [Fita de vídeo]. São Paulo (SP): Pró-Fono Departamento Editorial; 1995. [Curso em Vídeo].

#### **Documentos eletrônicos**

Aboud S. Quality improvement initiative in nursing homes: the ANA acts in an advisory role. *Am J Nurs* [serial on the Internet]. 2002 Jun [cited 2002 Aug 12];102(6):[about 3 p.]. Available from: <http://www.nursingworld.org/AJN/2002/june/Wawatch.htm> Andrade CRF. Prevalência das desordens idiopáticas da fala e da linguagem em crianças de um a onze anos de idade. *Revista Saúde Pública* [periódico online]. 1997;31(5). Disponível em:

[URL:http://www.scielo.br/cgi/bin/fbpe/fbtext?got=last&pid=S003489101997000600008&lng=pt&nrm=sio](http://www.scielo.br/cgi/bin/fbpe/fbtext?got=last&pid=S003489101997000600008&lng=pt&nrm=sio)

**6. Legendas:** imprimir as legendas usando espaço duplo, uma em cada página separada. Cada legenda deve ser numerada em algarismos arábicos, correspondendo a cada tabela ou figura e na ordem em que foram citadas no trabalho.

**7. Abreviaturas e Siglas:** devem ser precedidas do nome completo quando citadas pela primeira vez. Quando presentes em tabelas e figuras, as abreviaturas e siglas devem estar com os respectivos significados nas legendas. Não devem ser usadas no título e no resumo.

#### **TERMO DE RESPONSABILIDADE – MODELO**

Nós, (Nome(s) do(s) autor(es) com, RG e CPF), nos responsabilizamos pelo conteúdo e autenticidade do trabalho intitulado \_\_\_\_\_ e declaramos que o referido artigo nunca foi publicado ou enviado a outra revista, tendo a Revista CEFAC direito de exclusividade sobre a comercialização, edição e publicação seja impresso ou on line na Internet. Autorizamos os editores a realizarem adequação de forma, preservando o conteúdo.

Data, Assinatura de todos os Autores

### **Revista CEFAC – Atualização Científica em Fonoaudiologia**

#### *Lista de itens para conferência de artigos*

Leia atentamente as “Instruções aos autores” antes de responder a esta lista.

- Nome completo do autor que recebe a correspondência:
- Data de envio do artigo:
- Telefone:
- Fax/e-mail:
- Carta ao editor da Revista
- Termo de responsabilidade dos autores (assinado por todos os autores)

#### **Página de rosto**

- Título completo do trabalho em português e inglês
- Nome completo dos autores, seguido da maior titulação acadêmica, da afiliação institucional de cada um
- Endereço completo, telefone, fax, e-mail do autor que recebe as correspondências

#### **Corpo do artigo**

- Resumo em português e inglês e sem apresentar abreviaturas
- Descritores em português e inglês
- Tabelas, figuras numeradas em algarismos arábicos
- Abreviaturas das tabelas explicadas em legenda
- Inclui fonte das tabelas e/ou figuras quando não elaboradas pelo autor
- O texto apresenta as divisões principais, conforme a categoria a que pertence
- No texto, termos abreviados estão escritos por extenso na primeira vez em que são citados
- Os pacientes estão identificados apenas numericamente

#### **Referências**

- As referências estão em página separada
- Estão todas citadas no texto e numeradas com algarismos arábicos

Estão formatadas conforme os exemplos das “Instruções aos autores”, seguindo as normas de Vancouver

O nome de todos os autores estão listados nas referências. Quando há mais de seis, os seis primeiros estão listados seguidos da abreviatura et al.

#### **Formato e apresentação geral**

O texto está digitado em folha A4 com espaço duplo, fonte Arial 12, margem de 2,5 cm de cada lado

Cada seção inicia em nova página conforme seqüência estabelecida nas Instruções

Inclui permissão para reprodução dos materiais

Inclui fonte ou permissão quando houver reprodução de materiais necessário

Inclui aprovação do Comitê de Ética, quando necessário

Inclui nome de agências financiadoras, se for o caso

Esta lista foi preenchida e anexada ao trabalho