

**GRAZIELA VIANA MAGALHÃES**

**Avaliação foniátrica e intelectual de pacientes com  
síndrome de *Floating-Harbor***

Dissertação apresentada à Faculdade de  
Medicina da Universidade de São Paulo para  
obtenção do título de Mestre em Ciências.

Programa de Otorrinolaringologia.

Orientador: Prof. Dr. Robinson Koji Tsuji.

Versão Corrigida

(Resolução CoPGr 6018/11 de 01 de novembro de 2011. A versão original está disponível na  
Biblioteca da FMUSP)

**São Paulo**

**2022**

**GRAZIELA VIANA MAGALHÃES**

**Avaliação foniátrica e intelectual de pacientes com  
síndrome de *Floating-Harbor***

Dissertação apresentada à Faculdade de  
Medicina da Universidade de São Paulo para  
obtenção do título de Mestre em Ciências.

Programa de Otorrinolaringologia.

Orientador: Prof. Dr. Robinson Koji Tsuji.

Versão Corrigida

(Resolução CoPGr 6018/11 de 01 de novembro de 2011. A versão original está disponível na  
Biblioteca da FMUSP)

**São Paulo**

**2022**

**Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)**

Preparada pela Biblioteca da  
Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

©reprodução autorizada pelo autor

Magalhães, Graziela Viana  
Avaliação foniátrica e intelectual de pacientes  
com síndrome de Floating-Harbor / Graziela Viana  
Magalhães. -- São Paulo, 2022.  
Dissertação (mestrado)--Faculdade de Medicina da  
Universidade de São Paulo.  
Programa de Otorrinolaringologia.  
Orientador: Robinson Koji Tsuji.

Descritores: 1.Síndrome de Floating-Harbor  
2.Avaliação foniátrica 3.Inteligência 4.Adaptação  
psicológica 5.Deficiência intelectual 6.Distúrbios  
da linguagem 7.Distúrbios da fala

USP/FM/DBD-080/22

Responsável: Erinalva da Conceição Batista, CRB-8 6755

Dedico às famílias dos pacientes que generosamente participaram deste estudo. A luta dos pais em busca de oportunidades de avaliação e orientação profissional para auxiliá-los na compreensão e enfrentamento das dificuldades dos seus filhos, mesmo em meio a um estado de pandemia, é inspiradora!

Vocês contribuíram para um importante passo de uma aspirante a pesquisadora na busca pela realização de um grande desejo. A luta de vocês me inspira a querer me tornar uma profissional cada vez mais capacitada.

## AGRADECIMENTOS

Ao Dr. Robinson Koji Tsuji, otorrinolaringologista, por me aceitar como orientanda, compreender e não medir esforços para que este trabalho pudesse ser desenvolvido e finalizado.

À Dra. Emi Zuiki Murano, otorrinolaringologista e foniatra, que intermediou todo o processo junto ao Programa de Pós-graduação em Otorrinolaringologia da FMUSP e que fortemente acreditou na minha capacidade e incentivou o desenvolvimento deste, atuando como coorientadora e colaboradora da coleta de dados nas áreas de sua expertise profissional. Dra. Emi, obrigada por favorecer o meu crescimento acadêmico e pessoal, despertando em mim um senso crítico científico mais refinado e amplificando o meu olhar sobre todos os processos que envolve uma pesquisa científica.

À Me. Mirian Akiko Furutani de Oliveira, neuropsicóloga e diretora de pesquisa da Divisão de Psicologia do HCFMUSP, por ter participado de todos os processos de desenvolvimento da pesquisa, desde a preparação do projeto até a defesa da dissertação. Mirian, agradeço o incentivo e as valiosas contribuições oferecidas nas inúmeras e longas reuniões de discussão.

À Maria Flávia Bonadia Bueno de Moraes, fonoaudióloga dos Ambulatórios de Audiologia e Foniatria do HCFMUSP, pelo aceite de colaboração para que o exame audiológico dos pacientes pudesse ser realizado. Flávia, obrigada pelo estímulo e pelos vários momentos de conversas pelos corredores da otorrino.

Às Dra. Mariana Maldonado Loch, otorrinolaringologista e foniatra, que esteve presente no início do desenvolvimento deste e que sempre acreditou e incentivou o meu trabalho. Mari, agradeço enormemente pela sua parceria.

À Dra. Chong Ae Kim, geneticista do Instituto da Criança do HCFMUSP, e ao Dr. Alexander Augusto De Lima Jorge, endocrinologista do HCFMUSP, por apoiarem e intermediarem o contato com os pacientes que participaram do estudo.

Agradeço a Dra. Jeanne da Rosa Oiticica Ramalho, a Dra. Myriam de Lima Isaac e a Dra. Sulene Pirana pelas valiosas contribuições para o refinamento do trabalho durante a arguição da banca de qualificação.

Ao Vanderlei, meu esposo, por estar ao meu lado em todos os momentos me encorajando e compreendendo pela ocorrência das várias noites e finais de semana de estudos incessantes. Van, seu amor e companheirismo é imprescindível em minha vida. Obrigada por apoiar as minhas escolhas e sempre trilhar os caminhos ao meu lado.

Aos meus pais Rosângela e Gerson, meus irmãos Gabriel e Gustavo e aos demais familiares por compreenderem a falta da presença física em diversos momentos ao longo dos últimos anos. Meu coração sempre esteve com vocês.

À Renata, minha analista, que há anos me oferece a sua escuta qualificada e acolhedora para o enfrentamento das angústias. Renata, não tenho dúvidas que o processo de desenvolvimento e finalização desse trabalho teria sido muito diferente se não tivesse ocorrido as várias sessões durante esse percurso.

À Dra. Maria Cristina, psiquiatra, que me ofereceu suporte médico nos momentos cruciais, possibilitando o reestabelecer das minhas condições de saúde para que o encerramento do trabalho pudesse ser concretizado.

À Dra. Luciene, otorrinolaringologista e foniatra, que carinhosamente chamo de Lú. Obrigada pela amizade construída desde os tempos do meu aprimoramento em Psicologia Hospitalar e do seu *fellowship* em foniatria no Ambulatório de Foniatria do HCFMUSP. Sua sensatez em nossas conversas por telefone foi importante para a continuidade do percurso.

Meus sinceros agradecimentos a todos os profissionais que permanecem vinculados ou que já passaram pelo Ambulatório de Foniatria do HCFMUSP. Desde 2016 a “Família Foniatria” me abraçou e muitas portas repletas de aprendizado e oportunidades foram abertas. Obrigada Dra. Emi, Dra. Sulene, Dra. Myriam, Flávia, Mirian, Rosa e a todos os fellows e residentes com quem tive a oportunidade de conviver.

Marilede e Lucivânia, secretárias da pós-graduação da otorrino, obrigada pela atenção e paciência nas inúmeras vezes que necessitei do auxílio de ambas.

A todos os profissionais da Divisão de Psicologia do HCFMUSP, em especial à Luciane de Rossi, diretora geral, e à Solimar Ferrari, diretora de assistência, por apoiarem e concederem o espaço para a realização de parte da coleta de dados.

Quero registrar o meu carinho e agradecimento à Luciana, Helena e Ângela, secretárias da Divisão de Psicologia, que tanto me auxiliaram com os agendamentos e recepção dos pacientes para a coleta dos dados. “Meninas”, o trabalho de vocês foi essencial para que tudo acontecesse de forma fluida.

Obrigada Sr. Roberto e Dona Vera Barros, grandes amigos que tenho um imenso carinho e admiração, por todos esses anos de convivência, incentivo e vibração por cada passo planejado e conquistado.

Agradeço a compreensão de todos os meus pacientes do consultório que estiveram sob meus cuidados profissionais durante esse período. Alguns dos cancelamentos ou remanejamentos de horários possibilitaram o avanço em várias das fases de construção e execução deste trabalho.

E a todos os pacientes e pais envolvidos que acreditaram na proposta, colaboraram voluntariamente e contribuíram para com a ciência.

*“A cura está ligada ao tempo e às vezes  
também às circunstâncias.”*  
**[Hipócrates]**

*“Em última análise, precisamos amar  
para não adoecer.”*  
**[Sigmund Freud]**

Esta dissertação está de acordo com as seguintes normas em vigor no momento desta publicação:

Referências: adaptado do International Committee of Medical Journals Editors (Vancouver).

Universidade de São Paulo. Faculdade de Medicina. Divisão de Biblioteca e Documentação. Guia de apresentação de dissertações, teses e monografias. Elaborado por Anneliese Carneiro da Cunha, Maria Julia de A. L. Freddi, Maria F. Crestana, Marinalva de Souza Aragão, Suely Campos Cardoso, Valéria Vilhena. 3a ed. São Paulo: Divisão de Biblioteca e Documentação; 2011.

Abreviaturas dos títulos dos periódicos de acordo com List of Journals Indexed in Index Medicus.



## SUMÁRIO

<b>LISTA DE SIGLAS.....</b>	<b>x</b>
<b>LISTA DE TABELAS .....</b>	<b>xii</b>
<b>LISTA DE FIGURAS .....</b>	<b>xiv</b>
<b>LISTA DE GRÁFICOS .....</b>	<b>xv</b>
<b>RESUMO.....</b>	<b>xvi</b>
<b>ABSTRACT.....</b>	<b>xviii</b>
<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>21</b>
1.1 Avaliação multidisciplinar na Síndrome de <i>Floating-Harbor</i> .....	21
1.2 Justificativa .....	28
1.3 Hipótese.....	29
<b>2 OBJETIVOS.....</b>	<b>31</b>
2.1 Objetivo primário.....	31
2.2 Objetivos secundários.....	31
<b>3 REVISÃO DA LITERATURA .....</b>	<b>33</b>
3.1 Alterações otorrinolaringológicas e foniátricas.....	33
3.2 Alterações da inteligência e do comportamento adaptativo.....	38
<b>4 MÉTODO.....</b>	<b>43</b>
4.1 Delineamento do estudo .....	43
4.2 Aspectos éticos.....	44
4.3 Amostra .....	44
4.4. Instrumentos .....	45
4.4.1 Anamnese foniátrica (AFoni).....	46
4.4.2 Exame foniátrico (ExFoni) .....	48
4.4.3 Exame audiológico (ExAud) .....	51
4.4.4 Anamnese cognitiva (ACog).....	51
4.4.5 Escalas Wechsler de inteligência (WISC-IV e WAIS-III) .....	52
4.4.6 Escala de comportamento adaptativo Vineland-3 (ECA-V3).....	55
4.4.7 Exame físico otorrinolaringológico (ExFORL) .....	56
4.4.8 Exame de nasofibrosopia velofaríngea (ExNVelo) .....	57
4.5 Procedimentos.....	57

4.5 Análise estatística.....	60
<b>5 RESULTADOS.....</b>	<b>63</b>
5.1 Características gerais da amostra .....	63
5.2 Anamnese foniátrica (AFoni) .....	64
5.3 Exame foniátrico (ExFoni).....	70
5.4 Exame audiológico (ExAud).....	71
5.5 Anamnese cognitiva (ACog) .....	74
5.6 Escalas Wechsler de inteligência (WISC-IV e WAIS-III) .....	74
5.7 Escala de comportamento adaptativo Vineland-3 (ECA-V3) .....	77
5.8 Exame físico otorrinolaringológico (ExFORL) .....	79
5.9 Exame de nasofibrosopia velofaríngea (ExNVelo).....	80
<b>6 DISCUSSÃO .....</b>	<b>83</b>
<b>7 CONCLUSÃO .....</b>	<b>88</b>
<b>8 ANEXOS .....</b>	<b>90</b>
Anexo A.....	90
Anexo B.....	91
Anexo C.....	92
Anexo D.....	95
Anexo F .....	101
Anexo G.....	105
Anexo H.....	114
Anexo I.....	119
Anexo J.....	122
<b>REFERÊNCIAS.....</b>	<b>127</b>

**LISTA DE SIGLAS**

ACog	Anamnese Cognitiva
AF	Arranjo de Figuras
AFoni	Anamnese Foniátrica
AO	Armar Objetos
AR	Aritmética
AVD	Atividades de Vida Diária
BRI	Brincar e lazer
CB	Cubos
CCA	Comportamento Adaptativo Composto
CD	Códigos
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CF	Completar Figuras
CMD	Comunidade
CO	Compreensão
COM	Comunicação
DG	Dígitos
DI	Deficiência Intelectual
DOM	Doméstica
ECA-V3	Escala de Comportamento Adaptativo Vineland-3
ENF	Habilidades de Enfrentamento
ESC	Escrita
ExAud	Exame Audiológico
ExFoni	Exame Foniátrico
ExFORL	Exame Físico Otorrinolaringológico
ExNVelo	Exame de Nasofibrosopia Velofaríngea
EXP	Expressiva
HCFMUSP	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo
ICV	Índice de Compreensão Verbal

IN	Informação
IOP	Índice de Organização Perceptual
IVP	Índice de Velocidade de Processamento
PAM	Protocolo de Avaliação Multidisciplinar
PES	Pessoal
PS	Procurar Símbolos
QIE	Quociente de Inteligência de Execução
QIT	Quociente de Inteligência Total
QIV	Quociente de Inteligência Verbal
REC	Receptiva
RIN	Relacionamentos Interpessoais
RM	Raciocínio Matricial
SFH	Síndrome de Floating-Harbor
SM	Semelhanças
SNL	Sequência de Números e Letras
SOC	Socialização
VC	Vocabulário
WAIS-III	Escala Wechsler de Inteligência para Adultos, 3ª edição
WISC-IV	Escala Wechsler de Inteligência para Crianças, 4ª edição

**LISTA DE TABELAS**

Tabela 1 – Critérios diagnósticos da deficiência intelectual .....	26
Tabela 2 – Especificação dos níveis de gravidade que envolvem as habilidades conceituais, sociais e práticas na deficiência intelectual. ....	26
Tabela 3 – Descrição das alterações anatômicas otorrinolaringológicas apresentadas pela literatura .....	34
Tabela 4 – Descrição das alterações morfofuncionais otorrinolaringológicas e foniátricas apresentadas pela literatura.....	37
Tabela 5 – Descrição das alterações morfofuncionais otorrinolaringológicas e foniátricas apresentadas pela literatura.....	38
Tabela 6 – Termos utilizados para especificar o quociente de inteligência de casos relatados na literatura. ....	39
Tabela 7 – Resultados dos índices fatoriais e subtestes avaliados pelas Escalas Wechsler de casos publicados na literatura. ....	40
Tabela 8 – Critérios de inclusão e exclusão.....	45
Tabela 9 – Procedimentos e instrumentos com os respectivos critérios de elegibilidade e autoria para composição do PAM.....	46
Tabela 10 – Especificação das categorias e enfoque investigativo da anamnese foniátrica.....	47
Tabela 11 – Pontuação dos itens das categorias quantitativas da anamnese foniátrica.....	48
Tabela 12 – Domínios e subdomínios das provas foniátricas .....	49
Tabela 13 – Categorias e enfoque investigativo da anamnese cognitiva .....	52
Tabela 14 – Quociente de inteligência, índices fatoriais e subtestes e respectivos constructos avaliados pela escala de inteligência WISC-IV. ....	53
Tabela 15 – Quociente de inteligência, índices fatoriais e subtestes e respectivos constructos avaliados pela escala de inteligência WAIS-III.....	54
Tabela 16 – Domínios e subdomínios e respectivos constructos da escala de comportamento adaptativo .....	56

Tabela 17 – Especificação do enfoque investigativo da avaliação estrutural e funcional do exame de nasofibrosopia velofaríngea.....	57
Tabela 18 – Procedimentos, tempo de aplicação, profissional responsável e local e local de execução do estudo .....	58
Tabela 19 – Perfil sociodemográfico e socioeconômico da amostra (n=5) .....	64
Tabela 20 – Resultados individuais e de frequência absoluta e relativa dos eventos pré, peri e pós-natal e dos marcos do desenvolvimento (n=5) .....	65
Tabela 21 – Resultados individuais e de frequência absoluta e relativa das especialidades clínicas e respectivas alterações e/ou diagnósticos mencionadas na anamnese foniátrica (n=5).....	66
Tabela 22 – Escores individuais, média e desvio padrão obtidos nas categorias de comunicação receptiva e expressiva, independência pessoal e hábitos, sono, comportamento, humor e dinâmicas familiar e educacional da anamnese foniátrica (n=5) .....	68
Tabela 23 – Percentual de acertos individuais, média e desvio padrão atingidos dos domínios e subdomínios das provas foniátricas (n=3).....	71
Tabela 24 – Resultados do exame audiológico (n=4) .....	71
Tabela 25 - Escores individuais, média e desvio padrão da amostra nas escalas inteligência WISC-IV e WAIS-III .....	75
Tabela 26 – Escores individuais, média e desvio padrão dos domínios e subdomínios da amostra na ECA-V3 (n=5).....	77
Tabela 27 – Alterações morfológicas identificadas pelo exame físico otorrinolaringológico (n=5).....	80
Tabela 28 – Resultados dos exames de nasofibrosopia velofaríngea.....	81

**LISTA DE FIGURAS**

Figura 1 – Inter-relação de fatores presentes nos distúrbios da linguagem, comunicação e fala .....	23
Figura 2 – Cadeia da comunicação.....	24
Figura 3 – Fluxograma do estudo.....	43
Figura 4 – Exemplo de estímulos contidos no livro de estímulos do exame foniátrico.....	50
Figura 5 – Classificação da perda auditiva em relação à incapacidade de reconhecimento de fala .....	51
Figura 6 – Fluxograma da coleta de dados .....	57

## LISTA DE GRÁFICOS

- Gráfico 1 – Percepção dos responsáveis sobre o desenvolvimento dos filhos nas categorias avaliadas pela anamnese foniátrica (n=5) ..... 70
- Gráfico 2 – Comparação da média percentual de acertos dos subdomínios discriminação visual e auditiva, memória visual e auditiva e comunicação receptiva auditiva e expressiva verbal do exame foniátrico (n=3) ..... 72
- Gráfico 3 – Média do quociente de inteligência total e dos índices de compreensão verbal, organização perceptual, memória operacional e velocidade de processamento nas escalas de inteligência WISC-IV e WAIS-III (n=4)..... 76
- Gráfico 4 – Média dos subtestes que compõem os índices de compreensão verbal, organização perceptual, memória operacional e velocidade de processamento das escalas de inteligência WISC-IV e WAIS-III (n=4)..... 76
- Gráfico 5 – Média do comportamento adaptativo composto e dos domínios comunicação, atividades de vida diária e socialização da ECA-V-3 (n=5) ..... 78
- Gráfico 6 – Média dos subdomínios dos domínios comunicação, atividades de vida diária e socialização da ECAV-3 (n=5) ..... 79



## RESUMO

Magalhães GV. Avaliação foniátrica e intelectual de pacientes com síndrome de Floating-Harbor [dissertação]. São Paulo: Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; 2022.

**Introdução:** A Síndrome de Floating-Harbor (SFH) é uma mutação genética rara autossômica dominante localizadas nos exons 33 e 34 do gene SRCAP (SNF2-Related-CBP-ActivatorProtein) descrita pela tríade de dismorfismo craniofacial, atraso de maturação óssea e baixa estatura. Déficit intelectual e distúrbios de linguagem e fala também são relatados, porém a interdependência destes com as alterações otorrinolaringológicas é pouco descrita. A precisão dos achados morfofuncionais e cognitivos requerem um protocolo de avaliação multidisciplinar sistemático para uma melhor caracterização da síndrome e acompanhamento dos pacientes. **Objetivo:** Descrever o perfil foniátrico e intelectual e as características morfofuncionais otorrinolaringológicas de pacientes com SFH comprovada por sequenciamento de exoma. **Método:** Os pacientes foram avaliados pelo Protocolo de Avaliação Multidisciplinar (PAM), composto por oito instrumentos clínicos sistematizados: anamnese foniátrica e cognitiva, exames foniátrico, físico otorrinolaringológico, nasofibroscopia e audiológico, Escalas Wechsler de Inteligência e Escalas do Comportamento Adaptativo Vineland. A análise de significância dos dados foi realizada através do teste t-Student para uma amostra com valor- $p \leq 0,05$ . Os dados qualitativos foram descritos em frequências absoluta e relativa. **Resultados:** A amostra foi composta por cinco pacientes com idade entre 11 e 29 anos. Três pacientes completaram integralmente (100%) o PAM. Dois completaram parcialmente (50% e 62%) do PAM por alterações psiquiátricas. Alterações craniofaciais e do sono foram descritas em todos os pacientes. Dois apresentaram perdas auditivas em altas frequências, três tinham alteração do septo nasal, dois apresentavam hipertrofia adenoideana e um paciente tinha comprometimento da função velofaríngea. O exame foniátrico de três pacientes evidenciou um maior prejuízo na comunicação expressiva ( $35,42 \pm 13,01$ ;  $p=0,001$ ) do que na receptiva ( $40,00 \pm 17,32$ ;  $p=0,057$ ). A memória ( $11,11 \pm 3,85$ ;  $p=0,038$ ) e a discriminação auditivas ( $37,50 \pm 45,07$ ;  $p=0,286$ ) foram ambas inferiores a memória ( $53,33 \pm 30,55$ ;  $p=0,094$ ) e a discriminação visual ( $86,66 \pm 11,55$ ;  $p=0,006$ ). O quociente de inteligência de três pacientes correspondeu a deficiência intelectual de grau moderado ( $57,33 \pm 5,77$ ;  $p=0,003$ ). Os menores índices fatoriais foram memória operacional ( $59,33 \pm 6,42$ ;  $p=0,004$ ), velocidade de processamento ( $59,33 \pm 6,35$ ;  $p=0,004$ ), compreensão verbal ( $62,00 \pm 7,21$ ;  $p=0,074$ ) e organização perceptual ( $65,00 \pm 7,00$ ;  $p=0,004$ ). O comportamento adaptativo de cinco pacientes foi abaixo do esperado ( $34,40 \pm 17,06$ ;  $p=0,011$ ). Os menores subdomínios foram comunicação ( $23,20 \pm 6,09$ ;  $p=0,001$ ), atividades de vida diária ( $36,40 \pm 22,50$ ;  $p=0,022$ ) e socialização ( $37,60 \pm 19,66$ ;  $p=0,013$ ). **Conclusão:** Todos os pacientes apresentaram alterações craniofaciais, qualidade do sono, deficiência intelectual moderada e comprometimento da comunicação receptiva, expressiva

e escrita (100%). O exame foniátrico evidenciou que a comunicação receptiva foi superior a comunicação expressiva. Os distúrbios e atrasos de linguagem e fala podem estar relacionadas ao déficit intelectual. Sugere-se que um protocolo de avaliação multidisciplinar completo para a detecção detalhada das alterações morfofuncionais, a avaliação das vias neuronais de discriminação e memória sensoriais podem identificar pacientes sindrômicos com maior risco para problemas na fala e na compreensão e conseqüentemente proporcionar intervenções efetivas para o desenvolvimento adaptativo, a cognição e a comunicação.

**Palavras-chave:** Síndrome de Floating-Harbor; Avaliação foniátrica; Inteligência; Adaptação psicológica; Deficiência intelectual; Distúrbios da linguagem; Distúrbios da fala.

## ABSTRACT

*Magalhães, G.V. – Phoniatic and intellectual evaluation in Floating-Harbor syndrome patients [dissertation]. São Paulo: Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; 2022.*

**Introduction:** Floating-Harbor syndrome (FHS) is a rare, autosomal dominant genetic mutation, located in the exons 33 and 34 of the gene SRCAP (SNF2-Related-CBP-ActivatorProtein) described as a triad of craniofacial dysmorphism, delayed skeletal maturation and short stature. Intellectual disability and language and speech disorders are reported. However, the interdependence of these and otorhinolaryngological findings is seldom described. Precise description of otorhinolaryngological features as well as a cognitive function require a systematic multidisciplinary evaluation protocol for improving FHS description and patients' follow-up. Objective: to describe the phoniatic and the intellectual profile and the otorhinolaryngological anatomofunctional features of FHS patients with exons sequencing. Method: Patients were evaluated using the Multidisciplinary Evaluation Protocol (MEP) comprising eight systematized clinical tools: phoniatic and cognitive anamnesis, phoniatic exams, otorhinolaryngological physical exams, nasal endoscopic exam, audiological testing, Wechsler intelligence scale and Vineland adaptive behavior scale. Significance of data analysis was performed using the Student's T-test for a sample with  $p\text{-value}\leq 0.05$ . Qualitative data were described in absolute and relative occurrences. **Results:** The sample consisted of five patients between 11 and 29 years old. Three patients fully (100%) completed the MEP. Two partially completed (50% and 62%) the MEP due to mental health disorders. Craniofacial dysmorphism and sleep disorders were detected in all patients. Two had hearing loss at high-frequencies, three had nasal septum problems, two had adenoid hypertrophy and one patient had velopharyngeal function impairment. The phoniatic examination of three patients depicted a lower expressive communication ability ( $35.42\pm 13.01$ ;  $p=0.001$ ) when compared to receptive communication ( $40.00\pm 17.32$ ;  $p=0.057$ ). Auditory memory ( $11.11\pm 3.85$ ;  $p=0.038$ ) and discrimination ( $37.50\pm 45.07$ ;  $p=0.286$ ) were both inferior to visual memory ( $53.33\pm 30.55$ ;  $p=0.094$ ) and discrimination ( $86.66\pm 11.55$ ;  $p=0.006$ ). The intelligence quotient of the three patients corresponded to moderate intellectual disability ( $57.33\pm 5.77$ ;  $p=0.003$ ). The lowest factorial indexes were working memory ( $59.33\pm 6.42$ ;  $p=0.004$ ), processing speed ( $59.33\pm 6.35$ ;  $p=0.004$ ), verbal comprehension ( $62.00\pm 7.21$ ;  $p=0.074$ ) and perceptual organization ( $65.00\pm 7.00$ ;  $p=0.004$ ). The adaptive behavior was below expectations ( $34.40\pm 17.06$ ;  $p=0.011$ ). The lowest subdomains were communication ( $23.20\pm 6.09$ ;  $p=0.001$ ), followed by activities of daily living ( $36.40\pm 22.50$ ;  $p=0.022$ ) and socialization ( $37.60\pm 19.66$ ;  $p=0.013$ ). **Conclusion:** All patients had craniofacial dysmorphism, sleep disorder, moderate intellectual disability, and impaired receptive, expressive and written communication (100%). The phoniatic examination depicted that receptive communication was superior to expressive. Language

and speech disorders and delays have been related to intellectual disability. Craniofacial dysmorphism and otorhinolaryngological findings impact, sensory function itself and sensorimotor behavior learning. Moreover, detailed MEP for anatomic and functional impairment, and neural sensory discrimination and memory assessment should identify syndromic patients at risk for speech and comprehension disorders thus providing effective intervention and improving intellectual and adaptive development for communication skills.

**Keywords:** Floating-Harbor Syndrome; Phoniatic evaluation; Intelligence; Adaptation psychological; Intellectual disability; Language disorders; Speech disorders.

# INTRODUÇÃO

---

## 1 INTRODUÇÃO

### 1.1 Avaliação multidisciplinar na Síndrome de *Floating-Harbor*

A Síndrome de Floating-Harbor (SFH) é uma síndrome genética rara<sup>i</sup> que se apresenta a partir de alterações fenotípicas e mutações autossômicas dominantes localizadas nos exons 33 (1) e 34 (2,3) do gene SRCAP (SNF2-Related-CBP-Activator Protein) (1–3) presentes no cromossomo 16. A caracterização clínica tem sido descrita pela tríade de dismorfismo craniofacial, atraso de maturação óssea e baixa estatura há 48 anos. Somente entre 2012 (1,2) e 2014 (3) foram publicados os primeiros resultados das análises genéticas de pacientes da Europa, Ásia e América Latina (1–3).

O primeiro relato de caso foi publicado por Pelletier e Feingold em 1973 (4). Um segundo caso com características fenotípicas semelhantes ao primeiro foi descrito por Leisti, Hollister e Rimoin em 1975 (5). Nesta segunda publicação os autores sugeriram o termo “Síndrome de Floating-Harbor” em homenagem aos centros médicos de ambos os grupos de pesquisa - *Boston Floating Hospital* e *Harbor General Hospital*, respectivamente. Devido a raridade da doenças, não existem dados de incidência e prevalência. Atualmente constam na literatura a descrição de aproximadamente 70 casos (1,6–10).

As publicações mencionam a identificação de características craniofaciais típicas (face triangular, perímetro cefálico menor, filtro labial curto, orelhas com implantação baixa e pescoço curto); anomalias esqueléticas (atraso na maturação óssea, baixa estatura, baqueteamento digital, braquidactilia, clinodactilia, polegares curtos, articulações proeminentes e anomalias claviculares); alterações neurológicas (microcefalia e convulsões); gastrointestinais (refluxo gastroesofágico); anomalias renais (hidronefrose,

---

<sup>i</sup> Segundo o Ministério da Saúde do Brasil, as doenças raras tem por definição a prevalência de cerca de 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos (92).

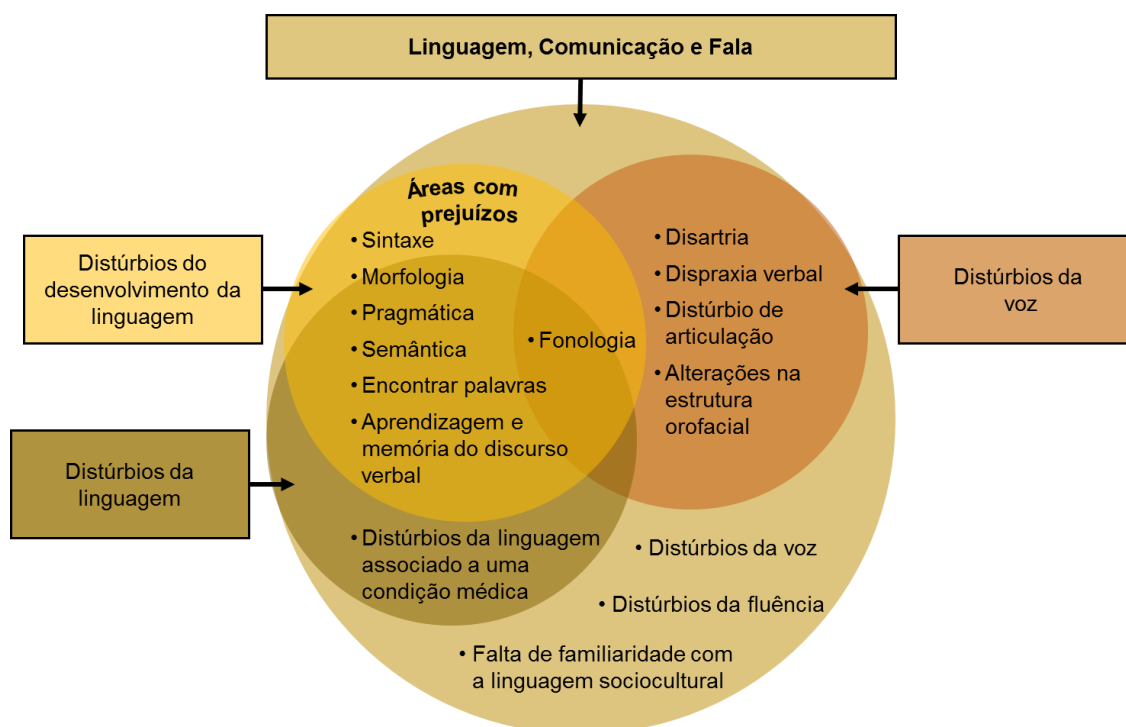
cistos e/ou agenesia); anomalias genitais (hipospádia e/ou criptorquidia); alterações auditivas (perda auditiva do tipo condutiva); alterações oftalmológicas (hiperopia e/ou estrabismo); distúrbios da linguagem, fala, voz (aguda e/ou hipernasal) e aprendizado; deficiência intelectual; e alterações do comportamento (1,2,12,3,4,6–11).

As alterações foniátricas, otorrinolaringológicas, fonoaudiológicas e neuropsicológicas são características clínicas que este estudo se propôs a investigar e discutir. A pesquisa preza pela multidisciplinariedade e, portanto, se pautou nos conhecimentos científicos destas áreas para fundamentar a investigação clínica e a descrição das características dos pacientes da amostra.

A foniatria é uma área de atuação médica do otorrinolaringologista (13) que detecta as causas orgânicas, investiga os processos fisiopatológicos das doenças para chegar ao diagnóstico e realiza o acompanhamento clínico de pacientes com distúrbios de audição, voz, fala, linguagem e aprendizagem (14). O campo de atuação em foniatria no Brasil foi oficialmente reconhecido e integrado exclusivamente as práticas clínicas do otorrinolaringologista em 2006 através da resolução número 1785/2006 do Conselho Federal de Medicina (13).

As características morfofuncionais dos pacientes com SFH descritas na literatura abrangem a expertise da atuação do foniatra. Para fundamentar a discussão destes aspectos apresenta-se alguns dos conceitos utilizados neste estudo.

A linguagem é uma faculdade humana complexa e dinâmica composta por um conjunto de signos que exercem uma função simbólica. Esta função possibilita desde o reconhecimento e o acionamento dos mecanismos para a produção dos sons das palavras até a compreensão e expressão do discurso oral e da escrita (15,16). A teoria interacionista proposta por Lev Vygotsky defende que a aquisição e o desenvolvimento da linguagem decorrem das relações sociais e dialógicas entre a criança e o outro (17). Isto posto, este estudo considera que os distúrbios da linguagem decorrem da existência de alterações do curso do desenvolvimento da mesma, dificultando a expressão da comunicação verbal e não verbal. A Figura 1 apresenta a inter-relação dos fatores presentes nos distúrbios da linguagem, comunicação e fala (18).

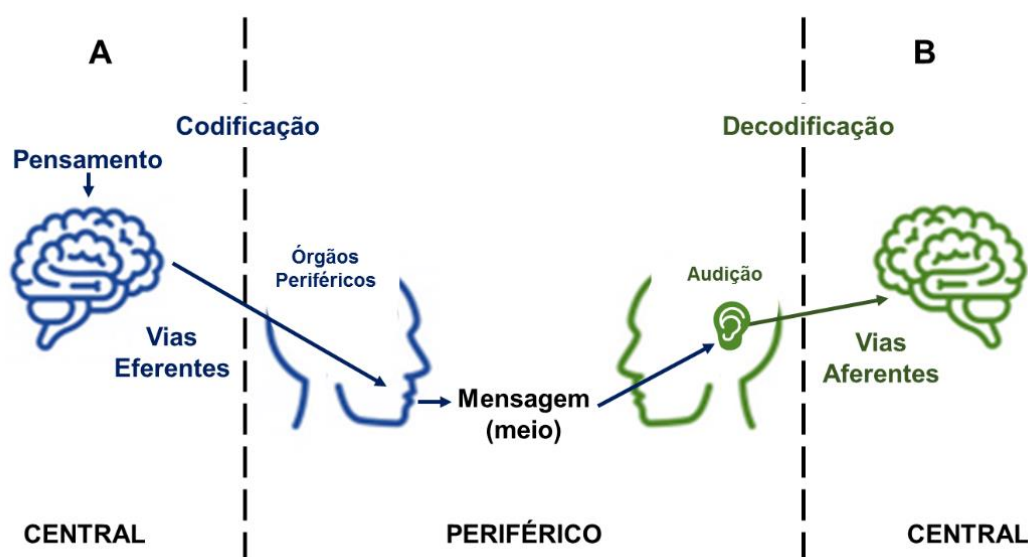


FONTE: livre tradução e adaptação de Bishop et al. (2017) (18)

**Figura 1 – Inter-relação de fatores presentes nos distúrbios da linguagem, comunicação e fala**

A **Figura 2** ilustra os mecanismos envolvidos na produção da fala (expressão verbal da linguagem). A fala ocorre a partir da capacidade cognitiva de transmitir pensamentos do falante para o ouvinte por intermédio do acionamento do sistema fonoarticulatório que são ordenados pelo sistema nervoso, através das vias motoras eferentes que coordenam e executam os movimentos para a produção oral (19). Alterações nestas vias podem produzir dificuldades de articulação das palavras (Figura 1) e que resultam em uma disartria (18). Quando a dificuldade está no planejamento e na programação dos movimentos da mandíbula, dos lábios e da língua para produzir a fala, o quadro clínico é condizente com uma apraxia de fala (20).





FONTE: Tabith Jr (2000) (19).

**Figura 2 – Cadeia da comunicação**

Desta forma, observa-se na Figura 2 que os sistemas orgânicos morfofuncionais envolvidos na cadeia de comunicação necessitam estar associados aos outros fatores condicionantes (inteligência e demais funções cognitivas, condições psíquicas e ambientais) para que a comunicação verbal ocorra de forma fluida e inteligível. Ou seja, a etiologia das alterações da linguagem, comunicação e fala não decorre somente de fatores orgânicos, mas também podem ser influenciados por fatores cognitivos, emocionais e sociais (19).

A audição é a via sensorial mais eficaz para a aquisição e monitoramento do desenvolvimento da linguagem e requerer atenção profissional especial (21,22). Alterações auditivas podem interferir no desenvolvimento das habilidades verbais (19) e requerem uma avaliação audiológica especializada. O fonoaudiólogo possuiu um importante papel no processo de diagnóstico e intervenção terapêutica dos problemas de comunicação oral e escrita, voz e audição (23–26).

Uma revisão sistemática com meta-análise, envolvendo crianças com e sem perda auditiva unilateral, identificou um rebaixamento intelectual nas

crianças com deficiência auditiva quando comparadas com as que possuíam audição normal (27–31). Estes resultados revelam que alterações auditivas podem interferir no desenvolvimento das habilidades verbais (19) e estas, por conseguinte, impactam o desenvolvimento intelectual.

A inteligência é uma das funções cognitivas que compõem o sistema funcional cerebral. O conceito de inteligência proposto por David Wechsler (32) será o modelo teórico utilizado neste estudo. O referido autor considera a inteligência como sendo um conjunto de habilidades multifatoriais que caracteriza o comportamento do indivíduo como um todo e que possibilita o agir, o pensar e o modo como se desenvolve e estabelece relações em seu ambiente. Wechsler defende a existência de uma associação de habilidades cognitivas que podem ser avaliadas quantitativamente e qualitativamente de modo independentemente ou em conjunto.

É da expertise do neuropsicólogo, com formação básica em psicologia, a avaliação psicométrica da performance intelectual (33). A avaliação possibilita identificar o perfil cognitivo das potencialidades e dificuldades do avaliado para o desenvolvimento e execução de raciocínio, solução de problemas, planejamento, pensamento abstrato, juízo, aprendizagem acadêmica e aprendizagem pela experiência. Estas dificuldades produzem prejuízos para o desenvolvimento adequado comportamento adaptativo e que possibilita a conquista da independência pessoal, profissional e social (34). O conjunto destes fatores podem ser indicativos de alterações do neurodesenvolvimento (35).

A deficiência intelectual (DI) é um transtorno do neurodesenvolvimento caracterizado por déficits nas capacidades mentais que resultam em prejuízos no funcionamento adaptativo. A Associação Americana de Psiquiatria elenca três critérios para o estabelecimento do diagnóstico de deficiência intelectual (Tabela 1). Estes critérios são preenchidos partir da utilização de parâmetros clínicos obtidos através de uma avaliação psicométrica da inteligência e do comportamento adaptativo (36).

**Tabela 1 – Critérios de diagnóstico da deficiência intelectual**

<b>Critério</b>	<b>Descrição</b>
A	Déficits em funções intelectuais como raciocínio, solução de problemas, planejamento, pensamento, abstrato, juízo, aprendizagem acadêmica e aprendizagem pela experiência confirmados tanto pela avaliação clínica quanto por testes de inteligência padronizados e individualizados.
B	Déficits em funções adaptativas que resultam em fracasso para atingir padrões de desenvolvimento e socioculturais em relação a independência pessoal e responsabilidade social. Sem apoio continuado, os déficits de adaptação limitam o funcionamento em uma ou mais atividades diárias, como comunicação, participação social e vida independente, e em múltiplos ambientes, como em casa, na escola, no local de trabalho e na comunidade.
C	Início dos déficits intelectuais e adaptativos durante o período do desenvolvimento.

A gravidade da DI pode variar em quatro níveis – leve, moderado, grave e profundo (Tabela 2) – e esta definição é baseada no comprometimento do comportamento adaptativo e não nos escores do quociente de inteligência (QI). O escore do QI é mensurado a partir de testes de avaliação da inteligência, administrados individualmente e com validade psicométrica abrangentes e culturalmente adequados. Indivíduos com deficiência intelectual apresentam escores em torno de dois desvios-padrão ou mais abaixo da média populacional, considerando uma margem de erro de medida em cinco pontos. Ou seja, em testes com desvio-padrão de 15 e média de 100, é previsto um escore QI entre 65 e 75 pontos (36,37).

Pacientes com suspeita de déficits intelectual e atraso do desenvolvimento da linguagem e fala necessitam de uma investigação precoce, ampla e criteriosa das possíveis causas orgânicas e cognitivas, pois os prejuízos advindos destas impactam a maturação neuronal que repercutem em um desenvolvimento atípico.

**Tabela 2 – Especificação dos níveis de gravidade que envolvem as habilidades conceituais, sociais e práticas na deficiência intelectual.**

<b>Nível de Gravidade</b>	<b>Conceitual</b>	<b>Social</b>	<b>Prático</b>
Leve	Dificuldades para compreender leitura, escrita, matemática, tempo ou dinheiro. Necessidade de apoio em uma ou mais áreas para o alcance das expectativas.	Imaturidade nas relações sociais, dificuldades de regulação da emoção e do comportamento e compreensão limitada do risco em situações sociais e julgamento social.	Pode estar de acordo com a idade nos cuidados pessoais, mas necessitam de apoio em tarefas complexas, tomada de decisões, cuidados de saúde e desempenho laboral adequado.
Moderada	Desenvolvimento lento da linguagem e habilidades de leitura, escrita, matemática, tempo ou dinheiro. Necessidade de apoio para todo emprego de habilidades pessoais, acadêmicas e laborais.	Limitações para o desenvolvimento de falas complexas, julgamento social e tomada de decisões. Estabelece relacionamentos em família, amigos e afetivos, porém pode não perceber ou interpretar com exatidão as pistas sociais. Necessidade de apoio social e de comunicação significativos para desenvolvimento laboral.	Consegue alimentar-se, vestir-se, cuidar da higiene, executar tarefas domésticas, participar de atividades recreativas, mesmo que seja necessário um período prolongado de ensino e de tempo para que se torne independente.
Grave	Limitação para compreensão da linguagem escrita ou de conceitos que envolvam números, quantidade, tempo e dinheiro. Necessidade significativa de apoio para a solução de problemas ao longo da vida.	A comunicação oral limitada em termos de vocabulário e gramática. Fala pode ser composta de palavras ou expressões isoladas, com possível suplementação por meios alternativos. A linguagem é usada para comunicação social mais do que para explicações. Entende discursos e comunicação gestual simples.	Necessita de apoio para todas as atividades cotidianas - refeições, vestir-se e higiene pessoal. Não é capaz de tomar decisões quanto a seu bem-estar e dos demais. Necessidade de assistência contínua nas tarefas domésticas, recreativas e profissionais. A aquisição de habilidades envolve o ensino prolongado e contínuo.
Profunda	As habilidades conceituais envolvem mais o mundo físico do que os processos simbólicos. Algumas habilidades visuoespaciais, como combinar e classificar, baseadas em características físicas, podem ser adquiridas. A concomitância de prejuízos motores e sensoriais, porém, pode impedir o uso funcional dos objetos.	Compreensão muito limitada da comunicação simbólica na fala ou nos gestos. Pode entender instruções ou gestos simples. Há ampla expressão dos próprios desejos e emoções pela comunicação não verbal. Aprecia os relacionamentos com pessoas próximas e conhecidas e interage por meio de pistas gestuais e emocionais. A concomitância com prejuízos sensoriais e físicos pode prejudicar as atividades sociais.	Dependente para realizar os cuidados físicos, de saúde e segurança. Quando não há prejuízos físicos graves pode ajudar em tarefas domésticas simples. A concomitância de prejuízos físicos e sensoriais é barreira frequente para envolver-se em atividades domésticas, recreativas e profissionais.

Avaliar a inteligência e as alterações da linguagem e fala em pacientes síndrômicos não é uma tarefa fácil e requer o olhar de diferentes especificidades clínicas para compor o diagnóstico diferencial. A intrínseca relação entre inteligência, linguagem e fala necessita de uma ampla e minuciosa investigação multidisciplinar, pois estas alterações podem estar associadas a disfunções morfofuncionais craniofaciais e otorrinolaringológicas (15,19,38). Diante das alterações citadas na literatura constata-se, portanto, a necessidade dos pacientes com SFH serem avaliados e acompanhados periodicamente por uma equipe multidisciplinar para o oferecimento de suporte terapêutico e orientações aos familiares.

Sendo assim, este estudo pauta-se na importância da investigação multidisciplinar sistematizada, com as contribuições advindas da expertise de atuação do fonoatetra, do fonoaudiólogo e do neuropsicólogo, para o detalhamento descritivo das alterações da linguagem, fala e inteligência dos pacientes com SFH.

## **1.2 Justificativa**

A SFH é uma síndrome genética rara que possui aproximadamente 70 casos descritos na literatura. Estas publicações apontam para a existência de alterações morfofuncionais otorrinolaringológicas, distúrbios da linguagem e fala e déficit intelectual nestes pacientes (1,2,12,3,4,6–11). Foram observadas que algumas descrições clínicas apresentavam equívocos de nomenclatura, como por exemplo, tratar as alterações da linguagem, comunicação e fala como sendo sinônimas. Também foram encontradas descrições considerando o diagnóstico de deficiência intelectual sem especificar a gravidade ou mesmo considerar que um indivíduo apresentava uma deficiência intelectual com gravidade leve a moderada. Foi constatado pouco detalhamento das descrições morfofuncionais otorrinolaringológicas. Tendo em vista a inter-relação entre esses fatores e o modo como estas são descritas, esta pesquisa objetivou realizar uma descrição

detalhada dos distúrbios da linguagem e fala e déficit intelectual associados as alterações morfofuncionais otorrinolaringológicas identificadas. Considera-se que a assertividade da conduta clínica terapêutica focada nos distúrbios da linguagem e fala e déficit intelectual de pacientes com SFH depende da descrição correta e detalhada destes fatores.

### **1.3 Hipótese**

Com base na literatura, foi considerado que os pacientes com SFH poderiam apresentar um perfil clínico com as seguintes características:

- Alterações morfofuncionais otorrinolaringológicas do sistema fonoarticulatório (insuficiência velofaríngea);
- Perda auditiva;
- Atraso de desenvolvimento da linguagem;
- Comunicação expressiva verbal inferior a receptiva auditiva;
- Déficit intelectual e do comportamento adaptativo compatíveis com o diagnóstico de deficiência intelectual.
- Foi considerado que as habilidades intelectuais de execução seriam superiores as verbais.
- O desempenho em atividades de vida diária, que compõem o comportamento adaptativo, apresentaria melhores condições funcionais quando comparado com os domínios da comunicação e socialização.

## **OBJETIVOS**

---

## **2 OBJETIVOS**

### **2.1 Objetivo primário**

Descrever o perfil foniátrico e intelectual e as características morfofuncionais otorrinolaringológicas de pacientes com SFH comprovada por sequenciamento de exoma.

### **2.2 Objetivos secundários**

- a) Desenvolver um protocolo de avaliação multidisciplinar sistematizado para a investigação clínica foniátrica, otorrinolaringológica, audiológica e intelectual.
- b) Analisar se as características do perfil foniátrico e morfofuncional otorrinolaringológico justificam dos distúrbios da fala.
- c) Avaliar se o desempenho intelectual identificado justifica os distúrbios da linguagem.



# **REVISÃO DE LITERATURA**

---

### 3 REVISÃO DA LITERATURA

Foi realizado um levantamento de publicações em revistas indexadas na Biblioteca Virtual de Saúde, Embase, PudMed, Scielo, Scopus e Web Of Science pelo período de 1973 a 2021 que continham o termo “*Floating-Harbor Syndrome*” no título e/ou resumo e/ou palavras chaves. No total foram encontradas 116 publicações, sendo que 14 foram excluídas devido ao conteúdo ser apenas em formato de resumo ou pôster. Dos 102 artigos selecionados, 25 identificaram e descreveram alterações anatômicas e/ou morfofuncionais otorrinolaringológicas e foniátricas e 31 referiram-se ao desenvolvimento intelectual.

#### 3.1 Alterações otorrinolaringológicas e foniátricas

As alterações anatômicas otorrinolaringológicas descritas foram (Tabela 3): craniofacial - face triangular (4,5,39–46), maxilar hipoplásico (1,47), pescoço curto (1,4,5,11,39,40,43,45,46,48), orelhas com baixa implantação e/ou deformidade auricular (1,11,40,46,47,49,50), nariz bulboso com ou sem columela baixa (4,5,50–56,39–43,46,48,49), filtro curto (1,4,52,54–56,5,39,40,43,45,46,48,49), lábios finos (4,5,49,54–56,11,39–43,45,48) e fissura labiopalatina (57,58). A artesia coanal foi citada apenas por uma publicação sobre alterações da cavidade nasal (57). Sobre a cavidade oral foram descritas: imobilidade de palato (42), suspeita de anormalidade da nasofaringe (47), insuficiência velofaríngea (57), língua proeminente (59) e maloclusão (11,40,49,57).

Também foram citadas alterações auditivas, tais como: anomalia coclear e otite média recorrente (57), otite média e otosmatoidite (58), perda auditiva leve (44) e perda auditiva condutiva (46). Alterações relativas a voz foram hipernasalidade (42,44) e voz estridente (6). As características descritas sobre a linguagem e a expressão verbal (fala) correspondem a: atraso do

desenvolvimento da linguagem e fala (2,3,48,49,51,52,54,56,58,60,4,5,11,39–43), disartria e dispraxia (44), linguagem expressiva (44,60), linguagem receptiva, escrita e leitura (44), dificuldades escolares (6) e atraso do desenvolvimento motor fino (60).

**Tabela 3 – Descrição das alterações anatômicas otorrinolaringológicas apresentadas pela literatura**

Alterações	Publicações			
	1º Autor	Ano	n	Referência
<b>Craniofacial</b>				
Face triangular	Pellietier	1973	1	(4)
	Leisti	1974	1	(5)
	Zabranski	1985	1	(39)
	Chudley	1991	1	(40)
	Majewski	1991	1	(41)
	Patton	1991	7	(42)
	Houlston	1994	2	(43)
	Lacombe	1995	1	(49)
	Ala-Mello	1996	1	(45)
	Zhang	2019	13	(53)
	Menzies	2020	1	(50)
Maxilar hipoplásico	Ala-Mello	1996	1	(45)
	Hood	2016	13	(53)
Pescoço curto	Pellietier	1973	1	(4)
	Leisti	1974	1	(5)
	Zabranski	1985	1	(39)
	Robinson	1988	6	(11)
	Chudley	1991	1	(40)
	Houlston	1994	2	(43)
	Ala-Mello	1996	1	(45)
	Davalos	1996	1	(48)
	Hood	2016	13	(53)
	Zhang	2019	12	(46)
Orelhas baixa implantação / Deformidade auricular	Robinson	1988	6	(11)
	Chudley	1991	1	(40)
	Lacombe	1995	1	(49)
	Ala-Mello	1996	1	(45)
	Hood	2016	13	(53)
	Zhang	2019	12	(46)
	Menzies	2020	1	(50)

continua...

...continuação

**Tabela 3 – Descrição das alterações anatômicas otorrinolaringológicas apresentadas pela literatura.**

Alterações	Publicações			
	1º Autor	Ano	n	Referência
<b>Craniofacial</b>				
Nariz bulboso / Columela baixa	Pellietier	1973	1	(4)
	Leisti	1974	1	(5)
	Zabranski	1985	1	(39)
	Chudley	1991	1	(40)
	Majewski	1991	1	(41)
	Patton	1991	7	(42)
	Houlston	1994	2	(43)
	Lacombe	1995	1	(49)
	Ala-Mello	1996	1	(45)
	Davalos	1996	1	(48)
	Paluzzi	2008	1	(52)
	Hood	2016	13	(53)
	Zhang	2019	13	(53)
	Son	2020	1	(54)
	Khonsari	2020	1	(55)
	Menzies	2020	1	(50)
Agrawal	2021	1	(56)	
Filtro curto	Pellietier	1973	1	(4)
	Leisti	1974	1	(5)
	Zabranski	1985	1	(39)
	Chudley	1991	1	(40)
	Houlston	1994	2	(43)
	Lacombe	1995	1	(49)
	Ala-Mello	1996	1	(45)
	Davalos	1996	1	(48)
	Paluzzi	2008	1	(52)
	Hood	2016	13	(53)
	Zhang	2019	13	(53)
	Son	2020	1	(54)
	Agrawal	2021	1	(56)
	Khonsari	2020	1	(55)

continua...

...continuação

**Tabela 3 – Descrição das alterações anatômicas otorrinolaringológicas apresentadas pela literatura.**

Alterações	Publicações			
	1º Autor	Ano	n	Referência
<b>Craniofacial</b>				
Lábios finos	Pellietier	1973	1	(4)
	Leisti	1974	1	(5)
	Zabranski	1985	1	(39)
	Robinson	1988	6	(11)
	Chudley	1991	1	(40)
	Majewski	1991	1	(41)
	Patton	1991	7	(42)
	Houlston	1994	2	(43)
	Lacombe	1995	1	(49)
	Ala-Mello	1996	1	(45)
	Davalos	1996	1	(48)
	Son	2020	1	(54)
	Agrawal	2021	1	(56)
Khonsari	2020	1	(55)	
Fissura labiopalatina	Nikkel	2013	52	(6)
	Ercoskun	2020	1	(58)
<b>Cavidade Nasal</b>				
Atresia coanal	Nikkel	2013	52	(6)
<b>Cavidade Oral</b>				
Suspeita de anormalidade da nasofaringe	Ala-Mello	1996	1	(45)
Insuficiência Velofaríngea	Nikkel	2013	52	(6)
Imobilidade de palato	Patton	1991	7	(42)
Língua proeminente	Singana	2020	1	(59)
Malocclusão	Robinson	1988	6	(11)
	Chudley	1991	1	(40)
	Lacombe	1995	1	(49)
	Nikkel	2013	52	(6)

**Tabela 4 – Descrição das alterações morfofuncionais otorrinolaringológicas e foniátricas apresentadas pela literatura.**

Alterações	Publicações			
	1º Autor	Ano	n	Referência
<b>Audição</b>				
Anomalia coclear	Nikkel	2013	52	(6)
Otite média recorrente	Nikkel	2013	52	(6)
Ottite media	Ercoskun	2020	1	(58)
Otomastoidite	Ercoskun	2020	1	(58)
Perda auditiva (leve)	White	2010	10	(44)
Perda auditiva (condutiva)	Zhang	2019	13	(53)
<b>Voz</b>				
Hipernasalidade (sem especificação)	Patton	1991	7	(42)
Hipernasalidade (leve a moderada)	Nikkel	2010	52	(6)
Hipernasalidade (leve a moderada)	White	2010	10	(44)
Voz estridente (aguda)	Nikkel	2013	52	(6)
<b>Linguagem e fala</b>				
Disartria (imprecisão consonantal)	Nikkel	2010	52	(6)
Disartria e Dispraxia verbal	Nikkel	2010	52	(6)
Dispraxia verbal (leve-moderada)	Nikkel	2010	52	(6)
Dispraxia verbal (severa)	Nikkel	2010	52	(6)
Atraso do desenvolvimento da linguagem e fala	Pellietier	1973	1	(4)
	Leisti	1974	1	(5)
	Zabranski	1985	1	(39)
	Robinson	1988	6	(11)
	Chudley	1991	1	(40)
	Majewski	1991	1	(41)
	Patton	1991	7	(42)
	Houlston	1994	2	(43)
	Lacombe	1995	1	(49)
	Ala-Mello	1996	1	(45)
	Davalos	1996	1	(48)
	Paluzzi	2008	1	(52)
	Le Goff	2012	9	(2)
	Seifert	2014	5	(3)
	Ercoskun	2020	1	(58)
	Son	2020	1	(54)
Agrawal	2021	1	(56)	
Nogueira	2021	1	(60)	
Linguagem expressiva	Nikkel	2010	52	(6)
	Nogueira	2021	1	(60)

continua...

...continuação.

**Tabela 5 – Descrição das alterações morfofuncionais otorrinolaringológicas e foniátricas apresentadas pela literatura.**

Alterações	Publicações			
	1º Autor	Ano	n	Referência
Linguagem e fala				
Linguagem receptiva	Nikkel	2010	52	(6)
Escrita (severo)	Nikkel	2010	52	(6)
Leitura (severo)	Nikkel	2010	52	(6)
Dificuldades escolares	Nikkel	2013	52	(6)
Atraso do desenvolvimento motor fino	Nogueira	2021	1	(60)

### 3.2 Alterações da inteligência e do comportamento adaptativo

Das 102 publicações constantes na literatura, 31 artigos (Tabela 6) referiram-se a inteligência dos pacientes (2,8,61–70,11,71–79,40,41,43,44,46,48,49). A utilização específica dos termos “normal” ou “média” foi utilizada por sete publicações (11,44,53,64,69,70,72); um autor especificou que o desempenho intelectual variava de “média à DI leve”(11); o termo “inteligência limítrofe” foi utilizado em cinco trabalhos (53,61,67,80,81); nove referiram-se ao termo “Deficiência Intelectual” (41,53,66,68,73,74,76–78), mas não mencionaram o nível de gravidade proposto pelo Manual de Diagnóstico e Estatístico de Transtorno Mentais - DSM-5 (36); 14 publicações especificaram a gravidade como sendo compatível com uma “Deficiência Intelectual Leve” (2,8,65,75,79,81,40,43,44,48,49,53,62,63); a especificação “Deficiência Intelectual leve à moderada” foi utilizada em dois trabalhos (44,46); “Deficiência Intelectual Severa” em um artigo (71); e “atraso moderado” e “incapacidade intelectual significativa” foram citadas por uma publicação (1).

A especificação numérica do quociente de inteligência (Tabela 6), seja ele total, verbal ou de execução, foram descritas por 17 publicações (8,41,69,70,76–79,44,48,61,62,65–68). Destes, apenas três artigos (48,76,77) publicaram os resultados obtidos por pacientes nos índices fatoriais e subtestes das Escalas Wechsler de Inteligência (Tabela 7).

Nenhum dos artigos publicados fez referência a avaliação formal do comportamento adaptativo.

**Tabela 6 – Termos utilizados para especificar o quociente de inteligência de casos relatados na literatura.**

Especificação	QI			Publicações			
	QIT	QIV	QIE	1º Autor	Ano	n	Referência
Normal ou Média	-	-	95	Hersh	1998	1	(70)
	83	-	-	White	2010	10	(44)
	95	-	-	Gerundino <sup>a</sup>	2014	1	(69)
	-	-	-	Robinson	1998	6	(11)
	-	-	-	Cannavo	2002	1	(64)
	-	-	-	Karaer	2006	1	(72)
	-	-	-	Hood	2012	13	(1)
Média à DI leve	-	-	-	Robinson	1998	6	(11)
Inteligência limítrofe	70	65	80	Angelillo <sup>b</sup>	2010	1	(61)
	74	-	-	White	2010	10	(44)
	71	-	-	White	2010	10	(44)
	65	-	-	Galli-Tsinopoulou <sup>c</sup>	2011	1	(67)
	-	-	-	Hood	2012	13	(1)
	-	-	-	Homma	2019	7	(71)
DI (sem menção de gravidade)	65	-	-	Majewski <sup>d</sup>	1991	1	(41)
	70	69	75	Fryns <sup>e</sup>	1996	1	(66)
	73	72	79	Rosen <sup>f</sup>	1998	2	(77)
	75	73	80	Roseng <sup>g</sup>	1998	2	(77)
	64	-	-	Selimoglu	2004	1	(78)
	56	53	69	Pouliquen <sup>e</sup>	2012	1	(76)
	56	54	62	Pouliquen <sup>h</sup>	2012	1	(76)
	68	62	79	Pouliquen <sup>h</sup>	2012	1	(76)
	60	-	-	Garcia <sup>i</sup>	2012	1	(68)
	-	-	-	Lazebnik	1996	1	(74)
	-	-	-	Ko	2019	1	(73)
-	-	-	Hood	2012	13	(1)	
DI leve	-	-	77	Davalos <sup>j</sup>	1996	1	(48)
	60	-	-	Femiano <sup>e</sup>	2000	1	(65)
	62	-	-	Bastaki	2007	1	(62)
	64	59	73	Stagi <sup>e</sup>	2007	1	(79)
	68	-	-	White	2010	10	(44)
	59	-	-	White	2010	10	(44)

continua...



...continuação

**Tabela 5 – Termos utilizados para especificar o quociente de inteligência de casos relatados na literatura.**

Especificação	QI			Publicações			
	QIT	QIV	QIE	1º Autor	Ano	n	Referência
DI leve	66	-	-	Budisteanu	2018	1	(8)
	-	-	-	Houlston	1994	2	(43)
	-	-	-	Chudley	1991	1	(40)
	-	-	-	Lacombe	1995	1	(49)
	-	-	-	Benedetto	2004	1	(63)
	-	-	-	Nelson	2009	1	(75)
	-	-	-	Le Goff	2012	2	(2)
	-	-	-	Hood	2012	13	(1)
	-	-	-	Homma	2019	7	(71)
DI leve à moderado	-	-	-	Zhang	2019	12	(46)
	-	-	-	White	2010	10	(44)
DI Severa	-	-	-	Homma	2019	7	(71)
Atraso moderado	-	-	-	Hood	2012	13	(1)
Incapacidade intelectual significativa	-	-	-	Hood	2012	13	(1)

QI= quociente de inteligência; QIT= quociente de inteligência total; QIV= quociente de inteligência verbal; QIE= quociente de inteligência de execução; DI= deficiência intelectual.

<sup>a</sup>Leiter International Performance Scale (Leiter-R); <sup>b</sup>Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence (WPPSI); <sup>c</sup>Goodenough–Harris Draw-A-Man Test (GHDAMT); <sup>d</sup>Snijders-Oomen nicht-verbale Intelligenztestreihe (SON 2½-7); <sup>e</sup>Wechsler Intelligence Scale for Children, revised (WISC-R); <sup>f</sup>Wechsler Intelligence Scale for Children, 3th edition (WISC-III); <sup>g</sup>Wechsler Adult Intelligence Scale, revised (WAIS-R); <sup>h</sup>Wechsler Adult Intelligence Scale, 3th edition (WAIS-III); <sup>i</sup>Wechsler Intelligence Scale for Children, 4th edition (WISC-IV); <sup>j</sup>Escala de inteligencia de Wechsler para el nivel escolar (WISC-RM).

**Tabela 7 – Resultados dos índices fatoriais e subtestes avaliados pelas Escalas Wechsler de casos publicados na literatura.**

1º Autor	Davalos	Rosen	Rosen	Pouliquen	Pouliquen	Pouliquen
Ano	1996	1998	1998	2012	2012	2012
n	1	2	2	1	1	1
Referência	(48)	(77)	(77)	(76)	(76)	(76)
<b>Índices fatoriais<sup>a</sup></b>						
ICV	-	-	-	-	60	73
IOP	-	-	-	-	72	89
IMO	-	-	-	-	50	53
IVP	-	-	-	-	61	61

continua...

...continuação.

**Tabela 6 – Resultados dos índices fatoriais e subtestes avaliados pelas Escalas Wechsler de casos publicados na literatura.**

<b>1º Autor</b>	<b>Davalos</b>	<b>Rosen</b>	<b>Rosen</b>	<b>Pouliquen</b>	<b>Pouliquen</b>	<b>Pouliquen</b>
<b>Ano</b>	<b>1996</b>	<b>1998</b>	<b>1998</b>	<b>2012</b>	<b>2012</b>	<b>2012</b>
<b>n</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>
<b>Referência</b>	<b>(48)</b>	<b>(77)</b>	<b>(77)</b>	<b>(76)</b>	<b>(76)</b>	<b>(76)</b>
<b>Subtestes<sup>a</sup></b>						
VC	-	5	7	3	4	6
SM	-	6	8	3	3	5
CO	-	5	7	1	5	5
IN	-	7	5	4	3	4
CF	12	8	10	11	11	11
CB	6	4	4	2	2	2
RM	-	-	-	-	2	9
AF	6	5	10	8	1	6
AO	-	-	-	-	-	-
DG	-	3	2	-	1	1
AR	-	3	2	1	4	3
SNL	-	-	-	-	4	4

<sup>a</sup> Escalas Wechsler de Inteligência.

ICV= índice de compreensão verbal; IOP= índice de organização perceptual; IMO= índice de memória operacional; IVP= índice de velocidade de processamento; VC= vocabulário; SM= semelhanças; CO= compreensão; IN= informação; CF= conceitos figurativos; CB= cubos; RM= raciocínio matricial; AF= arranjo de figuras; AO= armar objetos; DG= dígitos; AR= aritmética; SNL= sequência de números e letras.

## MÉTODO

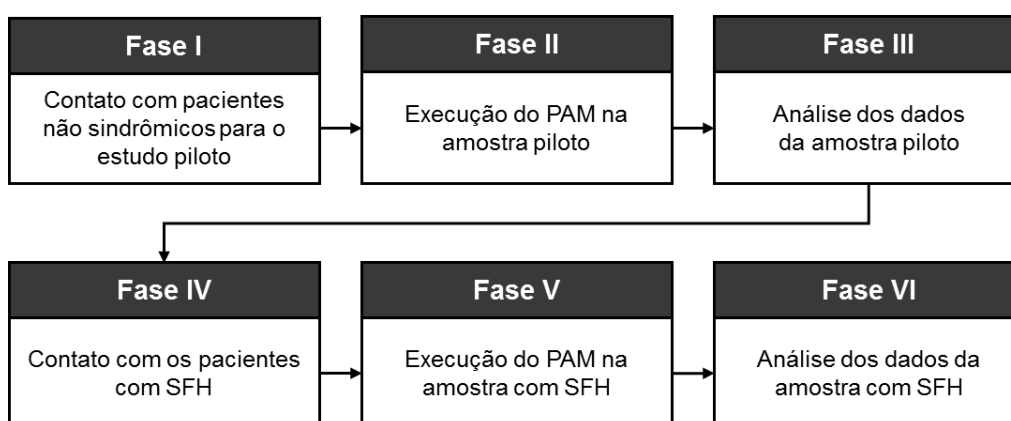
---

## 4 MÉTODO

### 4.1 Delineamento do estudo

Estudo exploratório do tipo descritivo de uma série de casos de pacientes brasileiros com SFH, desenvolvido no Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP). Foram estabelecidos a execução de quatro procedimentos clínicos com o uso de um protocolo fixo e estruturado especificamente para esta coleta de dados.

O trabalho foi realizado em seis fases: I) contato com pacientes não sintomáticos para a realização de um estudo piloto; II) execução do Protocolo de Avaliação Multidisciplinar (PAM) na amostra piloto; III) análise dos dados da amostra piloto; IV) contato com os pacientes com Síndrome de Floating-Harbor; V) execução do PAM na amostra estudada; VI) análise dos dados da amostra estudada.



**Figura 3 – Fluxograma do estudo**

PAM: Protocolo de Avaliação Multidisciplinar; SFH: Síndrome de Floating-Harbor

## **4.2 Aspectos éticos**

A pesquisa foi aprovada pela Comissão de Ética em Pesquisa (CEP) do HCFMUSP em 19 de setembro de 2019 sob o parecer número 3.586.176 (Anexo C). Os procedimentos executados seguiram as diretrizes e normas regulamentadoras do Conselho Nacional de Saúde por se tratar de pesquisa envolvendo seres humanos, conforme Resolução nº 196, 10/10/1996 (82).

Todos os pacientes e responsáveis tomaram ciência dos riscos e benefícios e concordaram com a participação voluntária através da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Anexo D) e do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (Anexo E). Os pacientes e responsáveis poderiam solicitar desistência de participação a qualquer momento sem quaisquer prejuízos para o seguimento dos atendimentos realizados na instituição. Foi oferecido a todos os pacientes uma devolutiva dos resultados obtidos de cada procedimento clínico realizado.

## **4.3 Amostra**

A amostra foi selecionada por conveniência devido a raridade da síndrome. Os pacientes foram indicados pelos responsáveis das Unidades de Genética e de Endocrinologia Genética do HCFMUSP, conforme formalização via termo de anuência (Anexo A e Anexo B). Para a composição da amostra foram utilizados os seguimentos critérios de inclusão e exclusão (Tabela 8):

**Tabela 8 – Critérios de inclusão e exclusão**

Ordem	Critérios de inclusão	Critérios de exclusão
I	Possuir o diagnóstico genético de Síndrome de Floating-Harbor;	Não concordar com os termos de consentimento e assentimento livre e esclarecido.
II	Idade mínima de 6 anos;	-
III	Concordar com a realização dos seguintes procedimentos: a) Avaliação foniátrica; b) Avaliação da inteligência e do comportamento adaptativo; c) Exame audiológico; d) Exame de nasofibroscopia velofaríngea.	-
IV	Ter disponibilidade para comparecer ao hospital em três dias pré-agendados.	-

#### 4.4. Instrumentos

O estudo objetivou avaliar os pacientes por meio de quatro procedimentos com uso de instrumentos clínicos sistematizados. Devido a não existência de um protocolo multidisciplinar com essas características optou-se pela estruturação de um protocolo inédito. O Protocolo de Avaliação Multidisciplinar (PAM) foi estabelecido a partir de três critérios (Tabela 9) :

- I. Instrumentos em português(Br) e com normatização para a população brasileira;
- II. Instrumentos somente com tradução para o português(Br);
- III. Desenvolvimento de instrumentos.

**Tabela 9 – Procedimentos e instrumentos com os respectivos critérios de elegibilidade e autoria para composição do PAM**

Procedimento	Instrumento	Critério	Autor
Avaliação Foniátrica	AFoni - Anamnese Foniátrica	III	-
	ExFoni - Exame Foniátrico	III	-
Exame Audiológico	ExAud - Exame Audiológico	I	-
Avaliação da Inteligência e do Comportamento Adaptativo	ACog - Anamnese Cognitiva	III	-
	ECA-V3 - Escala de Comportamento Adaptativo Vineland, 3ª edição	II	Sparrow, Cicchetti e Sahnier (34)
	WISC-IV - Escala Wechsler de Inteligência para Crianças, 4ª edição	I	Wechsler (83)
	WAIS-III - Escala Wechsler de Inteligência para Adultos, 3ª edição	I	Wechsler (32,84)
Exame Otorrinolaringológico	ExFORL - Exame Físico Otorrinolaringológico	III	-
	ExNVelo - Exame de Nasofibroscopia Velofaríngea	III	-

#### 4.4.1 Anamnese foniátrica (AFoni)

Este protocolo foi desenvolvido (Critério III) para a realização de uma entrevista de anamnese estrutura com os responsáveis pelos pacientes com o objetivo de levantamento de dados pessoais, história clínica e queixas cognitivas e comportamentais. O instrumento foi dividido em 10 categorias com enfoque investigativo específicos: identificação, desenvolvimento neuropsicomotor e saúde, comunicação, independência e hábitos, sono, comportamento, humor, dinâmica familiar, dinâmica educacional e escolar, e heredograma familiar (Tabela 10).

**Tabela 10 – Especificação das categorias e enfoque investigativo da anamnese foniatrica**

<b>Categoria</b>	<b>Especificação</b>	<b>Enfoque investigativo</b>
AFoni-C1	Identificação	Nome, idade, sexo, naturalidade, escolaridade, estado civil, cor de pele, lateralidade, endereço residencial, filiação e estado civil dos pais
AFoni-C2	DNPM e Saúde	Histórico do período pré-natal, nascimento, pós-nascimento, DNPM, estado de saúde progresso e atual e alimentação
AFoni-C3	Comunicação	Percepção do cuidador sobre a qualidade da comunicação receptiva e expressiva
AFoni-C4	Independência pessoal e hábitos	Autonomia para o desempenho de atividades de vida diária e hábitos praticados
AFoni-C5	Sono	Alterações do sono: agitação noturna, bruxismo, apneia, sonambulismo e sonolência diurna
AFoni-C6	Comportamento	Alterações do comportamento: contato visual, agressividade, apatia, desatenção, agitação psicomotora, isolamento social e estereotípias
AFoni-C7	Humor	Alterações de humor e sentimentos: alegria, tristeza, afetividade, arrependimento, medo, frustração e ciúmes
AFoni-C8	Dinâmica familiar e social	Divergências entre o casal, divergências do casal nos cuidados, divergências familiares, convivência com amigos/famílias, práticas de atividades de lazer, práticas de viagens e práticas de passeios culturais
AFoni-C9	Dinâmica educacional e escolar	Alfabetização, frequência escolar, reprovação escolar, dificuldades escolares, necessidade de reforço escolar e apoio de auxiliar de sala, acompanhamento dos deveres de casa, rotina de estudos e hábitos de leitura
AFoni-C10	Hereditograma familiar	Perfil familiar de transmissão de características genéticas

AFoni-C: categoria da anamnese foniatrica; DNPM: desenvolvimento neuropsicomotor.

As categorias AFoni-C1 e AFoni-C2 foram desenvolvidas para serem descritas em frequências absoluta e relativa. Para as demais foi estabelecido descritores qualitativos – nunca, às vezes, sempre, sim e não – que possuem critérios de pontuação de zero a dois pontos em ordens diretamente e



inversamente proporcionais conforme a especificação dos itens de cada categoria. Foi considerado que quanto maior fosse a escore atingido pelo paciente, a partir das informações respondidas pelos responsáveis, melhores seriam as condições percebidas pelos mesmos sobre o desenvolvimento dos filhos. A Tabela 11 apresenta os escores definidos para os itens de cada categoria.

**Tabela 11 – Pontuação dos itens das categorias quantitativas da anamnese foniátrica**

Pontuação	Categorias e itens
0 Nunca	Comunicação Receptiva: itens a, b, c, d, e.
1 Às vezes	Comunicação Expressiva: itens a, c, d, e.
2 Sempre	Sono: itens a, b, c, d, e. Comportamento: item a Humor: itens a, b, c, d, e, f, g.
0 Sempre	Comunicação Expressiva: itens b, f.
1 Às vezes	Comportamento: itens b, c, d, e, f, g.
2 Nunca	Dinâmica familiar e social: itens a, b, c, d.
0 Dependente	Independência e hábitos: itens a, b, c, d.
1 Parcial	Dinâmica familiar e social: itens e, f, g.
2 Independente	
0 Sim	Independência e hábitos: itens e, f, g, h
1 Não	Dinâmica educacional e escolar: itens b, d, g, h, i.
0 Não	Dinâmica educacional e escolar: itens a, c, f.
1 Sim	

#### 4.4.2 Exame foniátrico (ExFoni)

O ExFoni foi desenvolvido (Critério III) para testagem da performance em tarefas com *input* visual e auditivo e *output* verbal e práxico. Este instrumento é composto por um protocolo de registro (Anexo G) e livro de estímulos (Anexo H). O conjunto das tarefas compõem o resultado expresso pelo item Provas Foniátricas Total (PFoni-T), que é composto por sete domínios – Consciência Corporal (CCor), Orientação (Ori), Discriminação (Dis), Memória (Mem),

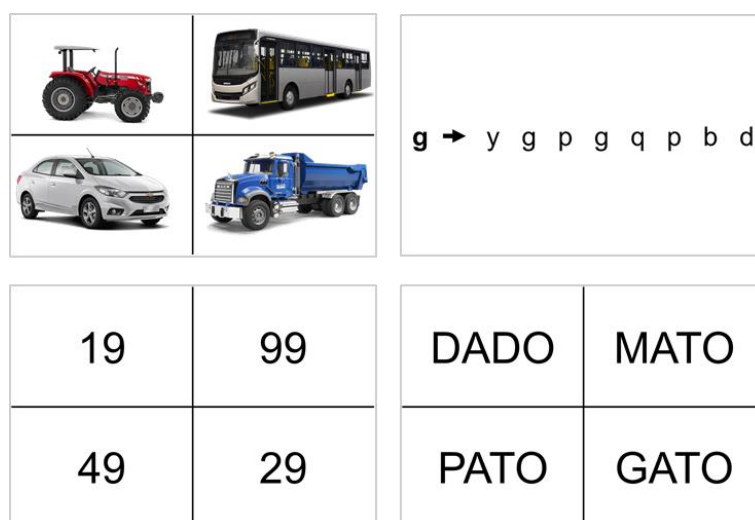
Comunicação (Com), Habilidades Acadêmicas (HAca) e Motricidade (Mot)  
(Tabela 12).

**Tabela 12 – Domínios e subdomínios das provas fonológicas**

Sigla	Domínios e Subdomínios	EB	EP	
		Máx.	Mín.	Máx.
PFoni-T	Provas Fonológicas Total	233	0	100
CCor	Consciência Corporal	10	0	100
Ori	Orientação	10	0	100
Dis	Discriminação	38	0	100
Disc-V	Discriminação Visual	30	0	100
Disc-V-C	Cores	10	0	100
Disc-V-O	Objetos	10	0	100
Disc-V-I	Igualdade	10	0	100
Disc-A	Discriminação Auditiva	8	0	100
Disc-A-OD	Orelha Direita	4	0	100
Disc-A-OE	Orelha Esquerda	4	0	100
Mem	Memória	20	0	100
Mem-V	Memória Visual	5	0	100
Mem-A	Memória Auditiva	15	0	100
Mem-A-D	Dígitos	5	0	100
Mem-A-F	Frases	10	0	100
Com	Comunicação	34	0	100
Com-R	Comunicação Receptiva	10	0	100
Mem-A	Comunicação Expressiva Verbal	16	0	100
Mem-A-V	Vocabulário	10	0	100
Mem-A-FO	Frase Oral	6	0	100
Com-ExE	Comunicação escrita	8	0	100
HAca	Habilidade Acadêmicas	82	0	100
HAca-R	Reconhecimento	40	0	100
HAca-R-N	Números	10	0	100
HAca-R-L	Letras	10	0	100
HAca-R-S	Sílabas	10	0	100
HAca-R-P	Palavras	10	0	100
HAca-MS	Manipulação Silábica	10	0	100
HAca-MS-OD	Ordem Direta	5	0	100
HAca-MS-OI	Ordem Inversa	5	0	100
HAca-A	Aritmética	32	0	100
Mot	Motricidade	39	0	100
Mot-F	Fina	30	0	100
Mot-G	Grossa	9	0	100

EB= escore bruto; EP= escore percentual; Máx= máximo; Min= mínimo.

Dos sete domínios, cinco apresentam subdomínios específicos: Discriminação Visual (Dis-V) e Auditiva (Dis-A), Memória (Mem-V) e Auditiva (Mem-A), Comunicação Receptiva (Com-R), Expressiva Verbal (Com-ExV) e Escrita (Com-ExE), e Habilidades Acadêmicas de Reconhecimento (HAca-R), Manipulação Silábica (HAca-MS) e Aritmética (HAca-A), Motricidade Fina (Mot-F) e Grossa (Mot-G) (Tabela 12).



**Figura 4 – Exemplo de estímulos contidos no livro de estímulos do exame foniátrico**

Os domínios do ExFoni foram quantificados em escores brutos e convertidos em escores percentuais. Para as demais foi estabelecido descritores qualitativos – nunca, às vezes, sempre, sim e não – que possuem critérios de pontuação de zero a dois pontos em ordens diretamente e inversamente proporcionais conforme a especificação dos itens de cada categoria. Foi considerado que quanto maior fosse a escore atingido pelo paciente, a partir das informações respondidas pelos responsáveis, melhores seriam as condições percebidas pelos mesmos sobre o desenvolvimento dos filhos. A Tabela 11 apresenta os escores definidos para os itens de cada categoria.

#### 4.4.3 Exame audiológico (ExAud)

Para a realização do ExAud (Critério I) foi estabelecido a execução dos procedimentos de audiometria e imitanciometria acústica, conforme critérios técnicos reconhecidos pelo Conselho Federal de Fonoaudiologia (85–87).

-10	125	250	500	1000	2000	4000	8000
0							
20	Limites normais		Ausência de dificuldades importantes com fala fraca				
30	Perda auditiva leve		Dificuldade apenas com fala fraca				
40	Perda auditiva moderada		Dificuldade frequente com fala normal				
60	Perda auditiva moderada severa		Dificuldade frequente com fala forte				
70	Perda auditiva severa		Só é capaz de compreender fala gritada ou amplificada				
80	Perda auditiva profunda		Geralmente não é capaz de compreender mesmo a fala amplificada				
90							
100							
110							

FONTE: Bess e Humes (2012) (88)

**Figura 5 – Classificação da perda auditiva em relação à incapacidade de reconhecimento de fala**

#### 4.4.4 Anamnese cognitiva (ACog)

A ACog (Critério III) foi estruturada para compor a avaliação da inteligência e do comportamento adaptativo (Anexo I). Este instrumento foi dividido em cinco categorias: identificação, desenvolvimento neuropsicomotor e saúde, características do diagnóstico da SFH, dificuldades adaptativas e heredograma familiar (Tabela 13).

As categorias ACog foram desenvolvidas para serem descritas em frequências absoluta e relativa e analisadas qualitativamente. Para a descrição

do perfil socioeconômico foi utilizado os critérios classificação econômica estabelecidos pela Associação Brasileira de Empresas e Pesquisas (89).

**Tabela 13 – Categorias e enfoque investigativo da anamnese cognitiva**

Sigla	Categoria	Enfoque investigativo
ACog-B1	Identificação	Nome, idade, sexo, naturalidade, escolaridade, estado civil, cor de pele, lateralidade, endereço residencial, filiação, estado civil dos pais e perfil socioeconômico.
ACog-B2	Perfil socioeconômico	Características socioeconômicas do núcleo familiar e renda mensal.
ACog-B3	Gestação e desenvolvimento neuropsicomotor	Histórico do período pré-natal, nascimento, pós-nascimento e marcos do desenvolvimento neuropsicomotor.
ACog-B4	Saúde	Estado de saúde progresso e atual e alimentação.
ACog-B5	Dificuldades adaptativas	Características da comunicação, socialização, aprendizado e controle emocional.
ACog-B6	Hereditograma familiar	Perfil familiar de transmissão de características genéticas.

#### 4.4.5 Escalas Wechsler de inteligência (WISC-IV e WAIS-III)

As Escalas Wechsler de Inteligência (Critério I), em suas versões para crianças (WISC-IV) (83) e adultos (WAIS-III) (32,84), avaliam a capacidade intelectual global da população entre as faixas etárias de seis anos e zero meses a 16 anos e 11 meses e de 17 anos a 89 anos, respectivamente. Para a realização da avaliação intelectual foi estabelecido a aplicação completa de todos os subtestes propostos pela escala. A Tabela 14 apresenta os 15 subtestes da WISC-IV: semelhanças, vocabulário, compreensão, informação, raciocínio com palavras, cubos, conceitos figurativos, raciocínio matricial, completar figuras, dígitos, sequência de números e letras, aritmética, código, procurar

símbolos e cancelamento. A combinação destes subtestes geram quatro índices fatoriais: índices de compreensão verbal, memória operacional, organização perceptual e velocidade de processamento. Cada índice avalia habilidades cognitivas específicas e o conjunto destes compõe o quociente de inteligência total.

**Tabela 14 – Quociente de inteligência, índices fatoriais e subtestes e respectivos constructos avaliados pela escala de inteligência WISC-IV.**

<b>Variáveis</b>	<b>Constructo Avaliado</b>
QIT – Quociente de Inteligência Total	Inteligência global
<b>Índices Fatoriais</b>	
ICV – Índice de Compreensão Verbal	Compreensão e expressão verbal
IOP – Índice de Organização Perceptual	Visuopercepção
IMO – Índice de Memória Operacional	Memória operacional
IVP – Índice de Velocidade de Processamento	Velocidade de processamento
<b>Subtestes</b>	
VC – Vocabulário	Conhecimento de vocabulário
SM – Semelhanças	Raciocínio Abstrato
CO – Compreensão	Compreensão de regras sociais
IN – Informação	Conhecimentos gerais
RP – Raciocínio com Palavras	Raciocínio abstrato
CB – Cubos	Visuoespacialidade
CN – Conceitos Figurativos	Raciocínio Abstrato
RM – Raciocínio Matricial	Raciocínio abstrato fluido
CF – Completar Figuras	Processamento visual
DG – Dígitos	Memória operacional
SNL – Sequência de Números e Letras	Memória operacional
AR – Aritmética	Memória operacional
CD – Código	Velocidade de processamento
PS – Procurar Símbolos	Velocidade de processamento
CA – Cancelamento	Velocidade de processamento

WISC-IV= Escala Wechsler de Inteligência para Crianças, 4ª edição.

Os descritores qualitativos da WISC-IV e WAIS-III consideram que os escores ponderados (mínimo=1 e máximo=19) e compostos (mínimo<20 e máximo=155) possuem um intervalo de variação classificada como média entre 8 e 12 e 90 e 109, respectivamente (32,83).

**Tabela 15 – Quociente de inteligência, índices fatoriais e subtestes e respectivos constructos avaliados pela escala de inteligência WAIS-III.**

<b>Variáveis</b>	<b>Constructo Avaliado</b>
<b>Quociente de Inteligência</b>	
QIT – Quociente de Inteligência Total	Inteligência global
QIV – Quociente de Inteligência Verbal	Inteligência verbal
QIE – Quociente de Inteligência de Execução	Inteligência de execução
<b>Índices Fatoriais</b>	
ICV – Índice de Compreensão Verbal	Compreensão e expressão verbal
IOP – Índice de Organização Perceptual	Visuopercepção
IMO – Índice de Memória Operacional	Memória operacional
IVP – Índice de Velocidade de Processamento	Velocidade de processamento
<b>Subtestes</b>	
VC – Vocabulário	Conhecimento de vocabulário
SM – Semelhanças	Raciocínio Abstrato
CO – Compreensão	Compreensão de regras sociais
IN – Informação	Conhecimentos gerais
CF – Completar Figuras	Processamento visual
CB – Cubos	Visuoespacialidade
RM – Raciocínio Matricial	Raciocínio abstrato fluido
AF – Arranjo de Figuras	Visuoconstrução
AO – Armar Objetos	Visuoconstrução
DG – Dígitos	Memória de operacional
AR – Aritmética	Memória de operacional
SNL – Sequência de Números e Letras	Memória de operacional
CD – Códigos	Velocidade de processamento
PS – Procurar Símbolos	Velocidade de processamento

WAIS-III= Escala Wechsler de Inteligência para Adultos, 3ª edição.

A escala para adultos WAIS-III (32,84) também possui 15 subtestes (Tabela 15): vocabulário, semelhanças, compreensão, informação, completar figuras, cubos, raciocínio matricial, arranjo de figuras, armar objetos, dígitos, aritmética, sequência de números e letras, códigos e procurar símbolos. Alguns destes subtestes diferenciam-se dos avaliados pela WISC-IV. A combinação dos subtestes geram os quatro índices fatoriais: índices de compreensão verbal, memória operacional, organização perceptual e velocidade de processamento. A composição dos índices de compreensão verbal e de memória operacional

resulta no quociente de inteligência de execução, e a dos índices de organização perceptual e velocidade de processamento o quociente de inteligência de execução. O quociente de inteligência é derivado dos quocientes verbal e de execução.

#### **4.4.6 Escala de comportamento adaptativo Vineland-3 (ECA-V3)**

A ECAV-3 (Critério II) avalia o comportamento adaptativo da população entre as faixas etárias de zero a 90 anos e o respondente é o cuidador responsável. Para o estudo foi adotado o Formulário de Entrevista Extensivo. Este é um instrumento que possui tradução para o português(Br) com normatização para a população americana (34).

A escala é composta por quatro domínios quantificados em escores padrão (mínimo=20 e máximo=140) : comunicação (COM), atividades de vida diária (AVD), socialização (SOC) e motricidade (MOT). Cada domínio possui três subdomínios quantificados em escores v-escala (mínio=1 e máximo=24): comunicação - receptiva (REC), expressiva (EXP) de escrita (ESC); atividades de vida diária - pessoal (PES), doméstica (DOM) e de brincar/lazer (BRI); socialização - relações interpessoais, comunitária (CMD) e habilidades de enftretamento (ENF). A composição dos domínios resulta no escore padrão do comportamento adaptativo composto (CAC) que representa o funcionamento adaptativo global (Tabela 16) A ECA-V3 também apresenta descritores qualitativos que classificam os escores padrão e v-escala. A classificação “adequado” (média) varia de 86 a 114 pontos e 13 a 17 pontos, respectivamente.



**Tabela 16 - Domínios e subdomínios e respectivos constructos da escala de comportamento adaptativo**

<b>Domínios e Subdomínios</b>	<b>Constructo Avaliado</b>
<b>Comportamento Adaptativo</b>	
CAC – Comportamento adaptativo composto	Nível independência pessoal e social.
<b>Domínios</b>	
COM – Comunicação	Habilidades de Comunicação
AVD – Atividades de vida diária	Habilidades de Vida Diária
SOC – Socialização	Habilidades Sociais
<b>Subdomínios</b>	
REC – Receptiva	Comunicação receptiva
EXP – Expressiva	Comunicação expressiva verbal
ESC – Escrita	Leitura e escrita
PES – Pessoal	Autossuficiência e cuidados de saúde
DOM – Doméstica	Realização de tarefas domésticas
CMD – Comunidade	Convivência em sociedade
RIN – Relacionamentos interpessoais	Relacionar-se com os outros.
BRI – Brincar e lazer	Envolvimento em atividades de lazer
ENF – Habilidades de enfretamento	Controle comportamental e emocional

#### **4.4.7 Exame físico otorrinolaringológico (ExFORL)**

O ExFORL (Critério III) foi desenvolvido em formato de checklist, com o objetivo de identificar alterações anatômicas na face, orelhas, nariz, cavidade oral, lábios, dentes e língua por meio da técnica de otoscopia e oroscopia. O instrumento foi dividido em três categorias de investigação: craniofacial e cavidades nasal e oral. As categorias do ExFORL foram descritas em frequências absoluta e relativa e analisadas qualitativamente (Anexo J).

#### 4.4.8 Exame de nasofibrosopia velofaríngea (ExNVelo)

O ExNVelo (Critério III) foi organizado em formato de checklist, com o objetivo de para avaliar a morfologia nasal faríngea e laríngea e a função velofaríngea durante a fala através do uso de nasofibrocópio (Tabela 17). O instrumento foi dividido em três categorias de investigação: craniofacial e cavidades nasal e oral. As categorias do ExNVelo foram descritas em frequências absoluta e relativa e analisadas qualitativamente (Anexo K) .

**Tabela 17 - Especificação do enfoque investigativo da avaliação estrutural e funcional do exame de nasofibrosopia velofaríngea**

Variáveis	Enfoque investigativo
Avaliação estrutural	Tipificação da identificação de alterações do tipo: desvio de septo, hipertrofia de conchas superiores, hinorréia hilina, faringe e adenoide
Avaliação funcional	Características da movimentação das paredes laterais, movimentação ântero-posterior, fechamento velofaríngeo e deglutição

#### 4.5 Procedimentos

O trabalho de pesquisa foi iniciado após aprovação do projeto pela CEP do HCFMUSP. Conforme o fluxograma do desenho experimental estabelecido (Figura 3), a pesquisa foi iniciada pela realização de um estudo piloto com pacientes não síndrômicos vinculados ao Ambulatório de Foniatria do HCFMUSP. Os procedimentos para a realização do estudo piloto foram executado no período de 09/09/2019 à 11/03/2020 e objetivou avaliar a viabilidade dos procedimentos e tempo de execução (Tabela 18) e a eficiência dos instrumentos (Tabela 9) estabelecidos para o PAM. Somente após a análise dos dados do estudo piloto e confirmação de ter sido atingido os objetivos

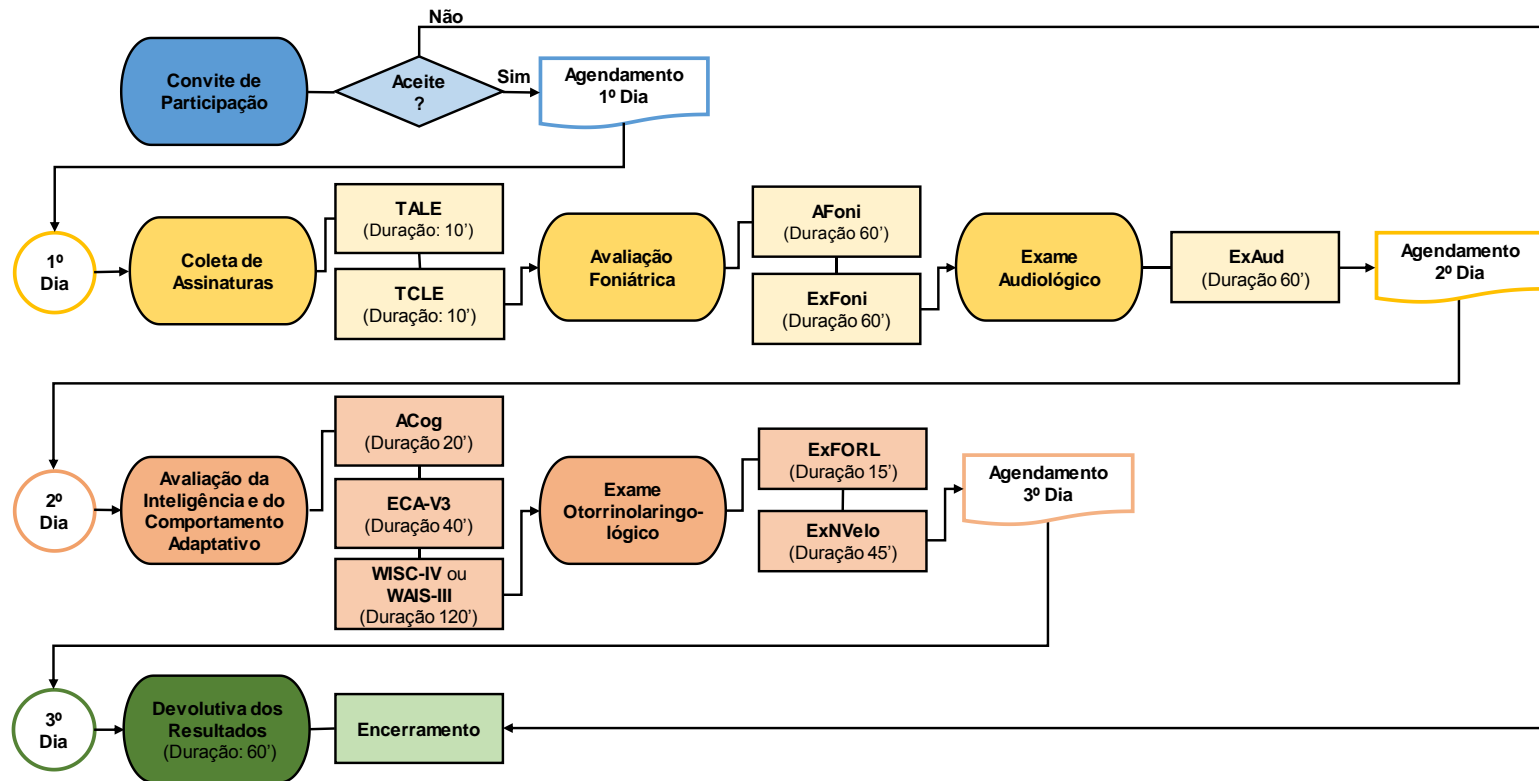
previstos para este procedimento (Figura 3), os pacientes com a SFH foram contatados por telefone a partir da consulta dos dados no sistema eletrônico e no prontuário físico do HCFMSUP.

A coleta de dados (Tabela 18) foi iniciada em 09/09/2020. Durante o período de 22/03/2020 à 08/09/2020 as atividades de coleta foram suspensas em decorrência do estado de calamidade pública pelo coronavírus SARS-CoV (Covid-19) decretado em 20/03/2020 (90). Em 09/09/2020 a coleta pode ser retomada gradualmente com a reabertura dos atendimentos ambulatoriais no HCFMUSP e com o cumprimento dos protocolos sanitários vigentes.

**Tabela 18 – Procedimentos, tempo de aplicação, profissional responsável e local e local de execução do estudo**

Procedimento	Tempo	Profissional	Local de Execução
Avaliação Foniátrica	120'	ORL/ Foniatra	Divisão de Psicologia
Exame Audiológico	60'	Fonoaudióloga	Ambulatório de Audiologia
Avaliação da Inteligência e do Comportamento Adaptativo	180'	Psicóloga/ Neuropsicóloga	Divisão de Psicologia
Exame Físico ORL	60'	ORL/ Foniatra	Ambulatório de Nasofibroscopia
Devolutiva	60'	Psicóloga/ Neuropsicóloga	Divisão de Psicologia

O PAM foi desenvolvido para ser executado em três dias (Figura 6) com o objetivo de reduzir ao máximo o deslocamento dos pacientes para o hospital, para evitar vieses de cansaço mental e físico e exposição ao risco de contaminação devido a condição do estado de pandemia. Os responsáveis pelos pacientes foram contatados por telefone e concordaram com a realização dos quatro procedimentos previstos pelos critérios de inclusão (Tabela 8) e tempo dispendidos para cada um deles (Tabela 18).



**Figura 6 – Fluxograma da coleta de dados**

TALE: Termo de Assentimento Livre e Esclarecido; TCLE: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido; AFoni: Anamnese Foniátrica; ExFoni: Exame Foniátrico; ExAud: Exame Audiológico; ACOg: Anamnese Cognitiva; ECA-V3: Escala de Comportamento Adaptativo Vineland, 3ª edição; WISC-IV: Escala Wechsler de Inteligência para Crianças, 4ª edição; WAIS-III: Escala Wechsler de Inteligência para Adultos, 3ª edição; ExFORL: Exame Físico Otorrinolaringológico; ExNVelo: Exame de Nasofibrosopia Velofaríngea.

O agendamento para a coleta foi realizado conforme a ordem de contato e aceite dos mesmos em dias não consecutivos e conforme disponibilidade de agenda dos ambulatórios e dos pacientes. A execução dos procedimentos envolveu o uso de três ambulatórios e o envolvimento de três profissionais (Tabela 18). Todos os procedimentos foram executados no período da manhã e pelas mesmas profissionais. Cada paciente foi conduzido para a realização dos procedimentos uma única vez.

A avaliação foniátrica e o exame audiológico previstos para o primeiro de coleta foram realizados em duas e uma hora, respectivamente. A avaliação da inteligência e do comportamento adaptativo foi executada em quatro horas. Os exames físico otorrinolaringológico e de nasofibrosopia velofaríngea previstos para o segundo dia foram executados em uma hora. No terceiro dia foi realizado pela psicóloga/neuropsicóloga uma devolutiva com duração de uma hora de todos os resultados obtidos em cada procedimento executado (Tabela 18 e **Figura 6**).

A coleta foi encerrada em 16/03/2021.

#### **4.5 Análise estatística**

Os dados dos protocolos ACog, AFoni, ExFORL e ExVelo foram analisados qualitativamente de modo a oferecer indicações de percentual de incidência.

Os escores brutos dos subtestes da WISC-IV e WAIS-III foram convertidos em escores ponderados – a partir destes foram obtidos os escores compostos dos índices fatoriais e do quociente de inteligência total.

Os escores brutos dos subdomínios da ECA-V3 foram convertidos em escores V-escala e que resultaram na quantificação dos escores compostos indicados pelos três domínios avaliados pela escala. Foi realizado uma análise

qualitativa a partir dos referenciais esperados para a média populacional, conforme proposta apresentada pelos autores dos instrumentos.

Os resultados do ExFoni foram analisados quantitativamente a partir da conversão dos escores brutos em percentuais de acertos.

Para a verificação da significância dos escores foram realizadas análises a partir do Teste *t-Student* com valor de  $p < 0,05$  e para a checagem da consistência interna dos itens foi utilizado o *Alpha de Cronbach* com valor de  $\alpha = 95\%$ .

**RESULTADOS**

---

## 5 RESULTADOS

As Unidades de Genética do Instituto da Criança e de Endocrinologia Genética do HCFMUSP indicaram o total de 9 pacientes com diagnóstico molecular de SFH para a participação. Destes, apenas 6 pacientes possuíam os dados pessoais de contato atualizados no sistema de cadastro do hospital. Todos os pacientes contatados concordaram com a participação, no entanto, uma paciente informou que estava prestes a se mudar para outro país e não foi possível conciliar as agendas dos procedimentos antes do evento.

A apresentação dos dados foi organizada de modo a apresentar as características gerais da amostra, seguida dos resultados individuais e da média amostral obtidos em cada instrumento conforme ordem de aplicação (Tabela 18 e Figura 3). Para a identificação dos resultados individuais foi adotado a representação numérica ordinal na exata sequência em que a coleta dos dados foi realizada. Ou seja, a “Paciente 1” foi a primeira paciente e o “Paciente 5” foi o último.

### 5.1 Características gerais da amostra

A amostra do estudo foi composta por cinco pacientes (Tabela 19). Quatro eram no sexo masculino (80%) e uma do sexo feminino (20%). As idades variaram entre as faixas etárias de 11 a 29 anos ( $17,80 \pm 7,26$ ), sendo dois com 11 e 12 anos ( $11,50 \pm 0,71$ ; 40%) e três entre 17 a 29 anos ( $22,00 \pm 6,24$ ; 60%). Todos os pacientes eram solteiros e filhos únicos (100%). Três pacientes possuíam a cor de pele branca e eram da classe social B2 (60%) e dois de cor negra e classe social D (20%). Apesar de todos terem histórico de frequência escolar, nenhum dos pacientes era alfabetizado (100%).



**Tabela 19 – Perfil sociodemográfico e socioeconômico da amostra (n=5)**

Variáveis	Pacientes					Total n (%)
	1	2	3	4	5	
<b>Sexo</b>						
Feminino	+					1 (20)
Masculino		+	+	+	+	4 (80)
<b>Idade (M=17,80; DP=7,26)</b>						
11 – 12 (M=11,50; DP=0,71)				+	+	2 (40)
17 – 29 (M=22,00; DP=6,24)	+	+	+			3 (60)
<b>Estado civil</b>						
Solteiro	+	+	+	+	+	5 (100)
<b>Grupo étnico</b>						
Branco		+		+	+	3 (60)
Negro	+		+			2 (40)
<b>Classe Social</b>						
Classe B2		+		+	+	3 (60)
Classe D	+		+			2 (40)
<b>Escolarização</b>						
Não alfabetizado	+	+	+	+	+	5 (100)

n= frequência absoluta; %= relativa; M= média; DP= desvio padrão.

## 5.2 Anamnese foniátrica (AFoni)

Todos os responsáveis pelos cinco pacientes responderam a AFoni (100%). O tempo de execução previsto de 60 minutos foi atingido em todos os casos (100%). Intercorrências pré e perinatais foram relatadas em 20% dos casos e pós-natal 40%. Todos os pacientes apresentaram dificuldades para atingir os marcos do desenvolvimento neuropsicomotor (100%). O atraso do desenvolvimento da linguagem e fala foi o marco que apresentou maior incidência na amostra (100%) (**Tabela 20**).

**Tabela 20 – Resultados individuais e de frequência absoluta e relativa dos eventos pré, peri e pós-natal e dos marcos do desenvolvimento (n=5)**

Categoria	Pacientes					Total n (%)
	1	2	3	4	5	
Eventos no pré-natal						1 (20)
Complicações renais do feto			+			1 (20)
Eventos no perinatal						1 (20)
Ingestão de mecônio			+			1 (20)
Eventos no pós-natal						2 (40)
Internação hospitalar	+		+			2 (40)
Icterícia			+			1 (20)
Uso de oxigênio			+			1 (20)
Marcos do neurodesenvolvimento						5 (100)
Sentar sem apoio entre 12 / 24 meses			+		+	2 (40)
Não engatinhou		+	+		+	3 (60)
Primeiras palavras entre 24 / 36 meses	+	+	+	+	+	5 (100)
Não verbaliza frases completas	+	+	+	+	+	5 (100)
Andar sem apoio entre 24 / 36 meses			+		+	2 (40)
Desfralde diurno com 6 anos					+	1 (20)
Desfralde noturno não atingido					+	1 (20)
Vestir-se sozinho com 7 anos		+	+			2 (40)
Não se veste sozinho					+	1 (20)

n= frequência absoluta; %= relativa.

Os pacientes passaram por avaliação e/ou mantinham seguimento clínico em diversas áreas de especialidades com intervalo de frequência variável devido as alterações e comorbidades associadas a síndrome. As especialidades clínicas mencionadas em 100% dos casos foram: genética, endocrinologia, neurologia, otorrinolaringologia e fonoaudiologia. Cerca de 60% faziam seguimento oftalmológico e psiquiátrico; 40% eram acompanhados por profissionais da cardiologia, dermatologia, gastroenterologia, odontologia, ortopedia e pneumologia; e 20% pela urologia, foniatria e psicologia (Tabela 21).

**Tabela 21 – Resultados individuais e de frequência absoluta e relativa das especialidades clínicas e respectivas alterações e/ou diagnósticos mencionadas na anamnese foniátrica (n=5)**

Especialidades e alterações/diagnósticos	Pacientes					Total n (%)
	1	2	3	4	5	
<b>Genética</b>						5 (100)
Síndrome de Floating-Harbor	+	+	+	+	+	5 (100)
<b>Endocrinologia</b>						5 (100)
Hipotireoidismo	+					1 (20)
Atraso da maturação óssea	+	+	+	+	+	5 (100)
<b>Neurologia</b>						5 (100)
Atraso do DNPM	+	+	+	+	+	5 (100)
Cisto aracnóide		+				1 (20)
Epilepsia					+	1 (20)
Microcefalia	+	+	+			3 (60)
<b>Otorrinolaringologia</b>						5 (100)
Apnéia		+				1 (20)
Disfagia				+	+	2 (40)
Fissura labiopalatina					+	1 (20)
Renite			+			1 (20)
Perda auditiva	+	+				2 (40)
<b>Fonoaudiologia</b>						5 (100)
Dificuldade de articulação fonêmica	+	+	+	+	+	5 (100)
<b>Oftalmologia</b>						3 (60)
Astigmatismo		+	+	+		3 (60)
Miopia		+	+	+		3 (60)
<b>Psiquiatria</b>						3 (60)
Agressividade			+	+	+	3 (60)
Transtorno do Espectro do Autismo					+	1 (20)
Hiperssexualidade			+			1 (20)
<b>Cardiologia</b>						2 (40)
Arritmia cardíaca			+			1 (20)
Insuficiência da válvula tricúspide		+				1 (20)
<b>Dermatologia</b>						2 (40)
Cisto dermóide		+				1 (20)
Dermatite atópica					+	1 (20)
<b>Gastroenterologia</b>						2 (40)
Hernia inguinal		+				1 (20)
Refluxo				+		1 (20)
Doença celíaca				+		1 (20)

continua...

...continuação.

**Tabela 20 – Resultados individuais e de frequência absoluta e relativa das especialidades clínicas e respectivas alterações e/ou diagnósticos mencionadas na anamnese foniátrica (n=5)**

Especialidades e alterações/diagnósticos	Pacientes					Total n (%)
	1	2	3	4	5	
<b>Odontologia</b>						2 (40)
Calcificação dentária		+				1 (20)
Fissura labiopalatina					+	1 (20)
<b>Ortopedia</b>						2 (40)
Braquimetatarsia					+	1 (20)
Desvio de quadril				+		1 (20)
<b>Pneumologia</b>						2 (40)
Asma					+	1 (20)
Fibrose cística				+		1 (20)
<b>Urologia</b>						1 (20)
Incontinência urinária			+			1 (20)
<b>Foniatría</b>						1 (20)
Atraso do desenvolvimento da linguagem	+					1 (20)
Atraso do desenvolvimento da fala	+					1 (20)
Dificuldade de aprendizagem	+					1 (20)
<b>Psicologia</b>						1 (20)
Dificuldades de socialização e independência	+					1 (20)

n= frequência absoluta; %= frequência relativa.

Nas categorias quantitativas da AFoni foi perguntado aos responsáveis sobre a percepção dos mesmos em relação ao desenvolvimento dos filhos. Quanto maior o escore atribuído nos itens das categorias, melhor seria o desenvolvimento na visão dos responsáveis. A Tabela 22 apresenta dos resultados deste inquérito.

Na percepção da responsável pela Paciente 1, esta apresentava um desenvolvimento maior (escore: 71) quando comparada com os demais pacientes da amostra. O Paciente 5 atingiu o escore 37, menor pontuação entre todos. A categoria comportamento obteve os escores mais altos ( $10,20 \pm 4,21$ ;  $p=0,006$ ), seguida de independência e hábitos ( $9,80 \pm 3,19$ ;  $p=0,002$ ). A comunicação receptiva ( $6,60 \pm 3,21$ ;  $p=0,010$ ) superou a comunicação expressiva ( $3,60 \pm 2,30$ ;  $p=0,025$ ). A categoria alimentação, que investiga sobre

as dificuldades de deglutição de líquidos e sólidos, apresentou o mais baixo escore da amostra ( $2,00 \pm 0,71$ ;  $p=0,003$ ) (Tabela 22).

**Tabela 22 – Escores individuais, média e desvio padrão obtidos nas categorias de comunicação receptiva e expressiva, independência pessoal e hábitos, sono, comportamento, humor e dinâmicas familiar e educacional da anamnese foniátrica (n=5)**

Categorias	Pacientes					M $\pm$ DP	p
	1	2	3	4	5		
Total Geral	71	65	46	68	37	58,20 $\pm$ 14,96	0,001
Alimentação	2	2	2	3	1	2,00 $\pm$ 0,71	0,003
Aleitamento materno	0	1	0	1	0	0,40 $\pm$ 0,55	0,178
Aleitamento artificial	0	0	0	0	0	-	-
Deglutição de líquidos	0	0	0	0	0	-	-
Ingestão de sólidos	1	1	1	1	1	1,00 $\pm$ 0,00	-
Deglutição de sólidos	1	0	1	1	0	0,60 $\pm$ 0,55	0,070
Comunicação Receptiva	9	7	5	10	2	6,60 $\pm$ 3,21	0,010
Fala dos pais	2	2	1	2	1	1,60 $\pm$ 0,55	0,003
Fala dos familiares	2	2	1	2	0	1,40 $\pm$ 0,89	0,025
Fala de desconhecidos	2	1	1	2	0	1,20 $\pm$ 0,84	0,033
Ordem simples	2	2	2	2	1	1,80 $\pm$ 0,45	0,001
Ordens complexas	1	0	0	2	0	0,60 $\pm$ 0,89	0,208
Comunicação Expressiva	7	5	2	2	2	3,60 $\pm$ 2,30	0,025
Compreensível	1	1	0	0	0	0,40 $\pm$ 0,55	0,178
Trocas/omissões fonêmicas	1	0	0	2	0	0,60 $\pm$ 0,89	0,208
Comp. pelos pais	1	2	1	0	1	1,00 $\pm$ 0,71	0,034
Comp. por familiares	1	2	0	0	0	0,60 $\pm$ 0,89	0,208
Comp. por desconhecidos	1	0	0	0	0	0,20 $\pm$ 0,45	0,374
Uso de gestos indicativos	2	0	1	0	1	0,80 $\pm$ 0,84	0,099
Independência e Hábitos	12	12	8	12	5	9,80 $\pm$ 3,19	0,002
Comer sozinho(a)	2	2	2	2	1	1,80 $\pm$ 0,45	0,001
Vestir-se sozinho(a)	2	2	2	2	1	1,80 $\pm$ 0,45	0,001
Calçar-se sozinho(a)	2	2	1	2	0	1,40 $\pm$ 0,89	0,025
Escovar os dentes sozinho(a)	2	2	0	2	0	1,20 $\pm$ 1,10	0,070
Utiliza chupeta	1	1	1	1	1	1,00 $\pm$ 0,00	-
Utiliza mamadeira	1	1	1	1	0	0,80 $\pm$ 0,45	0,016
Chupa o(s) dedo(s)	1	1	0	1	1	0,80 $\pm$ 0,45	0,016
Baba	1	1	1	1	1	1,00 $\pm$ 0,00	-
Sono	9	7	6	7	7	7,20 $\pm$ 1,10	0,000
Agitação noturna	2	1	1	2	0	1,20 $\pm$ 0,84	0,033
Bruxismo	2	2	0	1	2	1,40 $\pm$ 0,89	0,025
Apneia	2	0	1	1	1	1,00 $\pm$ 0,71	0,034
Sonambulismo	2	2	2	2	2	2,00 $\pm$ 0,00	-
Sonolência diurna	1	2	2	1	2	1,60 $\pm$ 0,55	0,003

continua...

...continuação.

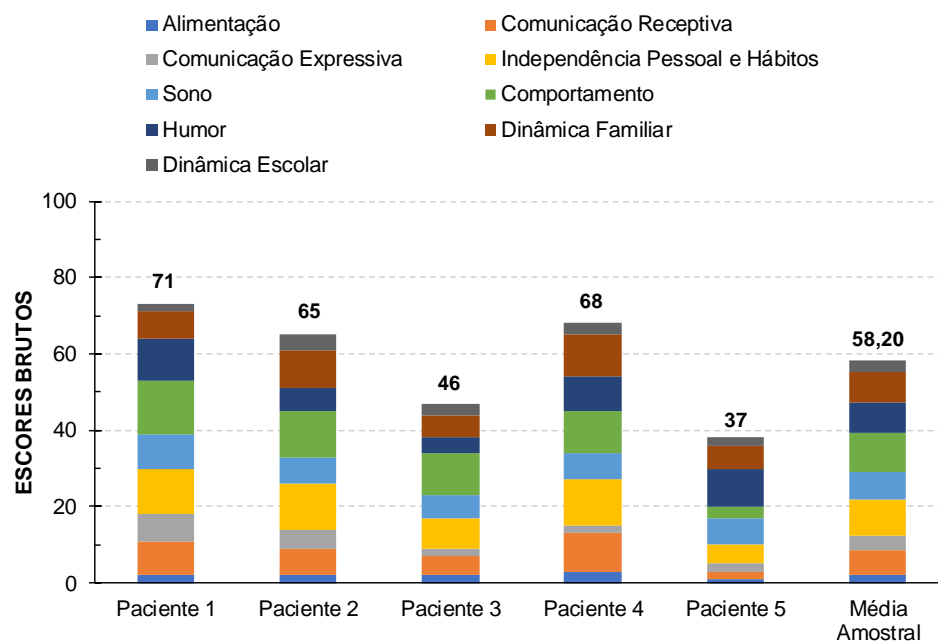
**Tabela 22 – Escores individuais, média e desvio padrão obtidos nas categorias de comunicação receptiva e expressiva, independência pessoal e hábitos, sono, comportamento, humor e dinâmicas familiar e educacional da anamnese foniátrica (n=5)**

Categorias	Pacientes					M ± DP	p
	1	2	3	4	5		
<b>Comportamento</b>	14	12	11	11	3	10,20 ± 4,21	0,006
Contato visual	2	2	2	2	0	1,60 ± 0,89	0,016
Agressividade	2	2	1	1	1	1,40 ± 0,55	0,005
Apatia	2	2	2	2	2	2,00 ± 0,00	-
Desatenção	2	0	2	1	0	1,00 ± 1,00	0,089
Agitação	2	2	2	2	0	1,60 ± 0,89	0,016
Isolamento social	2	2	0	2	0	1,20 ± 1,10	0,070
Estereotípias	2	2	2	1	0	1,40 ± 0,89	0,025
<b>Humor</b>	11	6	4	9	10	8,00 ± 2,92	0,004
Alegria	2	1	2	1	2	1,60 ± 0,55	0,003
Tristeza	2	1	0	0	2	1,00 ± 1,00	0,089
Afetividade	2	1	2	1	2	1,60 ± 0,55	0,003
Pedir desculpas	1	1	0	2	0	0,80 ± 0,84	0,099
Medo	2	2	0	2	2	1,60 ± 0,89	0,016
Frustração	2	0	0	1	2	1,00 ± 1,00	0,089
Ciúmes	0	0	0	2	0	0,40 ± 0,89	0,374
<b>Dinâmica Familiar</b>	7	10	6	11	6	8,00 ± 2,35	0,002
Divergências entre o casal	2	2	2	2	1	1,80 ± 0,45	0,001
Divergências do casal	2	2	2	1	1	1,60 ± 0,55	0,003
Divergências familiares	2	2	2	2	2	2,00 ± 0,00	-
Convivência com amigos	0	0	0	0	2	0,40 ± 0,89	0,374
Práticas de atividades de lazer	1	2	0	2	0	1,00 ± 1,00	0,089
Práticas de viagens	0	2	0	2	0	0,80 ± 1,10	0,178
Práticas de passeios culturais	0	0	0	2	0	0,40 ± 0,89	0,374
<b>Dinâmica Escolar</b>	4	4	1	5	4	3,60 ± 1,52	0,006
Atingiu a alfabetização	0	0	0	0	0	-	-
Frequenta(ou) a escola	1	1	1	1	1	1,00 ± 0,00	-
Reprovação escolar	1	1	0	1	1	0,80 ± 0,45	0,016
Dificuldades escolares	0	0	0	0	0	-	-
Reforço escolar	1	1	0	1	1	0,80 ± 0,45	0,016
Apoio de auxiliar de sala	1	0	0	1	1	0,60 ± 0,55	0,070
Apoio para com os deveres	0	0	0	0	0	-	-
Rotina de estudos	0	1	0	1	0	0,40 ± 0,55	0,178
Hábitos de leitura	0	0	0	0	0	-	0,006

\*Teste: t-Student; \*\* valor-p<0,05.

M= média; DP= desvio padrão; p= valor-p.

**Gráfico 1 – Percepção dos responsáveis sobre o desenvolvimento dos filhos nas categorias avaliadas pela anamnese foniátrica (n=5)**



O Gráfico 1 demonstra que as responsáveis pelos Paciente 3 e 5, que possuíam 29 e 12 anos respectivamente, apresentava um comprometimento do desenvolvimento abaixo da média amostral, com uma diferença de apenas nove pontos entre os mesmos. Considerando que o Paciente 5 tinha o diagnóstico de TEA e o Paciente 3 não, há uma semelhança de desenvolvimento global (todas as categorias) com diferenças mais expressivas nas categorias humor e comportamento, respectivamente.

### 5.3 Exame foniátrico (ExFoni)

As provas contidas no ExFoni foram possíveis de serem aplicadas integralmente em 60% da amostra (pacientes 1, 2 e 3). Não foi possível concluir o ExFoni no Paciente 4 devido a apresentação de alterações comportamentais (agressividade) durante a execução do mesmo. A intensa agitação psicomotora do Paciente 5 que também possuía o diagnóstico de TEA inviabilizou a tentativa

de aplicação do ExFoni. Portanto, os dados apresentados na **Tabela 23** referem-se aos resultados obtidos pelos Pacientes 1, 2 e 3.

**Tabela 23 – Percentual de acertos individuais, média e desvio padrão atingidos dos domínios e subdomínios das provas foniátricas (n=3)**

Domínios e Subdomínios	Pacientes			M ± DP	p
	1	2	3		
Provas Foniátricas Total	45,06	45,92	33,05	41,34 ± 7,20	0,010
Consciência Corporal	80,00	70,00	90,00	80,00 ± 10,00	0,005
Orientação	20,00	40,00	80,00	46,67 ± 30,55	0,118
Discriminação	92,11	78,95	57,89	76,32 ± 17,26	0,017
Discriminação Visual	93,33	93,33	73,33	86,66 ± 11,55	0,006
Cores	80,00	100,00	100,00	93,33 ± 11,55	0,005
Objetos	100,00	90,00	60,00	83,33 ± 20,82	0,020
Igualdade	100,00	90,00	60,00	83,33 ± 20,82	0,020
Discriminação Auditiva	87,50	25,00	0,00	37,50 ± 45,07	0,286
Orelha Direita	100,00	25,00	0,00	41,67 ± 52,04	0,300
Orelha Esquerda	75,00	25,00	0,00	33,33 ± 38,19	0,270
Memória	15,00	30,00	20,00	21,67 ± 7,64	0,039
Memória Visual	20,00	80,00	60,00	53,33 ± 30,55	0,094
Memória Auditiva	13,33	13,33	6,67	11,11 ± 3,85	0,038
Dígitos	0,00	20,00	0,00	6,67 ± 11,55	0,423
Frases	20,00	10,00	10,00	13,33 ± 5,77	0,057
Comunicação	29,41	26,47	29,41	28,43 ± 1,70	0,001
Comunicação Receptiva Auditiva	20,00	50,00	50,00	40,00 ± 17,32	0,057
Comunicação Expressiva Verbal	50,00	25,00	31,25	35,42 ± 13,01	0,042
Vocabulário	50,00	40,00	50,00	46,67 ± 5,77	0,005
Frase Oral	50,00	0,00	0,00	16,67 ± 28,87	0,423
Comunicação Escrita	0,00	0,00	0,00	-	-
Habilidade Acadêmicas	25,61	28,05	20,73	24,80 ± 3,73	0,007
Reconhecimento	42,50	42,50	42,50	42,50 ± 0,00	-
Números	10,00	40,00	50,00	33,33 ± 20,82	0,109
Letras	70,00	70,00	60,00	66,67 ± 5,77	0,002
Sílabas	40,00	30,00	50,00	40,00 ± 10,00	0,020
Palavras	50,00	30,00	10,00	30,00 ± 20,00	0,122
Manipulação Silábica	40,00	30,00	0,00	23,33 ± 20,82	0,192
Ordem Direta	80,00	60,00	0,00	46,67 ± 41,63	0,192
Ordem Inversa	0,00	0,00	0,00	-	-
Habilidades Aritméticas	0,00	9,38	0,00	3,13 ± 5,42	0,423
Motricidade	66,67	71,79	17,95	52,14 ± 29,72	0,093
Fina	76,67	80,00	0,00	52,22 ± 45,26	0,184
Grossa	33,33	44,44	77,78	51,85 ± 23,13	0,060

\*Teste: t-Student; \*\*valor-p<0,05.

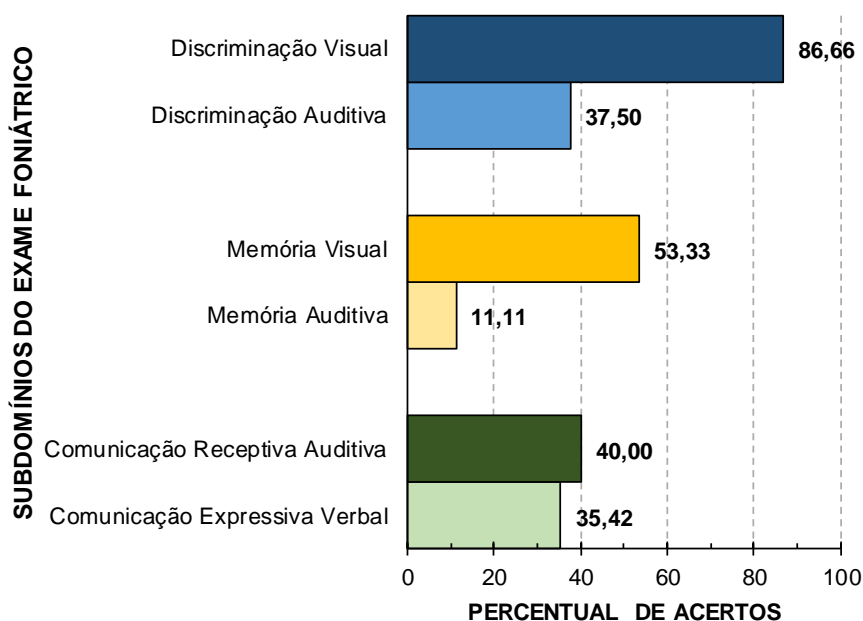
M= média; DP= desvio padrão, p= valor-p.



De todos os pacientes, o Paciente 2 foi apresentou o escore percentual de acertos mais alto no domínio provas fonológicas total (escore: 45,06) e destacou-se positivamente nos subdomínios discriminação visual (escore: 93,33) e motricidade fina (escore: 80,00). Neste mesmo domínio, a Paciente 2 (escore: 45,06) superou o Paciente 3 (escore: 33,05) (Tabela 23).

Os resultados da média percentual dos subdomínios discriminação visual ( $86,66 \pm 11,55$ ;  $p=0,006$ ), discriminação auditiva ( $37,50 \pm 45,07,55$ ;  $p=0,286$ ), memória visual ( $53,33 \pm 30,55$ ;  $p=0,094$ ) e memória auditiva ( $11,11 \pm 3,85$ ;  $p=0,038$ ) revelam que as habilidades com *input* visual e *output* prático superam habilidades com *input* auditivo e *output* verbal (Gráfico 2).

**Gráfico 2 – Comparação da média percentual de acertos dos subdomínios discriminação visual e auditiva, memória visual e auditiva e comunicação receptiva auditiva e expressiva verbal do exame fonológico (n=3)**



## 5.4 Exame audiológico (ExAud)

Tabela 24 – Resultados do exame audiológico (n=4)

	Paciente 1		Paciente 2		Paciente 3		Paciente 4	
	OD	OE	OD	OE	OD	OE	OD	OE
LRF	15dB	15dB	15dB	10dB	15dB	15dB	20dB	25dB
IPRF								
Intensidade	45dB	45dB	45dB	40dB	-	-	-	-
Monossílaba (25)	76%	88%	-	-	-	-	-	-
Dissílaba (25)	-	-	84%	76%	-	-	-	-
Reflexo Acústico								
500Hz	Ausente	Ausente	-	-	-	-	Ausente	120
1000Hz	Ausente	Ausente	-	-	-	-	Ausente	115
2000Hz	Ausente	Ausente	-	-	-	-	Ausente	Ausente
4000Hz	Ausente	Ausente	-	-	-	-	Ausente	Ausente
Imitanciometria	Curva A	Curva A	-	-	-	-	Curva Ar	Curva Ar
Resultado	PAN moderada em 4000Hz e leve em 6000 Hz	Normal	PA leve em 6000Hz e Moderada em 8000 Hz	PA leve em 6000Hz e Moderada em 8000 Hz	Normal	Normal	-	-
Observações	-	-	▪ Imitanciômetro quebrado;	-	▪ Imitanciômetro quebrado; SRT com ordem simples e partes do corpo; ▪ Fala ininteligível	-	▪ SRT com ordem simples e uso de figuras; ▪ Não condicionou para a audiometria; ▪ Comportamento agressivo	-

OD= orelha direita; OE= orelha esquerda; LRF: limiar de reconhecimento de fala; dB= decibel; IPRF= índice percentual de reconhecimento de fala; Hz= hertz; PAN= perda auditiva neurosensorial; PA= perda auditiva; SRT= teste limiar de recepção de fala

O ExAud (Tabela 24) foi possível de ser executado integralmente (100%) apenas na Paciente 1 (20%). Três pacientes (60%) completaram o exame audiométrico conforme sua capacidade de desenvolvimento cognitivo de compreensão. Um paciente (20%) realizou a audiometria tonal e vocal e dois (40%) realizaram a audiometria condicionada. Dois pacientes apresentaram perda auditiva leve a moderada em frequências altas (40%). Dois pacientes não realizaram a audiometria por alteração comportamental psiquiátrica de agressividade e transtorno do espectro autista (40%).

### **5.5 Anamnese cognitiva (ACog)**

Os dados possíveis de serem coletados através da ACog foram utilizados para a descrição da caracterização da amostra (vide tópico 5.1).

### **5.6 Escalas Wechsler de inteligência (WISC-IV e WAIS-III)**

Foi possível avaliar integralmente a inteligência de quatro pacientes (80%), destes três através da WAIS-III (75%) e um pela WISC-IV (25%). As condições comportamentais inviabilizaram a aplicação da WISC-IV no Paciente 5.

Todos os pacientes que foram avaliados (n=4) apresentaram um QIT abaixo dos indicadores de desempenho da média populacional ( $\leq 90$ ) previstos pelas escalas. A performance da inteligência global da Paciente 1 superou o restante da amostra (QIT=64) e destacou-se em habilidades de compreensão verbal e organização perceptual (ICV=70; IOP=70). Os Pacientes 2 e 3 apresentaram a mesma performance da inteligência global (QIT=54), contudo os desempenhos individuais demonstraram que o Paciente 2 destacou-se em habilidades de memória operacional e velocidade de processamento (IMO=64 e

IVP=63) e o Paciente 3 em organização perceptual e compreensão verbal (IOP=68 e ICV=60) (Tabela 25).

**Tabela 25 - Escores individuais, média e desvio padrão da amostra nas escalas inteligência WISC-IV e WAIS-III**

Variáveis	Pacientes				M ± DP	p
	1	2	3	4		
<b>Quocientes de inteligência<sup>I</sup></b>						
Quociente de inteligência total <sup>a,b</sup>	64	54	54	42	53,50 ± 9,00	0,001
Quociente de inteligência verbal <sup>b</sup>	65	58	56	-	59,67 ± 4,73	0,002
Quociente de inteligência de execução <sup>b</sup>	68	58	61	-	62,33 ± 5,13	0,002
<b>Índices Fatoriais<sup>II</sup></b>						
Índice de compreensão verbal <sup>a,b</sup>	70	56	60	45	57,75 ± 10,34	0,002
Índice de organização perceptual <sup>a,b</sup>	70	57	68	45	62,00 ± 9,29	0,001
Índice de memória operacional <sup>a,b</sup>	62	64	52	53	57,75 ± 8,88	0,001
Índice de velocidade de processamento <sup>a,b</sup>	63	63	52	45	55,75 ± 8,85	0,001
<b>Subtestes<sup>b</sup></b>						
Vocabulário <sup>a,b</sup>	7	2	4	1	3,50 ± 2,66	0,077
Semelhanças <sup>a,b</sup>	3	1	1	1	1,50 ± 1,00	0,058
Compreensão <sup>a,b</sup>	5	1	2	1	2,25 ± 1,89	0,098
Informação <sup>a,b</sup>	4	4	4	1	3,25 ± 1,50	0,023
Completar Figuras <sup>a,b</sup>	6	1	5	1	3,25 ± 2,63	0,090
Cubos <sup>a,b</sup>	3	3	4	1	2,75 ± 1,26	0,022
Raciocínio Matricial <sup>a,b</sup>	5	4	4	1	3,5 ± 1,73	0,027
Arranjo de Figuras <sup>b</sup>	4	3	3	-	3,33 ± 0,58	0,010
Armar Objetos <sup>b</sup>	5	6	4	-	5,00 ± 1,00	0,013
Conceitos Figurativos <sup>a</sup>	-	-	-	4	4,00 ± 0,00	-
Dígitos <sup>a,b</sup>	2	3	1	1	1,75 ± 0,96	0,035
Aritmética <sup>a,b</sup>	4	5	2	1	3,00 ± 1,83	0,046
Sequência de Números e Letras <sup>a,b</sup>	3	2	2	1	2,00 ± 0,82	0,016
Código <sup>a,b</sup>	6	4	2	1	3,25 ± 2,22	0,061
Procurar Símbolos <sup>a,b</sup>	1	3	2	1	1,75 ± 0,96	0,035
Cancelamento <sup>a</sup>	-	-	-	6	6,00 ± 0,00	-

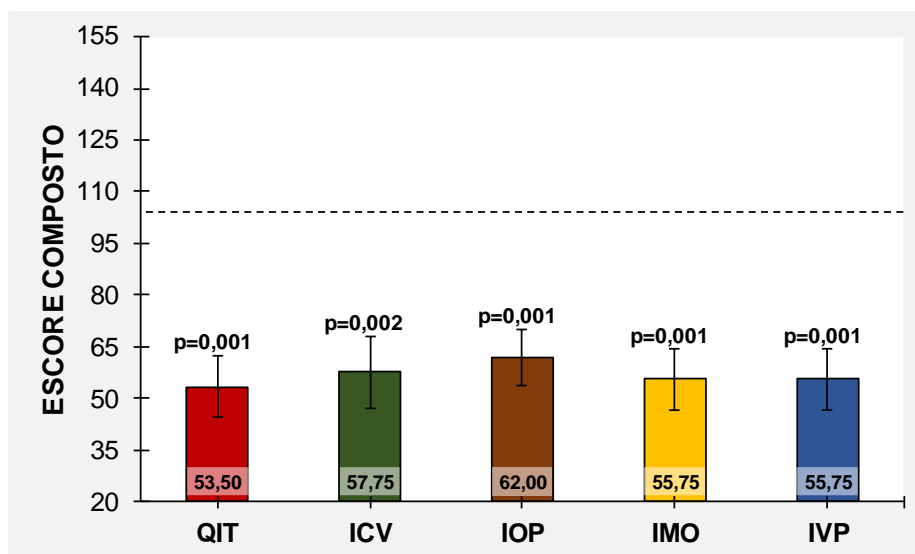
\*Teste: t-Student; \*\*valor-p<0,05.

<sup>I</sup> Escores compostos; <sup>II</sup> Escores ponderados; <sup>a</sup> Escala Wechsler de Inteligência para Crianças (WISC-IV); <sup>b</sup> Escala Wechsler de Inteligência para Adultos (WAIS-III).

M= média; DP= desvio padrão; p= valor-p; QIT= quociente de inteligência total; QIV= quociente de inteligência verbal; QIE= quociente de inteligência de execução

A amostra demonstrou que médias das habilidades de inteligência de execução (QIE=62,33 ± 5,13; p=0,002) superaram as verbais (QIV=59,67± 4,73; p=0,002) (Tabela 25). O IOP (57,75±8,88; p=0,001) foi superior ao IVP (55,75±8,85; p=0,001) (Gráfico 3).

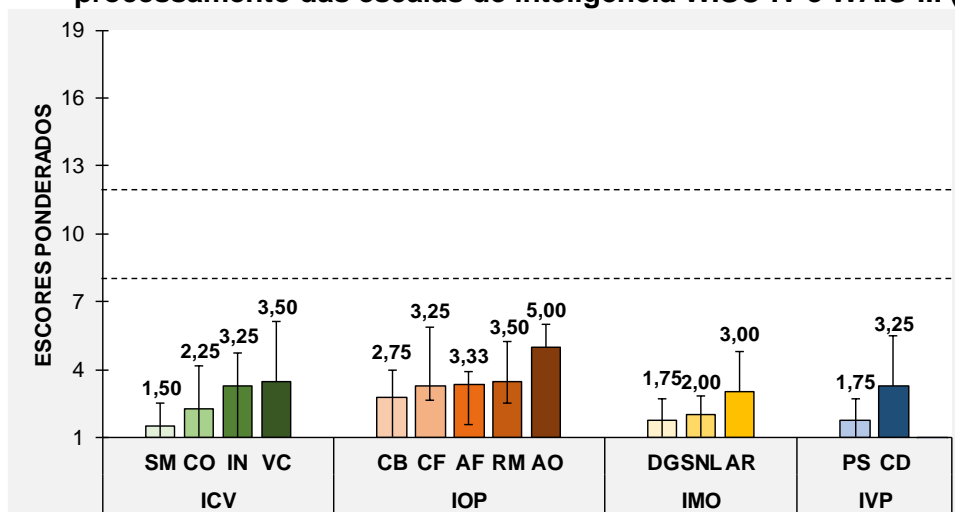
**Gráfico 3 – Média do quociente de inteligência total e dos índices de compreensão verbal, organização perceptual, memória operacional e velocidade de processamento nas escalas de inteligência WISC-IV e WAIS-III (n=4)**



\*Teste: t-Student; \*\*valor-p<0,05.

QIT= quociente de inteligência total; QIV= quociente de inteligência verbal; QIE= quociente de execução; ICV= índice de compreensão verbal; IMO= índice de memória operacional; IOP= índice de organização perceptual; IVP= índice de velocidade de processamento.

**Gráfico 4 – Média dos subtestes que compõem os índices de compreensão verbal, organização perceptual, memória operacional e velocidade de processamento das escalas de inteligência WISC-IV e WAIS-III (n=4)**



ICV= índice de compreensão verbal; SM= semelhanças; CO= compreensão; IN= informação; VC = vocabulário; IOP= índice de organização perceptual; CB= cubos; CF= completar figuras; AF= arranjo de figuras; RM= raciocínio matricial; AO= armar objetos; IMO= índice de memória operacional; DG= dígitos; SNL= sequência de números e letras; AR= aritmética; IVP= índice de velocidade de processamento; PS= procurar símbolos; CD= códigos.

Todos os pacientes estiveram abaixo da média populacional ( $M=10$ ) nos subtestes das escalas de inteligência (Tabela 25). Os subtestes do IOP que atingiram escores superiores avaliam as habilidades de execução que envolvem raciocínio abstrato e dedutivo visuoperceptual ( $AO=5,00\pm 1,00$ ;  $p= 0,013$  e  $RM= 4,33 \pm 0,57$ ;  $p=0,006$ ) (Gráfico 4).

### 5.7 Escala de comportamento adaptativo Vineland-3 (ECA-V3)

**Tabela 26 - Escores individuais, média e desvio padrão dos domínios e subdomínios da amostra na ECA-V3 (n=5)**

Domínios e Subdomínios	Pacientes					M $\pm$ DP	p
	1	2	3	4	5		
<b>Comportamento Adaptativo<sup>I</sup></b>							
Comportamento adaptativo composto	61	31	20	40	20	34,40 $\pm$ 17,06	0,011
<b>Domínios<sup>I</sup></b>							
Comunicação	34	22	20	20	20	23,20 $\pm$ 6,10	0,001
Atividades de vida diária	59	20	20	63	20	36,40 $\pm$ 22,50	0,022
Socialização	66	48	20	34	20	37,60 $\pm$ 19,67	0,013
<b>Subdomínios<sup>II</sup></b>							
Receptiva	10	4	1	1	1	3,40 $\pm$ 3,91	0,124
Expressiva	1	1	1	1	1	1,00 $\pm$ 0,00	-
Escrita	1	1	1	1	1	1,00 $\pm$ 0,00	-
Pessoal	11	5	1	6	1	4,80 $\pm$ 4,14	0,061
Doméstica	10	8	1	11	1	6,20 $\pm$ 4,87	0,047
Comunidade	4	1	1	4	1	2,20 $\pm$ 1,64	0,040
Relacionamentos interpessoais	9	4	1	4	1	3,80 $\pm$ 3,27	0,060
Brincar e lazer	8	6	1	4	1	4,00 $\pm$ 3,08	0,044
Habilidades de enfrentamento	8	6	1	1	1	3,40 $\pm$ 3,36	0,087

\*Teste: t-Student; \*\*valor- $p < 0,05$ .

<sup>I</sup> Escore composto; <sup>II</sup> Escore v-escala.

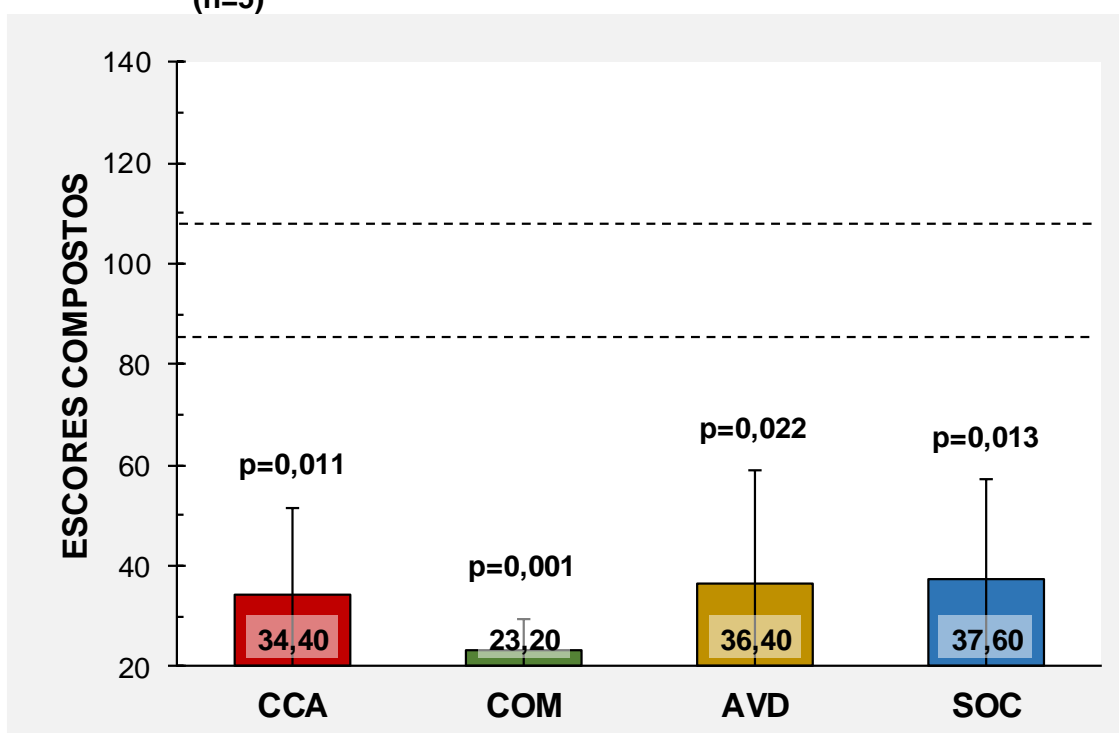
ECA-V-3= Escala de comportamento adaptativo Vineland, 3ª edição; M= média; DP= desvio padrão.

Todos os responsáveis pelos cinco pacientes (100%) responderam as perguntas previstas pela ECA-V3. A escala evidenciou que 100% dos pacientes apresentavam comprometimento funcional do comportamento adaptativo

composto. A Paciente 1 apresentou escore superior em comunicação (COM=34) e socialização (SOC=66). O Paciente 4 destacou-se em atividades de vida diária (AVD= 63) (Tabela 26).

Nenhum dos cinco pacientes (100%) atingiu a faixa de escores dos domínios (86 a 114) e dos subdomínios (13 a 17) considerados adequados pela ECA-V3 (Tabela 26). A média dos escores da amostra dos subdomínios avaliados evidenciou que a socialização (SOC=37,60±19,67;  $p=0,013$ ) superou os demais subdomínios. A comunicação (COM=23,20 ± 6,10;  $P=0,001$ ) foi o subdomínio com menor pontuação (Gráfico 5).

**Gráfico 5 – Média do comportamento adaptativo composto e dos domínios comunicação, atividades de vida diária e socialização da ECA-V-3 (n=5)**

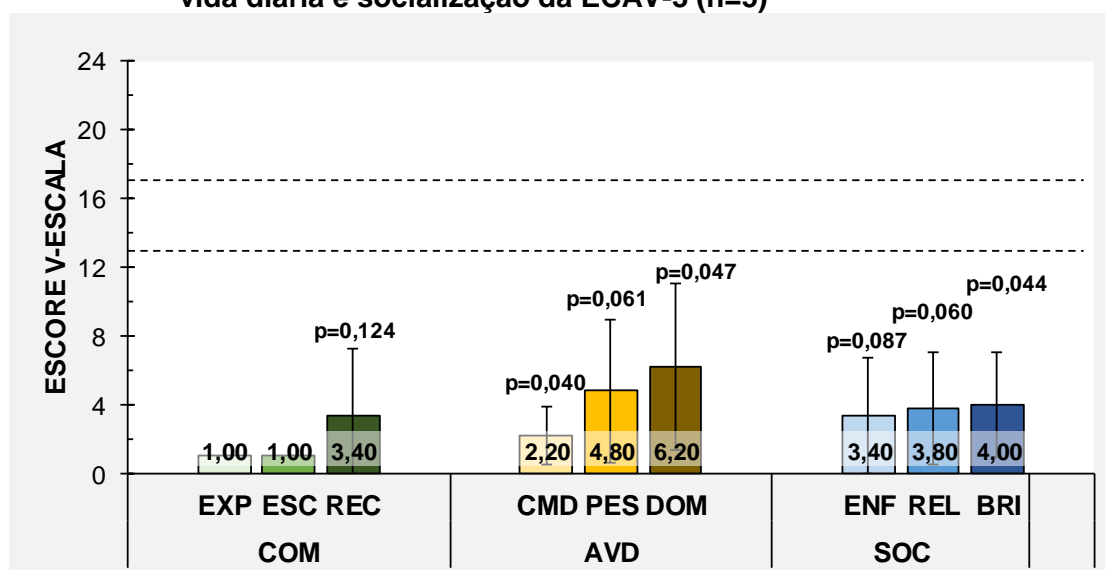


\*Teste: t-Student; \*\* valor- $p < 0,05$ .

ECA-V3= Escala de Comportamento Adaptativo Vineland-3; CCA= comportamento adaptativo composto; COM= comunicação; AVD= atividades de vida diária; SOC= socialização;  $p$ = significância estatística.

O Gráfico 6 apresenta as médias dos subdomínios atingidos. O subdomínio BRI (4,00;p=0,044) foi superior ao REL (3,80;p=0,060) e ao ENF (3,40;p=0,87). No domínio AVD, o subdomínio DOM (6,20;p=0,047) superou os demais. No domínio COM foi observado que REC (4,30;p=0,124) apresentou melhor desempenho quando comparado com a EXP e ESC.

**Gráfico 6 – Média dos subdomínios dos domínios comunicação, atividades de vida diária e socialização da ECAV-3 (n=5)**



\*Teste: t-Student; \*\* valor-p<0,05.

ECA-V3= Escala de Comportamento Adaptativo Vineland, 3ª edição; COM= comunicação; EXP= expressiva; ESC= escrita; REC= receptiva; AVD= atividades de vida diária; CMD= comunidade; PES= pessoal; DOM= doméstica; SOC= socialização; ENF= habilidades de enfrentamento; REL= relacionamentos interpessoais; BRI= brincar e lazer.

## 5.8 Exame físico otorrinolaringológico (ExFORL)

Através do ExFORL foi possível identificar que 100% da amostra apresentavam dismorfismo craniofacial. As características de filtro labial curto, lábios finos e perímetro cefálico menor esteve presente em 40% dos pacientes. Alterações nas cavidades nasal e oral foram evidenciadas em 60% da amostra. Três pacientes apresentaram alterações nasais com desvio de septo, sendo um com perfuração septal, dois com rinopatia e dois com hipertrofia de adenoide (Tabela 27).



**Tabela 27 – Alterações morfológicas identificadas pelo exame físico otorrinolaringológico (n=5).**

Variáveis	Pacientes					Total n (%)
	1	2	3	4	5	
<b>Craniofacial</b>						<b>5 (100)</b>
Face triangular					+	1 (20)
Maxilar hipoplásico					+	1 (20)
Fissura labiopalatina					+	1 (20)
Filtro curto	+	+		+		3 (60)
Lábios finos	+	+		+		3 (60)
Micrognatia	+	+				2 (40)
Perímetro cefálico menor	+	+	+			3 (60)
Columela larga	+					1 (20)
Columela baixa		+	+		+	3 (60)
Orelhas com implantação baixa	+				+	2 (40)
Orelhas com deformidade do pavilhão					+	1 (20)
<b>Cavidade Nasal</b>						<b>3 (60)</b>
Desvio de septo não obstrutivo	+	+			NA	2 (40)
Desvio de septo com obstrução			+		NA	1 (20)
Perfuração anterior de septo	+				NA	1 (20)
Hipertrofia de conchas inferiores (grau leve)	+		+		NA	2 (40)
Hipertrofia dos cornetos	+				NA	1 (20)
<b>Cavidade oral</b>						<b>3 (60)</b>
Dificuldade de protusão dos lábios		+			NA	1 (20)
Dificuldade de protusão superior da língua		+	+		NA	2 (40)
Dificuldade de protusão à direita da língua		+			NA	1 (20)
Apinhamento		+			NA	1 (20)
Mordida cruzada à esquerda		+			NA	1 (20)
Palato ovigal		+			NA	1 (20)
Espinha nasal posterior ausente	+				NA	1 (20)

n= frequência absoluta; %= frequência relativa; NA= não avaliado.

### 5.9 Exame de nasofibrosopia velofaríngea (ExNVelo)

No exame de nasofibrosopia um paciente apresentou fechamento velofaríngeo inconsistente sugerindo uma disartria. Não foi possível realizar a nasofibrosopia no paciente com história de fissura lábio palatina corrigida.

**Tabela 28 – Resultados dos exames de nasofibrosopia velofaríngea.**

Variáveis	Pacientes					Total n (%)
	1	2	3	4	5	
Exame de Nasofibrosopia Velofaríngea						3 (60)
Adenóide ausente	+			NA	NA	1 (20)
Adenóide (grau 50%)		+		NA	NA	1 (20)
Adenóide com hipertrofia à direita			+	NA	NA	1 (20)
Rinorréia hialina (pouca quantidade)	+		+	NA	NA	2 (40)
Incompetência velofaríngea	+			NA	NA	1 (20)
Deglutição com pouca força	+			NA	NA	1 (20)

NA = não avaliado (paciente não colaborou).

**DISCUSSÃO**

---

## 6 DISCUSSÃO

A SFH se apresenta como uma doença genética rara que teve as primeiras evidências dos achados moleculares descritos há cerca de 10 anos (1–3). Segundo os pesquisadores mexicanos Carbajal e Navarrete, chegar a um diagnóstico final de uma doença rara pode demorar em média de 5 a 10 anos (91). No Brasil esse tempo pode ser ainda maior, pois foi somente em 2014 que ocorreu a regulamentação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no país, reconhecendo a necessidade do cuidado multidisciplinar integral via Sistema Único de Saúde (92).

Uma investigação genética envolve um alto investimento de infraestrutura laboratorial e de recursos humanos que, geralmente, estão associados às universidades de referência do país. Estas, por sua vez, estabelecem parcerias com outros centros de pesquisa nacionais e internacionais para a composição das análises e uma maior amplitude dos estudos do material genético destes pacientes. Alguns dos pacientes que compuseram a amostra tiveram seus achados moleculares descritos em publicações internacionais, juntamente com os dados de pacientes de outros países (1,6).

O fato desta pesquisa ter sido desenvolvido no maior hospital da Americana Latina (HCFMUSP) possibilitou reunir uma amostra composta por cinco pacientes. Até o momento da produção deste, apenas nove publicações possuíam uma casuística maior ao deste estudo (1–3,11,42,44,46,57,71). A parceria com as unidades de genética e endocrinologia genética foram essenciais para a composição deste número amostral, visto que estas realizavam o seguimento clínico dos pacientes participantes.

Uma das dificuldades para o desenvolvimento de uma pesquisa envolve, certamente, o processo de recrutamento dos pacientes. Os fatores adversos envolvidos nesta etapa podem vir a ser diversos – dentre eles o método estabelecido para o recrutamento. Este estudo estabeleceu que o contato com os pacientes seria via contato telefônico que seriam obtidos através da consulta destes no banco de dados do sistema de registro dos usuários do serviço. A

realização de tal medida visou a obtenção rápida e menos custosa das informações (93). A partir da consulta dos registros foi identificado que alguns pacientes não mantinham seus dados pessoais atualizados – mesmo aqueles que ainda permanecem em seguimento na unidade de saúde. Sendo assim, esta condição não viabilizou o contato com todos os pacientes indicados pelas unidades parceiras.

Todos os pacientes contatados concordaram com a participação – mesmo estando sob uma condição de pandemia mundial decorrente do vírus SARS-CoV-2 (Covid-19). Através do recebimento destes pacientes na unidade hospitalar foi possível observar o quanto essas famílias carecem e buscam por informações clínicas e exames complementares que possam auxiliá-los na compreensão e nos cuidados necessários dos seus filhos.

Para além do diagnóstico molecular da SFH, a amostra estudada apresentava outros diagnósticos e alterações clínicas associadas que requeriam avaliações e/ou seguimentos clínicos com 16 especialidades médicas e não médicas. Constata-se, portanto, a importância da realização de uma avaliação multidisciplinar para a identificação de alterações orgânicas, cognitivas, emocionais e sociais. O olhar clínico multidisciplinar, associado a realização de procedimentos com a utilização de instrumentos sistematizados favorece a especificação das alterações presentes em cada paciente investigado.

A literatura descreve que para além da tríade de dismorfismo craniofacial, atraso de maturação óssea e baixa estatura, também foram evidenciados déficit intelectual e distúrbios da linguagem e fala (1,2,12,3,4,6–11). A correlação existente entre a inteligência, linguagem e fala necessita de uma ampla e minuciosa investigação das especialidades da otorrinolaringologia/foniatria, fonoaudiologia e psicologia/neuropsicologia. Nenhuma das publicações existentes na literatura possuem essa especificidade de investigação associadas. O PAM foi estruturado para suprir a necessidade da existência de um protocolo multidisciplinar com essa especificidade de abrangência clínica para possibilitar a descrição dos perfis.

O PAM possibilitou integrar a sistematização de quatro procedimentos clínicos – avaliação foniátrica, exame audiológico, avaliação intelectual e do

comportamento adaptativo e exames otorrinolaringológicos – em um único centro clínico e dentro do tempo de execução previstos. O único imprevisto técnico ocorrido foi o não funcionamento do imitanciômetro nos dias de execução do ExAud de dois pacientes. Estes pacientes não foram excluídos da amostra, pois foi possível realizar a audiometria e os demais procedimentos.

O protocolo demonstrou ser aplicável a pacientes com diferentes idades, exceto nos casos em que as comorbidades clínicas psiquiátricas (pacientes 4 e 5), pois estes não possibilitaram a colaboração para a execução dos procedimentos definidos. Os exames audiológico e de nasofibroscopia velofaríngea demonstraram ser os procedimentos com maior dificuldade de execução devido ao comprometimento cognitivo (compreensão) e comportamental (hiperatividade psicomotora). Para a realização do ExAud é necessário que o paciente esteja atento e compreenda as orientações repassadas pelo fone de ouvido para serem respondidas verbalmente e/ou gestualmente. O ExNVelo tem sua execução dificultada caso o paciente sinta certo nível de desconforto físico e um baixo nível de tolerância em suportar a execução de um procedimento exame invasivo - mesmo sob efeito de anestésico local.

Os dois instrumentos que compuseram a avaliação foniátrica (AFoni e ExFoni) demonstraram que todos os pacientes apresentavam prejuízos significativos do desenvolvimento da linguagem, com melhores condições da comunicação receptiva em detrimento da comunicação expressiva. Apenas duas publicações da literatura mencionaram especificamente estas características encontradas na amostra deste estudo (44,60) e um dos trabalhos considerou a existência de um quadro de disartria e dispraxia (44).

O ExNVelo identificou que apenas um paciente apresentava incompetência velofaríngea. O fechamento velofaríngea refere-se ao movimento sincronizado do velofaríngeo palato mole, paredes laterais e parede posterior da faringe que produzem o fluxo aéreo e as vibrações acústicas para produção da fala (94). Como os demais pacientes avaliados não apresentaram esta característica, apesar dos prejuízos funcionais significativos, considera-se que pode existir, em alguns casos, uma maior preponderância do fator intelectual

para o aprendizado coordenado dos movimentos da fala. Pois, os pacientes 1 e 2 apresentaram um maior comprometimento funcional da comunicação expressiva e da performance intelectual, no entanto, não foi detectado alterações desta ordem que poderiam estar prejudicando a inteligibilidade da fala.

A baixa performance apresentada na avaliação através do ExFoni com relação a discriminação e memória auditivas, pode também estar influenciando o desenvolvimento cognitivo relacionado a compreensão verbal, visto que esta corrobora os resultados obtidos pela escala de inteligência. A escala de comportamento adaptativo, que se utiliza da compreensão e percepção dos pais sobre os filhos, também revela que a comunicação expressiva oral e escrita se destacam negativamente. O conjunto destas impacta o aprendizado acadêmico e as habilidades de enfrentamento nas relações sociais.

As habilidades de inteligência de execução (práticas) apresentaram melhor condições de desenvolvimento quando comparado com a inteligência verbal. Na avaliação do comportamento adaptativo esse resultado pode justificar a melhor funcionalidade adaptativa em atividades de vida diária quando comparado com as habilidades verbais.

**CONCLUSÃO**

---



## 7 CONCLUSÃO

Este estudo demonstrou que o PAM pode ser aplicado nos pacientes com SFH da amostra e que apresentavam comprometimento intelectual e distúrbios da linguagem e fala conforme descreve a literatura. Destaca-se a exceção de aplicação completa de todos os procedimentos em casos que coexistem comorbidades psiquiátricas. Alterações comportamentais inviabilizam a colaboração para a execução dos procedimentos padronizados no tempo estipulado. A execução completa de um protocolo de avaliação multidisciplinar possibilitou detectar e detalhar alterações morfofuncionais, a avaliação das vias neuronais de discriminação e memória sensoriais que produzem maior risco para o desenvolvimento da fala em pacientes síndrômicos

O PAM também identificou que todos os pacientes apresentaram alterações craniofaciais, qualidade do sono, deficiência intelectual moderada e comprometimento da comunicação receptiva, expressiva e escrita. O exame foniatríco evidenciou que a comunicação receptiva foi superior a comunicação expressiva. Considera-se que os distúrbios da linguagem e fala nos pacientes com SFH podem estar relacionados ao déficit intelectual que pode estar influenciando o aprendizado do planejamento e programação motora da fala.

A realização de outros estudos poderá proporcionar a descrição e o detalhamento de outros achados clínicos que favoreçam a eficácia das intervenções e orientações aos familiares para o desenvolvimento da comunicação, inteligência e funcionalidade adaptativa.

**ANEXOS**

---

## 8 ANEXOS

### Anexo A

#### Termo de Anuência da Unidade de Genética

---

#### TERMO DE ANUÊNCIA

Eu, Dra. Chong Ae Kim, pesquisadora da Unidade de Genética do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, manifesto ciência e interesse colaborativo para a realização do projeto de pesquisa intitulado "Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual" que será realizado pela pesquisadora executante Graziela Viana Magalhães sob orientação dos pesquisadores responsáveis Dr. Robinson Koji Tsuji e Dra. Emi Zuiki Murano na disciplina de Otorrinolaringologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

São Paulo, 14 de maio de 2018.



Dra. Chong Ae Kim  
Genética Médica  
CRM 40.054

---

Dra Chong Ae Kim  
(assinatura e carimbo)

---

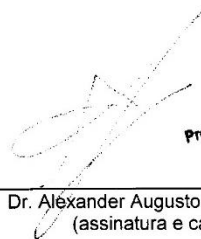
**Anexo B****Termo de Anuência da Unidade de Endocrinologia Genética**

---

**TERMO DE ANUÊNCIA**

Eu, Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge, pesquisador da Unidade de Endocrinologia-Genética e Unidade de Endocrinologia do Desenvolvimento do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, manifesto ciência da realização do projeto de pesquisa intitulado "Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual" realizada pela pesquisadora executante Graziela Viana Magalhães sob orientação dos pesquisadores responsáveis Dr Robinson Koji Tsuji e Dra. Emi Zuiki Murano na disciplina de Otorrinolaringologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

São Paulo, 26 de novembro de 2018.



Prof. Dr. Alexander A. L. Jorge  
Unidade de Endocrinologia  
Genética - HCFMUSP  
CRM: 80218



---

Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge  
(assinatura e carimbo)

---

## Anexo C

### Aprovação do Comitê de Ética

	<p>USP - HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO - HCFMUSP</p>	
<b>PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP</b>		
<b>DADOS DO PROJETO DE PESQUISA</b>		
<b>Título da Pesquisa:</b> Síndrome de Floating-Harbor: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual		
<b>Pesquisador:</b> Robinson Koji Tsuji		
<b>Área Temática:</b>		
<b>Versão:</b> 1		
<b>CAAE:</b> 17776919.0.0000.0068		
<b>Instituição Proponente:</b> Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP		
<b>Patrocinador Principal:</b> Financiamento Próprio		
<b>DADOS DO PARECER</b>		
<b>Número do Parecer:</b> 3.522.705		
<b>Apresentação do Projeto:</b>		
O projeto está bem apresentado com boa descrição de métodos e objetivos do estudo. O projeto falha apenas ao deixar de mencionar em seu texto a nasofibroscopia que está mencionada no TCLE.		
<b>Objetivo da Pesquisa:</b>		
O objetivo da pesquisa é investigar a correlação entre o comprometimento da fala e de desempenho intelectual em indivíduos com a Síndrome de Floating-Harbor.		
<b>Avaliação dos Riscos e Benefícios:</b>		
Os riscos relacionados ao estudo são baixos por envolver apenas aplicação de instrumentos avaliativos padronizados.		
<b>Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:</b>		
A pesquisa completará um detalhe na avaliação das capacidades de comunicação oral de indivíduos com SFH.		
<b>Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:</b>		
O Termo de Consentimento apresentado está adequado, podendo no entanto conter descrição em linguagem mais simples dos procedimentos de audiometria e nasofibroscopia		
<p><b>Endereço:</b> Rua Ovídio Pires de Campos, 225 5º andar  <b>Bairro:</b> Cerqueira Cesar <b>CEP:</b> 05.403-010  <b>UF:</b> SP <b>Município:</b> SAO PAULO  <b>Telefone:</b> (11)2661-7585 <b>Fax:</b> (11)2661-7585 <b>E-mail:</b> cappesq.adm@hc.fm.usp.br</p>		
Página 01 de 03		



USP - HOSPITAL DAS  
CLÍNICAS DA FACULDADE DE  
MEDICINA DA UNIVERSIDADE  
DE SÃO PAULO - HCFMUSP



Continuação do Parecer: 3.522.705

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

Solicita-se a simplificação da redação do TCLE, descrevendo em termos leigos a audiometria e a nasofibroscopia e a inclusão da nasofibroscopia nos procedimentos no texto do projeto, em concordância com o que se lê no TCLE.

**Considerações Finais a critério do CEP:**

De acordo com a Resolução CNS nº 466 de 2012 e a Norma Operacional nº 001 de 2013 do CNS, as pendências devem ser respondidas exclusivamente pelo pesquisador responsável por meio de documento devidamente assinado no prazo de 30 dias, a partir da data do envio do parecer pela CAPPesq. Após esse prazo o protocolo será arquivado. Solicita-se ainda que as respostas sejam enviadas de forma ordenada, conforme os itens das considerações do parecer, destacando a localização das possíveis alterações realizadas nos documentos do protocolo, inclusive no TCLE.

**Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:**

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_P ROJETO_1286117.pdf	23/07/2019 08:47:59		Aceito
Cronograma	CronogramaC.docx	23/07/2019 08:47:31	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Folha de Rosto	FR_ROBINSON.pdf	24/06/2019 10:30:54	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Outros	AnuPsicologia0001.pdf	05/06/2019 08:22:59	Robinson Koji Tsuji	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE.docx	26/02/2019 09:12:35	Robinson Koji Tsuji	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TALE.docx	26/02/2019 09:11:42	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	ProjetoGraziela.pdf	08/02/2019 11:58:27	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Outros	EntreQuestionario0001.pdf	08/02/2019 11:23:46	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Outros	TestesGraziela.pdf	08/02/2019 11:22:26	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Outros	FinancSCusto0001.pdf	08/02/2019 11:21:52	Robinson Koji Tsuji	Aceito

Endereço: Rua Ovidio Pires de Campos, 225 5º andar

Bairro: Cerqueira Cesar

CEP: 05.403-010

UF: SP

Município: SAO PAULO

Telefone: (11)2661-7585

Fax: (11)2661-7585

E-mail: cappesq.adm@hc.fm.usp.br



USP - HOSPITAL DAS  
CLÍNICAS DA FACULDADE DE  
MEDICINA DA UNIVERSIDADE  
DE SÃO PAULO - HCFMUSP



Continuação do Parecer: 3.522.705

Outros	FormRetro0001.pdf	08/02/2019 11:20:07	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Outros	CartCompromisso0001.pdf	08/02/2019 11:19:04	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Outros	AnuGenetica.pdf	08/02/2019 11:18:21	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Outros	AnuEndoclino.pdf	08/02/2019 11:17:52	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Outros	anuencia0001.pdf	08/02/2019 11:08:37	Robinson Koji Tsuji	Aceito
Outros	AproDP0001.pdf	08/02/2019 11:08:05	Robinson Koji Tsuji	Aceito

**Situação do Parecer:**

Pendente

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

SAO PAULO, 21 de Agosto de 2019

Assinado por:  
ALFREDO JOSE MANSUR  
(Coordenador(a))

Endereço: Rua Ovidio Pires de Campos, 225 5º andar

Bairro: Cerqueira Cesar CEP: 05.403-010

UF: SP Município: SAO PAULO

Telefone: (11)2661-7585 Fax: (11)2661-7585 E-mail: cappesq.adm@hc.fm.usp.br

## Anexo D

### Termo de Consentimento Live e Esclarecido

**Pesquisa:** Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual (TCLE – 22/08/2019)

---

**HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO – HCFMUSP**  
TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

---

#### DADOS DA PESQUISA

**Título da pesquisa:** Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual.

**Pesquisador Responsável:** Dr. Robinson Koji Tsuji

**Departamento/Instituto:** Departamento de Otorrinolaringologia / Instituto Central do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

---

Caro participante ou responsável legal,

Convidamos o(a) senhor(a) a participar voluntariamente de uma pesquisa científica. Pesquisa é um conjunto de procedimentos que procura criar ou aumentar o conhecimento sobre um assunto. Para decidir se aceita ou não participar desta pesquisa, o(a) senhor(a) precisa entender o suficiente sobre os riscos e benefícios para que possa fazer um julgamento consciente. Inicialmente explicaremos as razões da pesquisa. Uma vez compreendido o objetivo e havendo seu interesse em participar, será solicitada a sua rubrica em todas as páginas de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e sua assinatura na última página. Uma via assinada deste termo ficará sob sua guarda ou do representante legal e uma cópia será arquivada pelos pesquisadores.

O objetivo da pesquisa é verificar se a apresentação de distúrbios da fala em indivíduos que possuem Síndrome de *Floating-Harbor* podem estar relacionadas ou não a possíveis alterações do funcionamento intelectual. Considera-se que os resultados desta pesquisa poderão contribuir para uma ampliação das características clínicas que envolvem a síndrome, visto que esta é uma condição rara e que carece de estudos científicos.

Sua participação consiste em: na condição de paciente participante – no primeiro dia: você será encaminhado para realização de uma avaliação foniátrica (para investigação clínica de possíveis fatores responsáveis pela presença de dificuldades do desenvolvimento da fala), posteriormente será solicitado a realização do exame de audiometria (para investigação das condições do funcionamento e capacidade auditiva - o exame será realizado por um(a) fonoaudiólogo(a) em uma cabine acústica, e através do uso de fones de ouvido será verificado a capacidade de percepção de diversos tipos de sons); no segundo dia: você será orientado a realizar tarefas a serem respondidas oralmente ou por meios gráficos, para investigação das condições atuais do funcionamento intelectual, posteriormente será encaminhado para realização de exame de nasofibroscopia - o exame será realizado por um médico otorrinolaringologista que irá introduzir uma câmera no seu nariz para poder ver as estruturas internas do nariz e garganta para identificar se há presença de alterações ou não. Na condição de responsável legal pelo(a) paciente – no primeiro dia: você passará por uma entrevista clínica para levantamento de informações sobre histórico pessoal e médico do(a) paciente; no segundo dia você será orientado a realizar tarefas orientadas para serem respondidas oralmente ou por meios gráficos, para investigação das condições atuais do seu funcionamento intelectual. No terceiro dia ambos receberão uma via dos laudos de todas as avaliações e exames realizados, além de receber orientações poderão ajudar a compreender se está tudo bem ou se será preciso realizar algum tratamento.

---

Rubrica do pesquisador: \_\_\_\_\_ Rubrica do(a) participante/responsável: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Página 1 de 3



**Pesquisa:** Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual (TCLE – 22/08/2019)

Seu nome como participante e/ou responsável legal não será utilizado em qualquer fase da pesquisa, o que garante o sigilo de suas informações pessoais. A divulgação dos resultados será feita de forma a não identificar os voluntários. Não será cobrado nada, não haverá gastos e não estão previstos ressarcimentos ou indenizações. Considerando que toda pesquisa oferece algum tipo de risco, nesta pesquisa o risco pode ser avaliado como mínimo, podendo eventualmente na condição de paciente participante sentir-se mentalmente cansado, em decorrência do cumprimento da execução das atividades propostas pelo protocolo de avaliação cognitiva e desconforto físico durante a realização dos exames de audiometria e nasofibroscopia; e na condição de responsável legal, você pode se sentir mentalmente cansado durante o processo de entrevista e avaliação cognitiva. Em ambos os casos, basta mencionar sobre o cansaço ou desconforto para que as atividades possam ser pausadas de modo a se fazer um intervalo de descanso.

São esperados os seguintes benefícios da sua participação: após a análise das informações coletadas, todos os participantes terão acesso aos resultados dos exames de audiometria e nasofibroscopia, bem como aos resultados obtidos na avaliação cognitiva com detalhamento sobre as potencialidades e dificuldades evidenciadas e orientações sobre possíveis estratégias de compensação para o enfrentamento das dificuldades. Todos os documentos gerados serão anexados ao prontuário do paciente e uma cópia dos mesmos poderá ser solicitada junto ao Arquivo Médico do hospital, localizado no Prédio dos Ambulatórios.

Sua participação é voluntária e você poderá recusar-se a participar ou retirar o seu consentimento ou do seu familiar, ou ainda descontinuar sua participação se assim o preferir, sem penalização alguma e sem prejuízo ao cuidado do paciente. Em qualquer etapa do estudo, você terá acesso aos profissionais responsáveis pela pesquisa para esclarecimento de dúvidas. O pesquisador responsável é o Dr. Robinson Koji Tsuji que pode ser encontrado no endereço Av. Dr. Enéas Carvalho de Aguiar, 255 – 6º andar - tel: (11) 2661-7244, e-mail: rktsuji@usp.br. Você receberá uma via do termo de consentimento no momento da assinatura deste e se você tiver alguma consideração ou dúvida sobre a ética da pesquisa, entre em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) – Rua Ovídio Pires de Campos, 225 – 5º andar – tels: (11) 2661.7585- (11) 2661-1548 – (11) 2661-1549 –; e-mail: cappesq.adm@hc.fm.usp.br

Fui suficientemente informado a respeito do estudo “**Síndrome de Floating-Harbor: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual**”. Eu discuti as informações acima com o **pesquisador responsável Dr. Robinson Koji Tsuji** ou com a pessoa por ele delegada a **pesquisadora Graziela Viana Magalhães** sobre a minha decisão em participar nesse estudo. Ficaram claros para mim os objetivos, os procedimentos, os potenciais desconfortos e riscos e as garantias. Concordo voluntariamente em participar deste estudo, assino este termo de consentimento e recebo um via rubricada pelo pesquisador.

\_\_\_\_\_ /\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
Assinatura do(a) participante ou representante legal Data

\_\_\_\_\_ /\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
Assinatura do pesquisador Data

**Pesquisa:** Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual (TCLE – 22/08/2019)

---

**DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DO PARTICIPANTE DA PESQUISA E/OU RESPONSÁVEL LEGAL**

---

1. NOME: .....  
DOCUMENTO DE IDENTIDADE Nº: ..... SEXO: M  F   
DATA NASCIMENTO: ...../...../.....  
ENDEREÇO ..... Nº ..... APTO: .....  
BAIRRO: ..... CIDADE .....  
CEP:..... TELEFONE: DDD (.....) .....

2. RESPONSÁVEL LEGAL .....  
NATUREZA (grau de parentesco, tutor, curador etc.) .....  
DOCUMENTO DE IDENTIDADE Nº: ..... SEXO: M  F   
DATA NASCIMENTO: ...../...../.....  
ENDEREÇO ..... Nº ..... APTO: .....  
BAIRRO: ..... CIDADE .....  
CEP:..... TELEFONE: DDD (.....) .....

---

---

Rubrica do pesquisador: \_\_\_\_\_ Rubrica do(a) participante/responsável: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Página 3 de 3

## Anexo E

## Termo de Assentimento Livre e Esclarecido

**Pesquisa:** Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual (TALE – 22/08/2019)

**HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO – HCFMUSP**  
TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

**DADOS DA PESQUISA**

**Título da pesquisa:** Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual.

**Pesquisador Responsável:** Dr. Robinson Koji Tsuji

**Departamento/Instituto:** Departamento Otorrinolaringologia / Instituto Central do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Caro participante,

Você está sendo convidado(a) a participar de uma pesquisa que tem por objetivo estudar algumas das características da Síndrome de *Floating-Harbor*. Nesta pesquisa outras crianças e adolescentes, assim como você, também irão participar. A sua participação não é obrigatória, mas se aceitar participar você poderá nos ajudar a estudar e compreender as dificuldades e as potencialidades das pessoas que possuem essa síndrome.

Concordando em participar da pesquisa você será orientado a realizar algumas tarefas para serem respondidas oralmente ou escrevendo, assim será possível verificar como está funcionando as suas habilidades de prestar atenção, pensar e responder as atividades. Você apenas precisará prestar bastante atenção e sempre que tiver alguma dúvida poderá perguntar.

E para sabermos se tudo isso está funcionando sem a interferência de outros fatores, precisaremos ter certeza de como está a condição da sua capacidade de ouvir e se as partes do seu corpo (como o nariz, a língua e a garganta) que ajudam você a conseguir falar também estão funcionando bem. Para ter essa certeza precisaremos encaminhar você para realizar duas avaliações clínicas e dois exames. No primeiro dia: no primeiro dia: você será encaminhado para realização de uma avaliação foniátrica (para investigação clínica de possíveis fatores responsáveis pela presença de dificuldades do desenvolvimento da fala), posteriormente será solicitado a realização do exame de audiometria (para investigação das condições do funcionamento e capacidade auditiva - o exame será realizado por um(a) fonoaudiólogo(a) em uma cabine acústica, e através do uso de fones de ouvido será verificado a capacidade de percepção de diversos tipos de sons); no segundo dia: você será orientado a realizar tarefas a serem respondidas oralmente ou por meios gráficos, para investigação das condições atuais do funcionamento intelectual, posteriormente será encaminhado para realização de exame de nasofibrosopia - o exame será realizado por um médico otorrinolaringologista que irá introduzir uma câmera no seu nariz para poder ver as estruturas internas do nariz e garganta para identificar se há presença de alterações ou não; e no terceiro dia: você receberá uma via dos laudos de todas as avaliações e exames realizados, além de receber orientações poderão te ajudar a compreender se está tudo bem ou se será preciso realizar algum tratamento para que você possa realizar as atividades escolares e do seu dia-a-dia da melhor forma possível.

Para participar desta pesquisa o responsável por você deverá autorizar e assinar um termo de consentimento. Seu nome e do(a) seu(sua) responsável não serão utilizados em qualquer fase da

Rubrica do pesquisador: \_\_\_\_\_ Rubrica do(a) participante: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Página 1 de 3

**Pesquisa:** Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual (TALE – 22/08/2019)

pesquisa, o que garante o anonimato de vocês, e a divulgação dos resultados será feita de forma a não identificar os voluntários. Não será cobrado nada, não haverá gastos e não estão previstos ressarcimentos ou indenizações. Sua participação é voluntária e você poderá recusar-se a participar ou retirar o seu consentimento, ou ainda descontinuar sua participação se assim o preferir, sem penalização ou prejuízo quanto ao acompanhamento hospitalar realizado. Você e o(a) responsável receberão uma via de cada documento que for necessário assinar.

Sua participação é voluntária e você poderá recusar-se a participar ou retirar o seu consentimento ou do seu familiar, ou ainda descontinuar sua participação se assim o preferir, sem penalização alguma e sem prejuízo ao cuidado do paciente. Em qualquer etapa do estudo, você terá acesso aos profissionais responsáveis pela pesquisa para esclarecimento de dúvidas. O pesquisador responsável é o Dr. Robinson Koji Tsuji que pode ser encontrado no endereço Av. Dr. Enéas Carvalho de Aguiar, 255 – 6º andar - tel: (11) 2661-7244, e-mail: rktsuji@usp.br. Você receberá uma via do termo de consentimento no momento da assinatura deste e se você tiver alguma consideração ou dúvida sobre a ética da pesquisa, entre em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) – Rua Ovidio Pires de Campos, 225 – 5º andar – tels: (11) 2661.7585- (11) 2661-1548 – (11) 2661-1549 –; e-mail: cappesq.adm@hc.fm.usp.br

Fui suficientemente informado a respeito do estudo “**Síndrome de Floating-Harbor: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual**”. Eu discuti as informações acima com o **pesquisador responsável Dr. Robinson Koji Tsuji** ou com a pessoa por ele delegada a **pesquisadora Graziela Viana Magalhães** sobre a minha decisão em participar nesse estudo. Ficaram claros para mim os objetivos, os procedimentos, os potenciais desconfortos e riscos e as garantias. Concordo voluntariamente em participar deste estudo, assino este termo de consentimento e recebo um via rubricada pelo pesquisador.

_____	____/____/____
Assinatura do(a) participante	Data
_____	____/____/____
Assinatura do(a) responsável legal	Data
_____	____/____/____
Assinatura do pesquisador	Data

**Pesquisa:** Síndrome de *Floating-Harbor*: correlação diagnóstica entre distúrbios da fala e funcionamento intelectual (TALE – 22/08/2019)

---

**DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DO PARTICIPANTE DA PESQUISA E RESPONSÁVEL LEGAL**

---

1. NOME: .....  
DOCUMENTO DE IDENTIDADE Nº: ..... SEXO: M  F   
DATA NASCIMENTO: ...../...../.....  
ENDEREÇO ..... Nº ..... APTO: .....  
BAIRRO: ..... CIDADE .....  
CEP:..... TELEFONE: DDD (.....) .....

2. RESPONSÁVEL LEGAL .....  
NATUREZA (grau de parentesco, tutor, curador etc.) .....  
DOCUMENTO DE IDENTIDADE Nº: ..... SEXO: M  F   
DATA NASCIMENTO: ...../...../.....  
ENDEREÇO ..... Nº ..... APTO: .....  
BAIRRO: ..... CIDADE .....  
CEP:..... TELEFONE: DDD (.....) .....

---

---

Rubrica do pesquisador: \_\_\_\_\_ Rubrica do(a) participante: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Página 3 de 3

## Anexo F

## Anamnese Foniátrica - AFoni

- PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -		- AFoni - ANAMNESE FONIÁTRICA -		
⌚ Horário de Início: _____		<b>AFoni - ANAMNESE FONIÁTRICA</b>		
Colar etiqueta ou escrever manualmente  Nome do(a) Paciente:  _____	Idade: _____ Sexo: ( ) M ( ) F ( ) X Naturalidade: _____ Escolaridade: _____ Acompanhante: _____	Data da Avaliação: _____/_____/_____  Avaliador(a): _____		
<b>Filiação:</b>				
Mãe: _____ Data de Nascimento: ____/____/____ Idade: _____				
Naturalidade: _____ Escolaridade: ( ) Não alfabetizado ( ) EF ( ) EM ( ) ES - ( ) Completo ( ) Incompleto				
Profissão: _____ Situação: ( ) empregada ( ) desempregada. Há quanto tempo? _____				
Pai: _____ Data de Nascimento: ____/____/____ Idade: _____				
Naturalidade: _____ Escolaridade: ( ) Não alfabetizado ( ) EF ( ) EM ( ) ES - ( ) Completo ( ) Incompleto				
Profissão: _____ Situação: ( ) empregado ( ) desempregado. Há quanto tempo? _____				
Filho(a): ( ) Biológico(a) ( ) Adotivo(a)		Pais são consanguíneos? ( ) Não ( ) Sim.		
Desde quantos anos? _____		Parentesco: _____ ( ) 1º grau ( ) 2º grau ( ) 3º grau ou +		
Estado civil dos pais: ( ) solteiros ( ) casados. Há quanto tempo? _____ ( ) divorciados. Há quanto tempo? _____				
<b>Queixa Foniátrica:</b>				
Tipo de queixa:	Linguagem	( ) Sim ( ) Não	Aprendizagem	( ) Sim ( ) Não
	Fala	( ) Sim ( ) Não	Comportamento	( ) Sim ( ) Não
Detalhamento da queixa: _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____				
Deste quando apresenta esta queixa? _____				
Evolução da queixa: ( ) Estável. Desde: _____ ( ) Agravou. Desde: _____ ( ) Diminuiu. Desde: _____				
Queixa semelhante na família? ( ) Não ( ) Sim. Quem? _____ Parentesco: _____				
<b>Diagnósticos atuais, investigações, tratamentos e acompanhamentos multiprofissionais:</b>				
Área	Acompanhamento?	Motivo?	Desde Quando?	Situação?
Clínico Geral	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Cardio:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Dermato:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Endócrino:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Fisio:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Fono:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Genético:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Imuno:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Neurologia:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Odonto:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Ofalmo:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
- GVM: Versão 09/03/2020 -				Página 1 de 4

## - PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -

## - AFoni - ANAMNESE FONIÁTRICA -

Área	Acompanhamento?	Motivo?	Desde Quando?	Situação?
Ortopedia:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Otorrino:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Psicologia:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Psicopedagogia	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Psiquiatria:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
TO:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado
Outros:	( ) Não ( ) Sim			( ) investigando ( ) diagnóstico fechado

**Pré-Natal:**

Genitora fez uso de substâncias tóxicas?	( ) Não ( ) Sim. Quais? ( ) álcool ( ) tabaco ( ) outras:
Genitora realizou acompanhamento pré-natal?	( ) Sim ( ) Não. Por quê?
Genitora com histórico de doenças pré-gestacionais?	( ) Não ( ) Sim. Quais?
Genitora adquiriu doenças na gestação?	( ) Não ( ) Sim. Quais?
Genitora fez uso de medicações na gestação?	( ) Não ( ) Sim. Quais? Mês gestacional:
Intercorrências:	( ) Não ( ) Sim:

**Parto:**

Tempo de gestação	Parto:	Peso	Comprimento	Perímetro Cefálico	Agpar
( ) NS ( ) Natural ( ) Cesária	( ) NS	( ) NS	( ) NS	( ) NS	/ ( ) NS
Intercorrências: ( ) Não ( ) Sim:					

**Pós-parto:**

Hipóxia	( ) Não ( ) Sim ( ) NS	UTI	( ) Não ( ) Sim ( ) NS	Oxigenação	( ) Não ( ) Sim ( ) NS
Ictericia	( ) Não ( ) Sim ( ) NS	Enfermaria	( ) Não ( ) Sim ( ) NS	Sorologia+	( ) Não ( ) Sim ( ) NS
Internação	( ) Não ( ) Sim ( ) NS	Ototóxicos	( ) Não ( ) Sim ( ) NS		

Intercorrências: ( ) Não ( ) Sim:

Fez teste do pezinho? ( ) Não ( ) NS ( ) Sim → ( ) Normal ( ) Alterado:

Fez teste da orelhinha? ( ) Não ( ) NS ( ) Sim → ( ) Normal ( ) Alterado:

**Desenvolvimento Neuropsicomotor:**

Marcos	Esperado	Atingido com:	Alterado?	Observações
Sustento cefálico	1m à 3m	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		
Balbuícios	2m à 5m	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		
Sentar sem apoio	5m à 10m	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		
Engatinhar	6m à 1a1m	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		
Primeiras Palavras	1a1m à 2a	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		
Andar	1a1m à 2a	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		
Uso de frases	1a9m à 4a	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		
Desfralde Diurno	2a3m à 2a8m	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		
Desfralde Noturno	2a3m à 2a8m	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		
Vestir-se sozinho	3a à 5a	( ) NS ( ) Não ( ) Sim		

**Alimentação:**

Realizou aleitamento materno?	( ) Não. Motivo:	( ) Sim. Até qual idade?
Realizou aleitamento artificial?	( ) Não. Motivo:	( ) Sim. Até qual idade?
--Tinha dificuldades de deglutição?	( ) Não ( ) Sim. Motivo:	
Ingeri comida sólida?	( ) Não. Motivo:	( ) Sim. Desde qual idade?
--Tem dificuldades de deglutição?	( ) Não ( ) Sim. Motivo:	

**Comunicação Receptiva:**

Compreende facilmente a fala dos pais?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Compreende facilmente a fala de familiares próximos?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	

## - PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -

## - AFoni - ANAMNESE FONIÁTRICA -

Compreende facilmente a fala de pessoas desconhecidas?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	
Compreende ordens simples?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Compreende ordens complexas?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:

**Comunicação Expressiva:**

Apresenta fala compreensível?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Apresenta troca ou omissões de letras ou palavras?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Pais compreendem?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Familiares próximos compreendem?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Pessoas desconhecidas compreendem?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Usa gestos indicativos para se comunicar?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:

**Independência e Hábitos Atuais:**

Come sozinho?	( ) Independente ( ) Parcial ( ) Dependente	Usa chupeta?	( ) Não ( ) Sim
Veste-se sozinho?	( ) Independente ( ) Parcial ( ) Dependente	Usa mamadeira?	( ) Não ( ) Sim
Calça-se sozinho?	( ) Independente ( ) Parcial ( ) Dependente	Chupa dedo?	( ) Não ( ) Sim
Escovar os dentes sozinho?	( ) Independente ( ) Parcial ( ) Dependente	Baba?	( ) Não ( ) Sim

**Sono:**

Horário de dormir:	Horário de acordar:	Quantidade de horas de sono por dia:
Agitação noturna	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Bruxismo	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Ronco	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Sonambulismo	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Sonolência diurna	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:

**Comportamento:**

Mantém contato visual?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Apresenta agressividade?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Apresenta apatia?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Apresenta desatenção?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Apresenta agitação?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Apresenta isolamento social?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Apresenta estereotípias?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:

**Humor:**

Demonstra alegria?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Demonstra tristeza?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Demonstra afetividade?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Pede desculpas?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Demonstra medo?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Demonstra frustração?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Demonstra ciúmes?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:

**Dinâmica familiar e social:**

Há divergências entre o casal?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Há divergências no trato dos filhos entre o casal?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Há divergências no trato dos filhos entre os familiares?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Há convivência com amigos e/ou outras famílias?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Realiza atividades de lazer?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Realiza viagens?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:
Realiza passeios culturais?	( ) Nunca ( ) Às vezes ( ) Sempre	Obs:

**Dinâmica educacional e escolar:**

Foi alfabetizado(a)?	( ) Não ( ) Sim.
Frequenta a escola?	( ) Sim. Série: ( ) Não. Por quê?





## Anexo G

## Exame Foniátrico - ExFoni (Protocolo de Registro)

- PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -			- ExFoni - EXAME FONIÁTRICO -																																																																	
Colar etiqueta ou escrever manualmente Nome do(a) Paciente: _____ _____	⌚ Horário de Início: _____ Idade: _____ Sexo: ( )M ( )F ( )X Escolaridade: _____	Data da Avaliação: _____/_____/_____ Avaliador(a): _____																																																																		
<b>1. Consciência Corporal - Instrução: Solicitar:</b>																																																																				
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Reconhecimento</th> <th>Resposta</th> <th>Pontos</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1) Aponte: a sua boca</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>2) Aponte: o seu nariz</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>3) Aponte: a sua bochecha</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>4) Aponte: o seu joelho</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>5) Aponte: o seu cotovelo</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr> <td style="text-align: right;"><b>SubTotal:</b></td> <td></td> <td>_____/ 5</td> </tr> </tbody> </table>	Reconhecimento	Resposta	Pontos	1) Aponte: a sua boca		( ) 0 ( ) 1	2) Aponte: o seu nariz		( ) 0 ( ) 1	3) Aponte: a sua bochecha		( ) 0 ( ) 1	4) Aponte: o seu joelho		( ) 0 ( ) 1	5) Aponte: o seu cotovelo		( ) 0 ( ) 1	<b>SubTotal:</b>		_____/ 5	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Reconhecimento</th> <th>Resposta</th> <th>Pontos</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>6) Aponte: a sua sobrancelha</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>7) Aponte: a sua orelha (direita)</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>8) Aponte: a minha perna (esquerda)</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>9) Aponte: o seu braço (direito)</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>10) Aponte: o meu olho (direito)</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr> <td style="text-align: right;"><b>SubTotal:</b></td> <td></td> <td>_____/ 5</td> </tr> </tbody> </table>	Reconhecimento	Resposta	Pontos	6) Aponte: a sua sobrancelha		( ) 0 ( ) 1	7) Aponte: a sua orelha (direita)		( ) 0 ( ) 1	8) Aponte: a minha perna (esquerda)		( ) 0 ( ) 1	9) Aponte: o seu braço (direito)		( ) 0 ( ) 1	10) Aponte: o meu olho (direito)		( ) 0 ( ) 1	<b>SubTotal:</b>		_____/ 5	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2">Critério de Pontuação:</th> <th colspan="2">Análise Qualitativa:</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>0 ponto</td> <td>Sem resposta ou incorreta.</td> <td>Compreendeu?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td>1 ponto</td> <td>Resposta correta.</td> <td>Colaborou?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Auditiva?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Motora?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> </tbody> </table>	Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:		0 ponto	Sem resposta ou incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim				
Reconhecimento	Resposta	Pontos																																																																		
1) Aponte: a sua boca		( ) 0 ( ) 1																																																																		
2) Aponte: o seu nariz		( ) 0 ( ) 1																																																																		
3) Aponte: a sua bochecha		( ) 0 ( ) 1																																																																		
4) Aponte: o seu joelho		( ) 0 ( ) 1																																																																		
5) Aponte: o seu cotovelo		( ) 0 ( ) 1																																																																		
<b>SubTotal:</b>		_____/ 5																																																																		
Reconhecimento	Resposta	Pontos																																																																		
6) Aponte: a sua sobrancelha		( ) 0 ( ) 1																																																																		
7) Aponte: a sua orelha (direita)		( ) 0 ( ) 1																																																																		
8) Aponte: a minha perna (esquerda)		( ) 0 ( ) 1																																																																		
9) Aponte: o seu braço (direito)		( ) 0 ( ) 1																																																																		
10) Aponte: o meu olho (direito)		( ) 0 ( ) 1																																																																		
<b>SubTotal:</b>		_____/ 5																																																																		
Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:																																																																		
0 ponto	Sem resposta ou incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
<b>2. Discriminação visual - Instrução: Solicitar:</b>																																																																				
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Discriminação</th> <th>Resposta</th> <th>Pontos</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1) Letra: a</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>2) Letra: b</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>3) Letra: c</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>4) Letra: d</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>5) Letra: e</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr> <td style="text-align: right;"><b>SubTotal:</b></td> <td></td> <td>_____/ 5</td> </tr> </tbody> </table>	Discriminação	Resposta	Pontos	1) Letra: a		( ) 0 ( ) 1	2) Letra: b		( ) 0 ( ) 1	3) Letra: c		( ) 0 ( ) 1	4) Letra: d		( ) 0 ( ) 1	5) Letra: e		( ) 0 ( ) 1	<b>SubTotal:</b>		_____/ 5	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Discriminação</th> <th>Resposta</th> <th>Pontos</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>6) Letra: f</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>7) Letra: g</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>8) Letra: h</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>9) Letra: i</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>10) Letra: j</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr> <td style="text-align: right;"><b>SubTotal:</b></td> <td></td> <td>_____/ 5</td> </tr> </tbody> </table>	Discriminação	Resposta	Pontos	6) Letra: f		( ) 0 ( ) 1	7) Letra: g		( ) 0 ( ) 1	8) Letra: h		( ) 0 ( ) 1	9) Letra: i		( ) 0 ( ) 1	10) Letra: j		( ) 0 ( ) 1	<b>SubTotal:</b>		_____/ 5	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2">Critério de Pontuação:</th> <th colspan="2">Análise Qualitativa:</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>0 ponto</td> <td>Sem resposta ou incorreta.</td> <td>Compreendeu?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td>1 ponto</td> <td>Resposta correta.</td> <td>Colaborou?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Auditiva?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Visual?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Motora?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> </tbody> </table>	Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:		0 ponto	Sem resposta ou incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim
Discriminação	Resposta	Pontos																																																																		
1) Letra: a		( ) 0 ( ) 1																																																																		
2) Letra: b		( ) 0 ( ) 1																																																																		
3) Letra: c		( ) 0 ( ) 1																																																																		
4) Letra: d		( ) 0 ( ) 1																																																																		
5) Letra: e		( ) 0 ( ) 1																																																																		
<b>SubTotal:</b>		_____/ 5																																																																		
Discriminação	Resposta	Pontos																																																																		
6) Letra: f		( ) 0 ( ) 1																																																																		
7) Letra: g		( ) 0 ( ) 1																																																																		
8) Letra: h		( ) 0 ( ) 1																																																																		
9) Letra: i		( ) 0 ( ) 1																																																																		
10) Letra: j		( ) 0 ( ) 1																																																																		
<b>SubTotal:</b>		_____/ 5																																																																		
Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:																																																																		
0 ponto	Sem resposta ou incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
<b>3. Reconhecimento de cores - Instrução: Solicitar:</b>																																																																				
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Reconhecimento</th> <th>Resposta</th> <th>Pontos</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1) Aponte a cor: Azul</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>2) Aponte a cor: Vermelha</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>3) Aponte a cor: Branca</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>4) Aponte a cor: Marrom</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>5) Aponte a cor: Verde</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr> <td style="text-align: right;"><b>SubTotal:</b></td> <td></td> <td>_____/ 5</td> </tr> </tbody> </table>	Reconhecimento	Resposta	Pontos	1) Aponte a cor: Azul		( ) 0 ( ) 1	2) Aponte a cor: Vermelha		( ) 0 ( ) 1	3) Aponte a cor: Branca		( ) 0 ( ) 1	4) Aponte a cor: Marrom		( ) 0 ( ) 1	5) Aponte a cor: Verde		( ) 0 ( ) 1	<b>SubTotal:</b>		_____/ 5	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Reconhecimento</th> <th>Resposta</th> <th>Pontos</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>6) Aponte a cor: Rosa</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>7) Aponte a cor: Preta</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>8) Aponte a cor: Laranja</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>9) Aponte a cor: Amarela</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>10) Aponte a cor: Roxa</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr> <td style="text-align: right;"><b>SubTotal:</b></td> <td></td> <td>_____/ 5</td> </tr> </tbody> </table>	Reconhecimento	Resposta	Pontos	6) Aponte a cor: Rosa		( ) 0 ( ) 1	7) Aponte a cor: Preta		( ) 0 ( ) 1	8) Aponte a cor: Laranja		( ) 0 ( ) 1	9) Aponte a cor: Amarela		( ) 0 ( ) 1	10) Aponte a cor: Roxa		( ) 0 ( ) 1	<b>SubTotal:</b>		_____/ 5	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2">Critério de Pontuação:</th> <th colspan="2">Análise Qualitativa:</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>0 ponto</td> <td>Sem resposta ou incorreta.</td> <td>Compreendeu?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td>1 ponto</td> <td>Resposta correta.</td> <td>Colaborou?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Auditiva?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Visual?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Motora?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> </tbody> </table>	Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:		0 ponto	Sem resposta ou incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim
Reconhecimento	Resposta	Pontos																																																																		
1) Aponte a cor: Azul		( ) 0 ( ) 1																																																																		
2) Aponte a cor: Vermelha		( ) 0 ( ) 1																																																																		
3) Aponte a cor: Branca		( ) 0 ( ) 1																																																																		
4) Aponte a cor: Marrom		( ) 0 ( ) 1																																																																		
5) Aponte a cor: Verde		( ) 0 ( ) 1																																																																		
<b>SubTotal:</b>		_____/ 5																																																																		
Reconhecimento	Resposta	Pontos																																																																		
6) Aponte a cor: Rosa		( ) 0 ( ) 1																																																																		
7) Aponte a cor: Preta		( ) 0 ( ) 1																																																																		
8) Aponte a cor: Laranja		( ) 0 ( ) 1																																																																		
9) Aponte a cor: Amarela		( ) 0 ( ) 1																																																																		
10) Aponte a cor: Roxa		( ) 0 ( ) 1																																																																		
<b>SubTotal:</b>		_____/ 5																																																																		
Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:																																																																		
0 ponto	Sem resposta ou incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
<b>4. Reconhecimento de objetos - Instrução: Solicitar:</b>																																																																				
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Reconhecimento</th> <th>Resposta</th> <th>Pontos</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1) Aponte: o Ônibus</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>2) Aponte: a Macarronada</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>3) Aponte: o Lápis</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>4) Aponte: a Mamadeira</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>5) Aponte: a Mulher</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr> <td style="text-align: right;"><b>SubTotal:</b></td> <td></td> <td>_____/ 5</td> </tr> </tbody> </table>	Reconhecimento	Resposta	Pontos	1) Aponte: o Ônibus		( ) 0 ( ) 1	2) Aponte: a Macarronada		( ) 0 ( ) 1	3) Aponte: o Lápis		( ) 0 ( ) 1	4) Aponte: a Mamadeira		( ) 0 ( ) 1	5) Aponte: a Mulher		( ) 0 ( ) 1	<b>SubTotal:</b>		_____/ 5	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Reconhecimento</th> <th>Resposta</th> <th>Pontos</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>6) Aponte: a Bolacha</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>7) Aponte: o Carro</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>8) Aponte: a Bola</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>9) Aponte: o Suco de laranja</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr><td>10) Aponte: a Vaca</td><td></td><td>( ) 0 ( ) 1</td></tr> <tr> <td style="text-align: right;"><b>SubTotal:</b></td> <td></td> <td>_____/ 5</td> </tr> </tbody> </table>	Reconhecimento	Resposta	Pontos	6) Aponte: a Bolacha		( ) 0 ( ) 1	7) Aponte: o Carro		( ) 0 ( ) 1	8) Aponte: a Bola		( ) 0 ( ) 1	9) Aponte: o Suco de laranja		( ) 0 ( ) 1	10) Aponte: a Vaca		( ) 0 ( ) 1	<b>SubTotal:</b>		_____/ 5	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2">Critério de Pontuação:</th> <th colspan="2">Análise Qualitativa:</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>0 ponto</td> <td>Sem resposta ou incorreta.</td> <td>Compreendeu?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td>1 ponto</td> <td>Resposta correta.</td> <td>Colaborou?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Auditiva?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Visual?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>Dificuldade Motora?</td> <td>( ) Não ( ) Sim</td> </tr> </tbody> </table>	Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:		0 ponto	Sem resposta ou incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim			Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim
Reconhecimento	Resposta	Pontos																																																																		
1) Aponte: o Ônibus		( ) 0 ( ) 1																																																																		
2) Aponte: a Macarronada		( ) 0 ( ) 1																																																																		
3) Aponte: o Lápis		( ) 0 ( ) 1																																																																		
4) Aponte: a Mamadeira		( ) 0 ( ) 1																																																																		
5) Aponte: a Mulher		( ) 0 ( ) 1																																																																		
<b>SubTotal:</b>		_____/ 5																																																																		
Reconhecimento	Resposta	Pontos																																																																		
6) Aponte: a Bolacha		( ) 0 ( ) 1																																																																		
7) Aponte: o Carro		( ) 0 ( ) 1																																																																		
8) Aponte: a Bola		( ) 0 ( ) 1																																																																		
9) Aponte: o Suco de laranja		( ) 0 ( ) 1																																																																		
10) Aponte: a Vaca		( ) 0 ( ) 1																																																																		
<b>SubTotal:</b>		_____/ 5																																																																		
Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:																																																																		
0 ponto	Sem resposta ou incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim																																																																	
		Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim																																																																	

## - PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -

## - ExFoni - EXAME FONIÁTRICO -

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:			
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim	Dificuldade Auditiva?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim	Dificuldade Visual?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim
				Dificuldade Motora?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim

## 5. Reconhecimento de números - Instrução: Solicitar:

Reconhecimento	Resposta	Pontos	Reconhecimento	Resposta	Pontos
1) Aponte o nº: 3		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	6) Aponte o nº: 73		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
2) Aponte o nº: 6		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	7) Aponte o nº: 185		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
3) Aponte o nº: 10		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	8) Aponte o nº: 938		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
4) Aponte o nº: 15		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	9) Aponte o nº: 1.463		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
5) Aponte o nº: 49		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	10) Aponte o nº: 45.376		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
<b>SubTotal:</b>			<b>SubTotal:</b>		
_____ / 5			_____ / 5		

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:			
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim	Dificuldade Auditiva?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim	Dificuldade Visual?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim
				Dificuldade Motora?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim

## 6. Reconhecimento de letras - Instrução: Solicitar:

Reconhecimento	Resposta	Pontos	Reconhecimento	Resposta	Pontos
1) Aponte a letra: O		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	6) Aponte a letra: U		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
2) Aponte a letra: Z		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	7) Aponte a letra: B		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
3) Aponte a letra: D		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	8) Aponte a letra: I		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
4) Aponte a letra: A		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	9) Aponte a letra: M		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
5) Aponte a letra: H		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	10) Aponte a letra: E		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
<b>SubTotal:</b>			<b>SubTotal:</b>		
_____ / 5			_____ / 5		

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:			
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim	Dificuldade Auditiva?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim	Dificuldade Visual?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim
				Dificuldade Motora?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim

## 7. Reconhecimento de sílabas - Instrução: Solicitar:

Reconhecimento	Resposta	Pontos	Reconhecimento	Resposta	Pontos
1) Aponte a sílaba: MI		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	6) Aponte a sílaba: DA		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
2) Aponte a sílaba: CO		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	7) Aponte a sílaba: CRU		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
3) Aponte a sílaba: SE		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	8) Aponte a sílaba: LHA		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
4) Aponte a sílaba: BE		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	9) Aponte a sílaba: NHO		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
5) Aponte a sílaba: TU		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	10) Aponte a sílaba: BRE		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
<b>SubTotal:</b>			<b>SubTotal:</b>		
_____ / 5			_____ / 5		

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:			
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim	Dificuldade Auditiva?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim	Dificuldade Visual?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim
				Dificuldade Motora?	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim

## 8. Reconhecimento de palavras - Instrução: Solicitar:

Reconhecimento	Pontos	Reconhecimento	Pontos
1) Aponte a palavra: GATO	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	6) Aponte a palavra: FRIGORÍFERO	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
2) Aponte a palavra: BOLA	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	7) Aponte a palavra: CONSCIÊNCIA	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
3) Aponte a palavra: MACACO	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	8) Aponte a palavra: EXCEPCIONAL	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
4) Aponte a palavra: JABUTICABA	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	9) Aponte a palavra: PARALELEPÍPEDO	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
5) Aponte a palavra: CACHORRO	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1	10) Aponte a palavra: INCONSTITUCIONAL	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1
<b>SubTotal:</b>		<b>SubTotal:</b>	
_____ / 5		_____ / 5	

## - PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -

## - ExFoni - EXAME FONIÁTRICO -

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:			
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim
				Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim

## 9. Memória visual - Instrução: Solicitar:

Reconhecimento	Resposta	Pontos	Reconhecimento	Resposta	Pontos
1) ○○□		( ) 0 ( ) 1	4) △○△		( ) 0 ( ) 1
2) □△□		( ) 0 ( ) 1	5) □△○		( ) 0 ( ) 1
3) ○□□		( ) 0 ( ) 1			
<b>SubTotal:</b> _____ / 3			<b>SubTotal:</b> _____ / 2		

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:			
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim
				Dificuldade Motora?	( ) Não ( ) Sim

## 10. Memória Auditiva (Dígitos) - Instrução: Dizer: "Vou dizer vários números e assim que eu terminar, por favor, repita todos eles na mesma ordem que eu disse – do primeiro até o último".

Reconhecimento	Resposta	Pontos	Reconhecimento	Resposta	Pontos
1º Ex.: 2 4	***	Não pontua	3 8 5 9 12		( ) 0 ( ) 1
2º Ex.: 9 3	***	Não pontua	6 9 2 4 8 11		( ) 0 ( ) 1
1 3 5		( ) 0 ( ) 1	2 7 3 10 4 1 12		( ) 0 ( ) 1
2 4 5 8		( ) 0 ( ) 1	<b>Spam Máximo de:</b> _____ / 7		
<b>SubTotal:</b> _____ / 5			<b>SubTotal:</b> _____ / 5		

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:			
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim	Qualidade da Comunicação Oral?	( ) Fala Inteligível ( ) Fala ininteligível
				Comunicação Alternativa Compreensível?	( ) Não ( ) Sim: ( ) Escrita ( ) Gestual

## 11. Memória Auditiva (Frases) - Instrução: "Vou dizer uma frase e assim que eu terminar, por favor, repita a frase completa com todas as palavras ditas. \*\*Nota: o(a) avaliador(a) deve circular as palavras omitidas.

Memória de frases	Pontos
1) A   roupa   já   está   seca. (Nº de palavras omitidas: ___/5)	( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
2) O   animal   feroz   caiu   no   buraco. (Nº de palavras omitidas: ___/6)	( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
3) A   torre   da   igreja   é   muito   alta. (Nº de palavras omitidas: ___/7)	( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
4) Joana   vai   de   vestido   novo   no   aniversário   da   Maria. (Nº de palavras omitidas: ___/9)	( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
5) Pedro   e   seu   irmão   entram   no   ônibus   que   vai   para   a   escola. (Nº de palavras omitidas: ___/12)	( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
(Nº Total de palavras omitidas: ___/39) <b>Total:</b> _____ / 10	

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:			
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim
1 ponto	Resposta parcial (máx. 3 omissões).	Colaborou?	( ) Não ( ) Sim	Qualidade da Comunicação Oral?	( ) Fala Inteligível ( ) Fala ininteligível
2 pontos	Resposta completa.			Comunicação Alternativa Compreensível?	( ) Não ( ) Sim: ( ) Escrita ( ) Gestual

## 12. Orientação - Instrução: Perguntar:

Orientação	Resposta	Pontos
1) Qual o seu nome completo?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
2) Qual a data do seu aniversário?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
3) Qual cidade você mora?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
4) Em qual local estamos?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
5) Dia 25/12 comemora-se o quê?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
<b>Total:</b> _____ / 10		

## - PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -

## - ExFoni - EXAME FONIÁTRICO -

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:	
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu? ( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva? ( ) Não ( ) Sim
1 ponto	Resposta parcial.	Colaborou? ( ) Não ( ) Sim	Qualidade da Comunicação Oral? ( ) Fala Inteligível ( ) Fala ininteligível
2 pontos	Resposta completa.	Comunicação Alternativa Compreensível? ( ) Não ( ) Sim: ( ) Escrita ( ) Gestual	

## 13. Instrução: Perguntar:

O que é?	Resposta (definição + função)	Pontos
Ex.: O que é um relógio? "É um objeto que pode ser redondo, tem números e ponteiros e utilizamos para saber as horas".		Não pontua
1) O que é uma tesoura?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
2) O que é uma chave?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
3) O que é uma banana?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
4) O que é uma casa?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
5) O que é uma escola?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
<b>Total:</b>		_____ / 10

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:	
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu? ( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva? ( ) Não ( ) Sim
1 ponto	Descrição ou Função.	Colaborou? ( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Visual? ( ) Não ( ) Sim
2 pontos	Descrição + Função.	Qualidade da Comunicação Oral? ( ) Fala Inteligível ( ) Fala ininteligível	
Comunicação Alternativa Compreensível? ( ) Não ( ) Sim: ( ) Escrita ( ) Gestual			

## 14. Instrução: Perguntar:

Compreensão	Resposta	Pontos
1) O que podemos usar para cortar a carne?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
2) O que podemos usar para escrever?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
3) Quando precisamos tomar banho?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
4) Quando precisamos beber água?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
5) Por que é necessário ir para a escola?		( ) 0 ( ) 1 ( ) 2
<b>Total:</b>		_____ / 10

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:	
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu? ( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva? ( ) Não ( ) Sim
1 ponto	Descrição ou Função.	Colaborou? ( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Visual? ( ) Não ( ) Sim
2 pontos	Descrição + Função.	Qualidade da Comunicação Oral? ( ) Fala Inteligível ( ) Fala ininteligível	
Comunicação Alternativa Compreensível? ( ) Não ( ) Sim: ( ) Escrita ( ) Gestual			

## 15. Instrução: Perguntar:

MANIPULAÇÃO SILÁBICA - OD	Resposta	Pontos
1º Ex.: O que forma se juntar as sílabas MA LA	MALA	Não pontua
2º Ex.: O que forma se juntar as sílabas PA TO	PATO	Não pontua
1) O que forma se juntar as sílabas: BO LA		( ) 0 ( ) 1
2) O que forma se juntar as sílabas: CA FE		( ) 0 ( ) 1
3) O que forma se juntar as sílabas: SA PA TO		( ) 0 ( ) 1
4) O que forma se juntar as sílabas: MO CHI LA		( ) 0 ( ) 1
5) O que forma se juntar as sílabas: PI RU LI TO		( ) 0 ( ) 1
<b>SubTotal:</b>		_____ / 5

Critério de Pontuação:		Análise Qualitativa:	
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.	Compreendeu? ( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva? ( ) Não ( ) Sim
1 ponto	Resposta correta.	Colaborou? ( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Visual? ( ) Não ( ) Sim
Qualidade da Comunicação Oral? ( ) Fala Inteligível ( ) Fala ininteligível			
Comunicação Alternativa Compreensível? ( ) Não ( ) Sim: ( ) Escrita ( ) Gestual			

**16. Instrução:** Perguntar:

MANIPULAÇÃO SILÁBICA - OI	Resposta	Pontos
1º Ex.: O que forma se juntar e inverter as sílabas: MA LA	LAMA	Não pontua
2º Ex.: O que forma se juntar e inverter as sílabas: PA TO	TOPA	Não pontua
1) O que forma se juntar e inverter as sílabas: TO GA (GATO)		( ) 0 ( ) 1
2) O que forma se juntar e inverter as sílabas: SA CA (CASA)		( ) 0 ( ) 1
3) O que forma se juntar e inverter as sílabas: TA NE CA (CANETA)		( ) 0 ( ) 1
4) O que forma se juntar e inverter as sílabas: NA NA BA (BANANA)		( ) 0 ( ) 1
5) O que forma se juntar e inverter as sílabas: TE NE BO SA (SABONETE)		( ) 0 ( ) 1
<b>Total</b>		<b>/ 5</b>

Critério de Pontuação:	
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.
1 ponto	Resposta correta.

Análise Qualitativa:			
Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim
Colaborou?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim
Qualidade da Comunicação Oral? ( ) Fala Inteligível ( ) Fala ininteligível			
Comunicação Alternativa Compreensível? ( ) Não ( ) Sim: ( ) Escrita ( ) Gestual			

**17. Instrução:** "Vou mostrar alguns desenhos e quero que você copie nesta folha"

Habilidades Motoras Gráficas	Pontuação	Total	Regra de Pontuação do Grafismo	Pontos
1) Desenho: quadrado	( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4 ( ) 5 ( ) 6	/ 6	1 - Cópia com traçado contínuo	1
2) Desenho: círculo	( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4 ( ) 5 ( ) 6	/ 6	2 - Cópia com união entre as pontas	1
3) Desenho: retângulo	( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4 ( ) 5 ( ) 6	/ 6	3 - Cópia sem tremor	1
4) Desenho: cruz	( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4 ( ) 5 ( ) 6	/ 6	4 - Cópia simétrica	1
5) Desenho: flor	( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4 ( ) 5 ( ) 6	/ 6	5 - Cópia sem falta de elementos	1
<b>Total</b>		<b>/30</b>	6 - Cópia com adequação do espaço	1

Critério de Pontuação:	
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.
1 ponto	Resposta correta.

Análise Qualitativa:			
Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim
Colaborou?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim
Dificuldade Motora? ( ) Não ( ) Sim			

**18. Instrução:** "Vou dizer três palavras e quero que você pense em uma frase usando essas três palavras".

Frase Oral	Resposta Oral	Coerência	Gramática	Utilizou todas as palavras?	Pontos
Ex.: casa / almoço / tia	"Eu almoço todos os dias na casa da minha tia".	Não pontua	Não pontua	Não pontua	Não pontua
menino / futebol / domingo		( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	/ 3
escola / criança / tarde		( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	/ 3
<b>Total Oral</b>					<b>/ 6</b>

Frase Escrita	Coerência	Gramática	Ortografia	Utilizou todas as palavras?	Pontos
menino / futebol / domingo	( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	/ 4
escola / criança / tarde	( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	( ) 0 ( ) 1	/ 4
<b>Total Escrita</b>					<b>/ 8</b>

<b>Total Geral: Oral + Escrita</b>					<b>/ 14</b>
------------------------------------	--	--	--	--	-------------

Critério de Pontuação:	
0 ponto	Sem resposta ou Incorreta.
1 ponto	Resposta correta.

Análise Qualitativa:			
Compreendeu?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Auditiva?	( ) Não ( ) Sim
Colaborou?	( ) Não ( ) Sim	Dificuldade Visual?	( ) Não ( ) Sim
Dificuldade Motora? ( ) Não ( ) Sim			

19. Instrução: "Vou ditar algumas contas para você montar e resolver".

Hab. Aritmética	Resp.	Pontuação	Total
1) $4 + 7 = 11$		( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4	/ 4
2) $22 + 34 = 56$		( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4	/ 4
3) $8 - 3 = 5$		( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4	/ 4
4) $75 - 58 = 17$		( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4	/ 4
5) $5 \times 3 = 15$		( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4	/ 4
6) $62 \times 4 = 248$		( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4	/ 4
7) $8 / 2 = 4$		( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4	/ 4
8) $125 / 5 = 25$		( ) 1 ( ) 2 ( ) 3 ( ) 4	/ 4
<b>Total</b>			<b>/ 32</b>

Elementos	Pontos
1 - Números corretos	1
2 - Símbolo aritmético correto	1
3 - Armação correta	1
4 - Resultado correto	1

20. Instrução: "Vou dizer duas sílabas e quero que você me diga se elas são iguais ou diferentes".

Discrim. Fonética - OD	Resposta	Pontos	Discrim. Fonética - OE	Resposta	Pontos
FE   FE	( ) = <sup>1</sup> ( ) ≠	( ) 0 ( ) 1	SE   ZE	( ) = ( ) ≠ <sup>1</sup>	( ) 0 ( ) 1
PE   PE	( ) = <sup>1</sup> ( ) ≠	( ) 0 ( ) 1	FE   FE	( ) = <sup>1</sup> ( ) ≠	( ) 0 ( ) 1
SE   ZE	( ) = ( ) ≠ <sup>1</sup>	( ) 0 ( ) 1	GUE   QUE	( ) = ( ) ≠ <sup>1</sup>	( ) 0 ( ) 1
GUE   QUE	( ) = ( ) ≠ <sup>1</sup>	( ) 0 ( ) 1	PE   PE	( ) = <sup>1</sup> ( ) ≠	( ) 0 ( ) 1
<b>Total</b>			<b>Total</b>		
			<b>/ 4</b>		

20. Instrução: "Vou realizar alguns movimentos e quero que você faça como eu, até eu pedir para você parar".

Equilíbrio Motor – tempo de 15 segundos para cada postura	Pontos
Parado na ponta dos pés, braços caídos, pés juntos (olhos abertos)	( ) 0 ( ) 1
Parado na ponta dos pés, braços caídos, pés juntos (olhos fechados)	( ) 0 ( ) 1
Posição de Romberg - pés em posição calcanhar-dedo (olhos abertos)	( ) 0 ( ) 1
Posição de Romberg - pés em posição calcanhar-dedo (olhos fechados)	( ) 0 ( ) 1
Parado sobre o pé direito, braços caídos (olhos abertos)	( ) 0 ( ) 1
Parado sobre o pé direito, braços caídos (olhos fechados)	( ) 0 ( ) 1
Parado sobre o pé esquerdo, braços caídos (olhos abertos)	( ) 0 ( ) 1
Parado sobre o pé esquerdo, braços caídos (olhos fechados)	( ) 0 ( ) 1
Fazer um 4 com as pernas, pé a escolha (olhos abertos)	( ) 0 ( ) 1
<b>Total</b>	
<b>/ 9</b>	

#### Impressões do(a) avaliador(a) sobre o(a) paciente durante o atendimento:

Interage com o(a) avaliador(a)?	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre
Sustenta o olhar na interação com o(a) avaliador(a)?	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre
Respeita troca de turnos no diálogo com o(a) avaliador(a)?	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre
Utiliza-se preferencialmente de comunicação gestual com o(a) avaliador(a)?	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre
Interage com o(a) acompanhante?	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre
Sustenta o olhar na interação com o(a) acompanhante?	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre
Respeita troca de turnos no diálogo com o(a) acompanhante?	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre
Utiliza-se preferencialmente de comunicação gestual com o(a) acompanhante?	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre

#### Comunicação Receptiva:

Compreensão da fala	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre	Obs:
Compreensão de ordens simples	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre	Obs:
Compreensão de ordens complexas	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre	Obs:
Compreensão da leitura	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre	Obs:
Compreensão da escrita	( ) nunca ( ) às vezes ( ) sempre	Obs:





Habilidades Motricidade Fina

1)

2)

3)

4)

5)

## Escrita da Frase

---

---

---

---

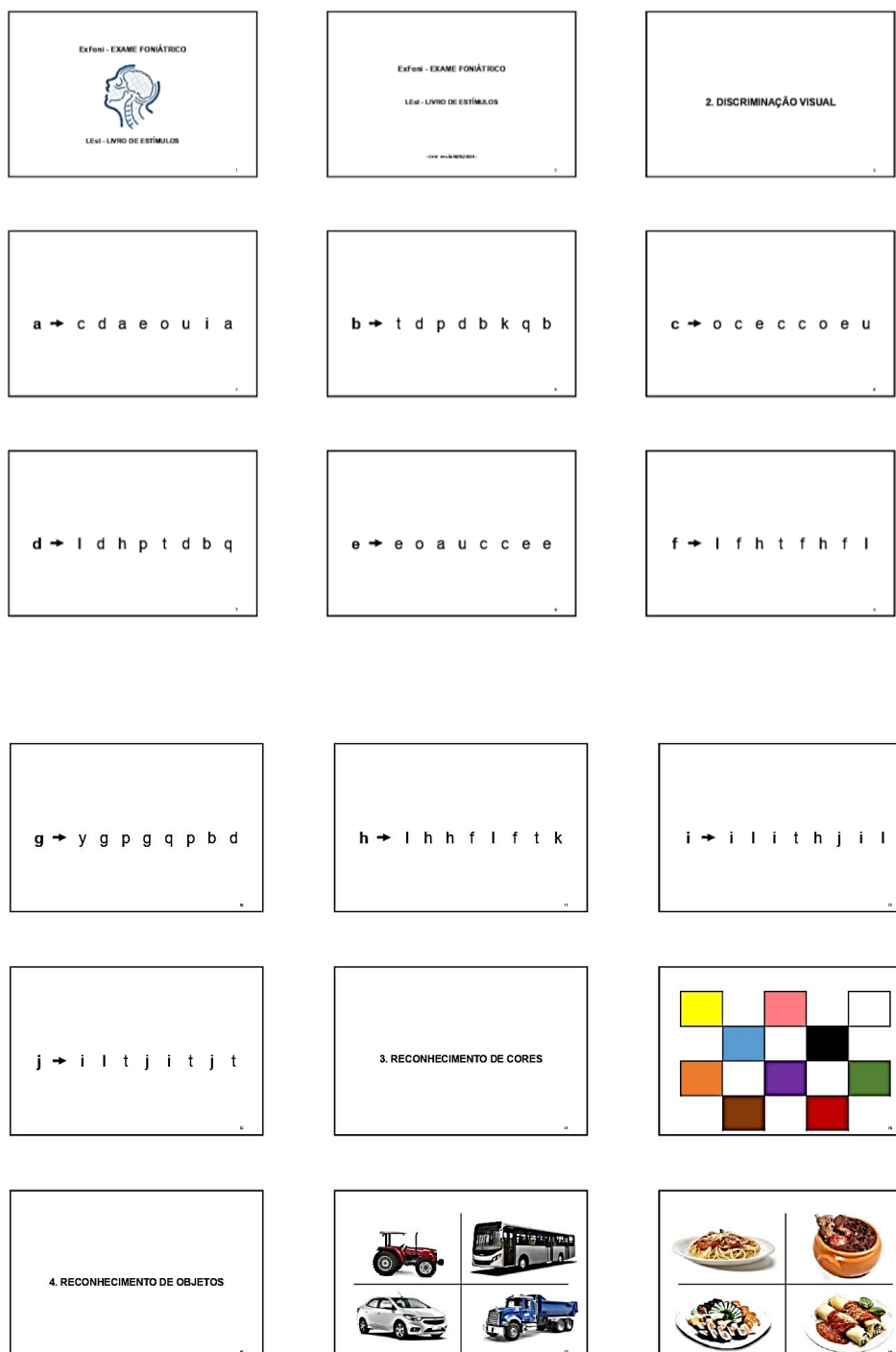
---

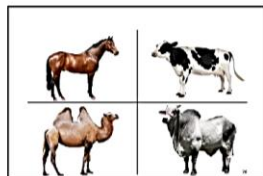
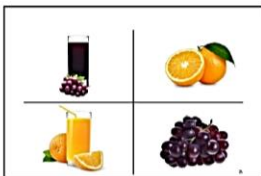
## Habilidades Aritméticas

1)	2)	3)
4)	5)	6)
7)	8)	

## Anexo H

## Exame Foniátrico - ExFoni (Livro de Estímulos - LEst)





5. RECONHECIMENTO DE NÚMEROS

8	9
3	13

9	6
26	8

10	23
11	32

42	2
22	15

19	99
49	29

23	73
53	33

185	255
155	945

848	328
888	938

2.363	1.643
1.463	3.646

45.376	55.736
75.937	45.637

6. RECONHECIMENTO DE LETRAS	
-----------------------------	--

Q	C
G	O

P	Z
S	E

B	D
Ç	P

K	W
A	U

H	F
R	T

U	V
W	Y

Z	B
J	S

Y	I
L	J

M	W
N	X

R	P
F	E

7. RECONHECIMENTO DE SÍLABAS	
------------------------------	--

MI	GI
TI	BI

TO	GO
SO	CO

GE	PE
ME	SE

LE	BE
TE	CE

GU	DU
TU	SU

BA	DA
GA	CA

CRU	BRU
GRU	FRU

NHA	LHA
CRA	BRA

GRO	TRO
NHO	CRO

TRE	CRE
PRE	BRE

8. RECONHECIMENTO DE PALAVRAS	
-------------------------------	--

DADO	MATO
PATO	GATO

GOLA	BOLA
ROLA	MOLA

MACACO	OPACO
SAPATO	BURACO

MORANGO	PIRACICABA
JABUTICABA	SOROCABA

CACHORRO	GORRO
SOCORRO	MORRO

PACÍFICO	MAGNÍFICO
CIENTÍFICO	FRIGORÍFERO

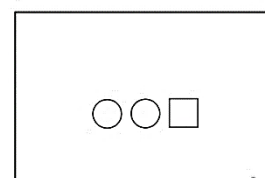
CIÊNCIA	CONSCIÊNCIA
INCIDÊNCIA	COMPETÊNCIA

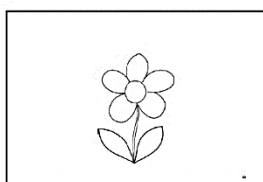
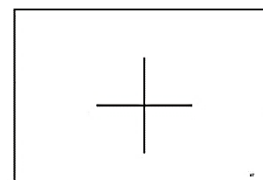
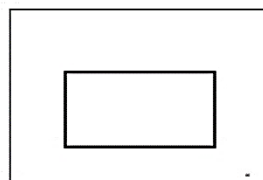
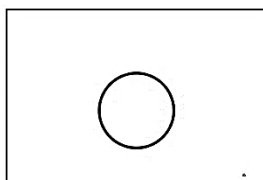
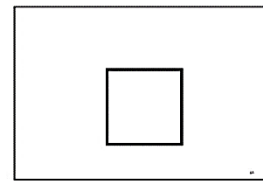
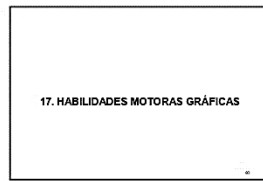
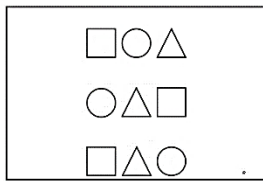
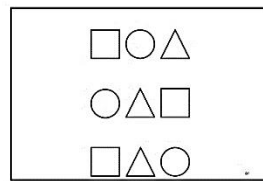
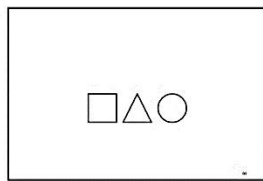
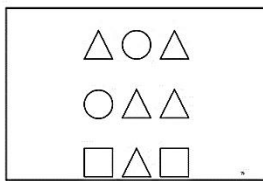
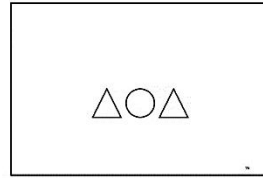
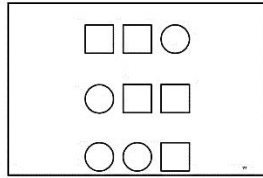
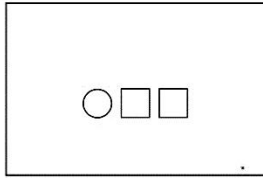
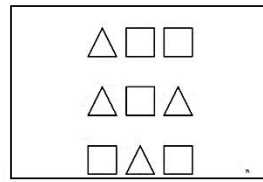
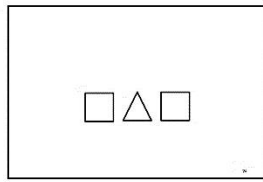
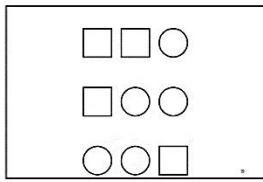
PACIONAL	IRRACIONAL
EXCEPCIONAL	DISFUNCIONAL

PARALEPEPÍPEDO	PARALISIA
PARAPEITO	FRUTÍFERO

ESTRUTURAL	COLOSSAL
ACIDENTAL	INCONSCITUCIONAL

9. MEMÓRIA VISUAL	
-------------------	--





## Anexo I

## Anamnese Cognitiva - ACog

- PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -		- ACog - ANAMNESE COGNITIVA -																																																																																																																					
🕒 Horário de Início: _____		<b>ACog - ANAMNESE COGNITIVA</b>																																																																																																																					
<p style="text-align: center; font-size: small;">Colar etiqueta ou escrever manualmente</p> <p style="text-align: center;">Nome do(a) Paciente:</p> <p>_____</p>	Idade: _____ Sexo: ( ) M ( ) F ( ) X Naturalidade: _____ Escolaridade: _____ Acompanhante: _____	Data da Avaliação: _____ / ____ / ____  Avaliador(a): _____																																																																																																																					
Raça: ( ) B ( ) P ( ) N ( ) A ( ) I ( ) X		Estado Civil: ( ) S ( ) C ( ) U ( ) D ( ) V																																																																																																																					
Lateralidade: ( ) D ( ) C ( ) A ( ) X																																																																																																																							
Endereço residencial: _____																																																																																																																							
Bairro: _____ Complemento: _____ Cidade: _____																																																																																																																							
Estado: _____ CEP: _____ Telefone de contato: _____																																																																																																																							
<b>Filiação:</b>																																																																																																																							
Mãe: _____ Data de Nascimento: ____ / ____ / ____ Idade: _____																																																																																																																							
Naturalidade: _____ Escolaridade: ( ) Não alfabetizado ( ) EF ( ) EM ( ) ES - ( ) Completo ( ) Incompleto																																																																																																																							
Profissão: _____ Situação: ( ) empregada ( ) desempregada. Há quanto tempo? _____																																																																																																																							
Pai: _____ Data de Nascimento: ____ / ____ / ____ Idade: _____																																																																																																																							
Naturalidade: _____ Escolaridade: ( ) Não alfabetizado ( ) EF ( ) EM ( ) ES - ( ) Completo ( ) Incompleto																																																																																																																							
Profissão: _____ Situação: ( ) empregado ( ) desempregado. Há quanto tempo? _____																																																																																																																							
Filho(a): ( ) Biológico(a) ( ) Adotivo(a)		Pais são consanguíneos? ( ) Não ( ) Sim.																																																																																																																					
Desde quantos anos? _____		Parentesco: _____ ( ) 1º grau ( ) 2º grau ( ) 3º grau ou +																																																																																																																					
Estado civil dos pais: ( ) solteiros ( ) casados. Há quanto tempo? _____ ( ) divorciados. Há quanto tempo? _____																																																																																																																							
<b>Perfil socioeconômico familiar:</b>																																																																																																																							
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th rowspan="2">Variáveis</th> <th colspan="5">Quantidade</th> </tr> <tr> <th>0</th> <th>1</th> <th>2</th> <th>3</th> <th>4+</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>Banheiros</td><td>0</td><td>3</td><td>7</td><td>10</td><td>14</td></tr> <tr><td>Empregados</td><td>0</td><td>3</td><td>7</td><td>10</td><td>13</td></tr> <tr><td>Automóveis</td><td>0</td><td>3</td><td>5</td><td>8</td><td>11</td></tr> <tr><td>Microcomputador</td><td>0</td><td>3</td><td>6</td><td>8</td><td>11</td></tr> <tr><td>Lava louca</td><td>0</td><td>3</td><td>6</td><td>6</td><td>6</td></tr> <tr><td>Geladeira</td><td>0</td><td>2</td><td>3</td><td>5</td><td>5</td></tr> <tr><td>Freezer</td><td>0</td><td>2</td><td>4</td><td>6</td><td>6</td></tr> <tr><td>Lava roupa</td><td>0</td><td>2</td><td>4</td><td>6</td><td>6</td></tr> <tr><td>DVD</td><td>0</td><td>1</td><td>3</td><td>4</td><td>6</td></tr> <tr><td>Micro-ondas</td><td>0</td><td>2</td><td>4</td><td>4</td><td>4</td></tr> <tr><td>Motocicleta</td><td>0</td><td>1</td><td>3</td><td>3</td><td>3</td></tr> <tr><td>Secadora roupa</td><td>0</td><td>2</td><td>2</td><td>2</td><td>2</td></tr> </tbody> </table>	Variáveis	Quantidade					0	1	2	3	4+	Banheiros	0	3	7	10	14	Empregados	0	3	7	10	13	Automóveis	0	3	5	8	11	Microcomputador	0	3	6	8	11	Lava louca	0	3	6	6	6	Geladeira	0	2	3	5	5	Freezer	0	2	4	6	6	Lava roupa	0	2	4	6	6	DVD	0	1	3	4	6	Micro-ondas	0	2	4	4	4	Motocicleta	0	1	3	3	3	Secadora roupa	0	2	2	2	2	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2">Escolaridade da pessoa de referência</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>Analfabeto / Fundamental I incompleto</td><td></td><td>0</td></tr> <tr><td>Fundamental I completo / Fundamental II incompleto</td><td></td><td>1</td></tr> <tr><td>Fundamental II completo / Médio incompleto</td><td></td><td>2</td></tr> <tr><td>Médio completo / Superior incompleto</td><td></td><td>4</td></tr> <tr><td>Superior completo</td><td></td><td>7</td></tr> </tbody> </table>	Escolaridade da pessoa de referência			Analfabeto / Fundamental I incompleto		0	Fundamental I completo / Fundamental II incompleto		1	Fundamental II completo / Médio incompleto		2	Médio completo / Superior incompleto		4	Superior completo		7	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Classe</th> <th>Pontos</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1 - A</td><td>45 - 100</td></tr> <tr><td>2 - B1</td><td>38 - 44</td></tr> <tr><td>3 - B2</td><td>29 - 37</td></tr> <tr><td>4 - C1</td><td>23 - 28</td></tr> <tr><td>5 - C2</td><td>17 - 22</td></tr> <tr><td>6 - D</td><td>11 - 16</td></tr> <tr><td>7 - E</td><td>1 - 10</td></tr> </tbody> </table>	Classe	Pontos	1 - A	45 - 100	2 - B1	38 - 44	3 - B2	29 - 37	4 - C1	23 - 28	5 - C2	17 - 22	6 - D	11 - 16	7 - E	1 - 10
Variáveis		Quantidade																																																																																																																					
	0	1	2	3	4+																																																																																																																		
Banheiros	0	3	7	10	14																																																																																																																		
Empregados	0	3	7	10	13																																																																																																																		
Automóveis	0	3	5	8	11																																																																																																																		
Microcomputador	0	3	6	8	11																																																																																																																		
Lava louca	0	3	6	6	6																																																																																																																		
Geladeira	0	2	3	5	5																																																																																																																		
Freezer	0	2	4	6	6																																																																																																																		
Lava roupa	0	2	4	6	6																																																																																																																		
DVD	0	1	3	4	6																																																																																																																		
Micro-ondas	0	2	4	4	4																																																																																																																		
Motocicleta	0	1	3	3	3																																																																																																																		
Secadora roupa	0	2	2	2	2																																																																																																																		
Escolaridade da pessoa de referência																																																																																																																							
Analfabeto / Fundamental I incompleto		0																																																																																																																					
Fundamental I completo / Fundamental II incompleto		1																																																																																																																					
Fundamental II completo / Médio incompleto		2																																																																																																																					
Médio completo / Superior incompleto		4																																																																																																																					
Superior completo		7																																																																																																																					
Classe	Pontos																																																																																																																						
1 - A	45 - 100																																																																																																																						
2 - B1	38 - 44																																																																																																																						
3 - B2	29 - 37																																																																																																																						
4 - C1	23 - 28																																																																																																																						
5 - C2	17 - 22																																																																																																																						
6 - D	11 - 16																																																																																																																						
7 - E	1 - 10																																																																																																																						
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Serviços Públicos</th> <th>Não</th> <th>Sim</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>Água encanada</td><td style="text-align: center;">0</td><td style="text-align: center;">4</td></tr> <tr><td>Rua pavimentada</td><td style="text-align: center;">0</td><td style="text-align: center;">2</td></tr> </tbody> </table>		Serviços Públicos	Não	Sim	Água encanada	0	4	Rua pavimentada	0	2	<b>Recebe auxílio/benefício:</b> ( ) Não ( ) Sim: _____ _____																																																																																																												
Serviços Públicos	Não	Sim																																																																																																																					
Água encanada	0	4																																																																																																																					
Rua pavimentada	0	2																																																																																																																					
<b>Renda Familiar total:</b> _____		<b>Renda Familiar total:</b> _____																																																																																																																					
<b>Pré-Natal:</b>																																																																																																																							
Genitora fez uso de substâncias tóxicas?		( ) Não ( ) Sim. Quais? ( ) álcool ( ) tabaco ( ) outras:																																																																																																																					
Genitora realizou acompanhamento pré-natal?		( ) Sim ( ) Não. Por quê?																																																																																																																					
Genitora com histórico de doenças pré-gestacionais?		( ) Não ( ) Sim. Quais?																																																																																																																					
Genitora adquiriu doenças na gestação?		( ) Não ( ) Sim. Quais?																																																																																																																					
Genitora fez uso de medicações na gestação?		( ) Não ( ) Sim. Quais? <span style="float: right;">Mês gestacional: _____</span>																																																																																																																					
Intercorrências: ( ) Não ( ) Sim:																																																																																																																							
<b>Parto:</b>																																																																																																																							
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th>Tempo de gestação</th> <th>Parto:</th> <th>Peso</th> <th>Comprimento</th> <th>Perímetro Cefálico</th> <th>Agpar</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>( ) NS</td> <td>( ) Natural ( ) Cesária</td> <td>( ) NS</td> <td>( ) NS</td> <td>( ) NS</td> <td>/ ( ) NS</td> </tr> </tbody> </table>	Tempo de gestação	Parto:	Peso	Comprimento	Perímetro Cefálico	Agpar	( ) NS	( ) Natural ( ) Cesária	( ) NS	( ) NS	( ) NS	/ ( ) NS	Intercorrências: ( ) Não ( ) Sim:																																																																																																										
Tempo de gestação	Parto:	Peso	Comprimento	Perímetro Cefálico	Agpar																																																																																																																		
( ) NS	( ) Natural ( ) Cesária	( ) NS	( ) NS	( ) NS	/ ( ) NS																																																																																																																		



- PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -

- ACog - ANAMNESE COGNITIVA -

**Pós-parto:**

Hipóxia	( ) Não ( ) Sim ( ) ÑS	UTI	( ) Não ( ) Sim ( ) ÑS	Oxigenação	( ) Não ( ) Sim ( ) ÑS
Icterícia	( ) Não ( ) Sim ( ) ÑS	Infermaria	( ) Não ( ) Sim ( ) ÑS	Sorologia+	( ) Não ( ) Sim ( ) ÑS
Internação	( ) Não ( ) Sim ( ) ÑS	Ototóxicos	( ) Não ( ) Sim ( ) ÑS		

Intercorrências: ( ) Não ( ) Sim:

Fez teste do pezinho? ( ) Não ( ) ÑS ( ) Sim → ( ) Normal ( ) Alterado:

Fez teste da orelhinha? ( ) Não ( ) ÑS ( ) Sim → ( ) Normal ( ) Alterado:

**Desenvolvimento Neuropsicomotor:**

Marcos	Esperado	Atingido com:	Alterado ?	Observações
Sustento cefálico	1m à 3m	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Balbuícios	2m à 5m	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Sentar sem apoio	5m à 10m	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Imitar gestos e brincadeiras	6m à 12m	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Engatinhar	6m à 1a1m	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Andar	1a1m à 2a	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Primeiras Palavras	1a1m à 2a	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Uso de frases	1a9m à 4a	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Desfralde Diurno	2a3m à 2a8m	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Desfralde Noturno	2a3m à 2a8m	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Reconhecer cores	2a à 5a	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Expressar ideias e preferências	2a à 6a	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		
Vestir-se sozinho	3a à 5a	( ) ÑS ( ) Não ( ) Sim		

**Saúde:**

Desenvolveu alguma doença? ( ) Não ( ) Sim. Quando e quais? \_\_\_\_\_

Sofreu algum acidente? ( ) Não ( ) Sim. Quando? \_\_\_\_\_ TCE: ( ) Não ( ) Sim / Concussão: ( ) Não ( ) Sim

Necessitou de cirurgia? ( ) Não ( ) Sim. Quando e por quê? \_\_\_\_\_

Faz uso de medicações? ( ) Não ( ) Sim. Quais, desde quando e por quê? \_\_\_\_\_

Quais outras alterações clínicas associadas o(a) paciente apresenta?

Alterações	Observações
Olhos ( ) Não ( ) Sim	( ) estrabismo ( ) miopia ( ) hipermetropia ( ) astigmatismo ( ) catarata ( ) outras:
Ouvido ( ) Não ( ) Sim	( ) perda auditiva: ( ) bilateral ( ) unilateral ( ) outras:
Orofacial ( ) Não ( ) Sim	( ) fissura labial ( ) insuficiência velofaríngea ( ) atresia coanal ( ) outras:
Voz ( ) Não ( ) Sim	( ) grave ( ) aguda ( ) anasalada ( ) mutismo ( ) outras:
Endócrinas ( ) Não ( ) Sim	( ) hipotireoidismo ( ) hipertireoidismo ( ) outras:
Cardíacas ( ) Não ( ) Sim	( ) má formação ( ) outras:
Convulsões ( ) Não ( ) Sim	( ) ausência ( ) clônica ( ) mioclônica ( ) tônica ( ) atônica ( ) tônica-clônica
Outros: ( ) Não ( ) Sim	
Outros: ( ) Não ( ) Sim	
Outros: ( ) Não ( ) Sim	
Outros: ( ) Não ( ) Sim	



## Anexo J

## Exame Físico Otorrinolaringológico - ExFORL

- PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -		- ExFORL - EXAME FÍSICO OTORRINOLARINGOLÓGICO -	
<p>Colar etiqueta ou escrever manualmente</p> <p>Nome do(a) Paciente: _____</p>		<p>🕒 Horário de Início: _____</p> <p>Idade: _____ Sexo: ( )M ( )F ( )X</p> <p>Escolaridade: _____</p>	<p>Data da Avaliação: _____/_____/_____</p> <p>Avaliador(a): _____</p>
EXAME FÍSICO OTORRINOLARINGOLÓGICO			
Face	Ouvido	Nariz	
<p>▪ <b>Anatomia:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Não colaborativo</p> <p><input type="checkbox"/> Sem alteração.</p> <p><input type="checkbox"/> Alterado:</p> <p><input type="checkbox"/> Alongamento</p> <p><input type="checkbox"/> Hipertelonismo:</p> <p><input type="checkbox"/> Micrognatia;</p> <p><input type="checkbox"/> Fissura facial;</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p> <p>.....</p>	<p>▪ <b>Anatomia OD:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Não colaborativo</p> <p><input type="checkbox"/> Sem alteração.</p> <p><input type="checkbox"/> Alterado:</p> <p><input type="checkbox"/> Agenesia;</p> <p><input type="checkbox"/> Cisto pré-auricular;</p> <p><input type="checkbox"/> Estenose;</p> <p><input type="checkbox"/> Microtia, tipo: _____;</p> <p>.....;</p> <p><input type="checkbox"/> Implantação</p> <p>( )Alta ( )Baixa</p> <p><input type="checkbox"/> Canal auditivo</p> <p><input type="checkbox"/> Edema;</p> <p><input type="checkbox"/> Inflamação;</p> <p><input type="checkbox"/> Cerume;</p> <p><input type="checkbox"/> Descamação;</p> <p><input type="checkbox"/> Exsudatos;</p> <p><input type="checkbox"/> Membrana timpânica</p> <p><input type="checkbox"/> Integridade;</p> <p><input type="checkbox"/> Transparência;</p> <p><input type="checkbox"/> Coloração;</p> <p><input type="checkbox"/> Contorno;</p> <p><input type="checkbox"/> Posição</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p>	<p>▪ <b>Anatomia OE:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Não colaborativo</p> <p><input type="checkbox"/> Sem alteração.</p> <p><input type="checkbox"/> Alterado:</p> <p><input type="checkbox"/> Agenesia;</p> <p><input type="checkbox"/> Cisto pré-auricular;</p> <p><input type="checkbox"/> Estenose;</p> <p><input type="checkbox"/> Microtia, tipo: _____;</p> <p>.....;</p> <p><input type="checkbox"/> Implantação</p> <p>( )Alta ( )Baixa</p> <p><input type="checkbox"/> Canal auditivo</p> <p><input type="checkbox"/> Edema;</p> <p><input type="checkbox"/> Inflamação;</p> <p><input type="checkbox"/> Cerume;</p> <p><input type="checkbox"/> Descamação;</p> <p><input type="checkbox"/> Exsudatos;</p> <p><input type="checkbox"/> Membrana timpânica</p> <p><input type="checkbox"/> Integridade;</p> <p><input type="checkbox"/> Transparência;</p> <p><input type="checkbox"/> Coloração;</p> <p><input type="checkbox"/> Contorno;</p> <p><input type="checkbox"/> Posição</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p>	<p>▪ <b>Anatomia:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Não colaborativo</p> <p><input type="checkbox"/> Sem alteração.</p> <p><input type="checkbox"/> Alterado:</p> <p><input type="checkbox"/> Deformidade externa;</p> <p><input type="checkbox"/> Desvio de Septo;</p> <p><input type="checkbox"/> Hipertrofia:</p> <p>( )Direita ( )Esquerda;</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p> <p>.....</p>
	<p>▪ <b>Audiometria:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Não colaborativo</p> <p><input type="checkbox"/> Sem alteração.</p> <p><input type="checkbox"/> Alterado:</p> <p><input type="checkbox"/> Perda condutiva</p> <p><input type="checkbox"/> Perda neurosensorial</p> <p><input type="checkbox"/> Perda Mista</p> <p><input type="checkbox"/> LRF: _____ dB</p> <p><input type="checkbox"/> Imitânciometria</p> <p>Curva: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Reflexo</p> <p>( )Ausente ( )Presente</p> <p><input type="checkbox"/> Discriminação:</p> <p>( ) Monossílaba ( ) Dissílaba</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p>	<p>▪ <b>Audiometria:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Não colaborativo</p> <p><input type="checkbox"/> Sem alteração.</p> <p><input type="checkbox"/> Alterado:</p> <p><input type="checkbox"/> Perda condutiva</p> <p><input type="checkbox"/> Perda neurosensorial</p> <p><input type="checkbox"/> Perda Mista</p> <p><input type="checkbox"/> LRF: _____ dB</p> <p><input type="checkbox"/> Imitânciometria</p> <p>Curva: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Reflexo</p> <p>( )Ausente ( )Presente</p> <p><input type="checkbox"/> Discriminação:</p> <p>( ) Monossílaba ( ) Dissílaba</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p>	<p>▪ <b>Funcionalidade:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Não colaborativo</p> <p><input type="checkbox"/> Sem alteração.</p> <p><input type="checkbox"/> Alteração do tipo:</p> <p><input type="checkbox"/> Hipernasalidade;</p> <p><input type="checkbox"/> Hiponasalidade;</p> <p><input type="checkbox"/> Respiração Ofegante;</p> <p><input type="checkbox"/> Respiração ruidosa;</p> <p><input type="checkbox"/> .....</p> <p>.....</p>
- GVM: Versão 09/03/2020 -		Página 1 de 2	

- PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -

- ExFORL - EXAME FÍSICO OTORRINOLARINGOLÓGICO -

Cavidade Oral	Lábios	Dentes	Língua
<p>▪ <b>Anatomia:</b></p> <input type="checkbox"/> Sem alteração. <input type="checkbox"/> Não avaliado. <input type="checkbox"/> Alteração do tipo: <input type="checkbox"/> Estase Salivar; <input type="checkbox"/> Fissura Palato: ( )Uni ( )Bil; <input type="checkbox"/> Fissura Submucosa; <input type="checkbox"/> Fístula; <input type="checkbox"/> Hipertrofia Amigdaliana; <input type="checkbox"/> Palato Mole; <input type="checkbox"/> Palato Ogival; <input type="checkbox"/> Toros Palatinos; <input type="checkbox"/> Úvula Bífida; <input type="checkbox"/> Ausência de espina nasal <input type="checkbox"/> .....	<p>▪ <b>Anatomia:</b></p> <input type="checkbox"/> Sem alteração. <input type="checkbox"/> Não avaliado. <input type="checkbox"/> Alteração do tipo: <input type="checkbox"/> Agenesia: ( )Sup ( )Inf; <input type="checkbox"/> Afilamento: ( )Sup ( )Inf; <input type="checkbox"/> Fenda: ( )Uni ( )Bil; <input type="checkbox"/> Filtro Encurtado; <input type="checkbox"/> Fístula; <input type="checkbox"/> Macrostomia; <input type="checkbox"/> Lábios Entreabertos; <input type="checkbox"/> Protrusão: ( )Sup ( )Inf; <input type="checkbox"/> .....	<p>▪ <b>Anatomia:</b></p> <input type="checkbox"/> Sem alteração. <input type="checkbox"/> Não avaliado. <input type="checkbox"/> Alteração do tipo: <input type="checkbox"/> Agenesia; <input type="checkbox"/> Hiperdontia; <input type="checkbox"/> Hipodontia; <input type="checkbox"/> Macrodontia; <input type="checkbox"/> Microdontia; <input type="checkbox"/> Apinhamento; <input type="checkbox"/> Mordida Aberta; <input type="checkbox"/> Mordida Cruzada; <input type="checkbox"/> Ausência de + de 5 dentes <input type="checkbox"/> .....	<p>▪ <b>Anatomia:</b></p> <input type="checkbox"/> Sem alteração. <input type="checkbox"/> Não avaliado. <input type="checkbox"/> Alteração do tipo: <input type="checkbox"/> Agenesia; <input type="checkbox"/> Anquiloglossia; <input type="checkbox"/> Língua Bífida; <input type="checkbox"/> Língua Geográfica; <input type="checkbox"/> Língua Fissurada; <input type="checkbox"/> Macroglossia; <input type="checkbox"/> Microglossia; <input type="checkbox"/> .....
<p>▪ <b>Funcionalidade:</b></p> <input type="checkbox"/> Sem alteração. <input type="checkbox"/> Não avaliado: <input type="checkbox"/> Não colaborou; <input type="checkbox"/> Não compreendeu; <input type="checkbox"/> Alteração do tipo: <input type="checkbox"/> Mobilidade de Palato Mole; <input type="checkbox"/> Deglutição; <input type="checkbox"/> .....	<p>▪ <b>Funcionalidade:</b></p> <input type="checkbox"/> Não colaborativo <input type="checkbox"/> Sem alteração. <input type="checkbox"/> Alteração do tipo: <input type="checkbox"/> Controle Muscular; <input type="checkbox"/> Assoprar; <input type="checkbox"/> Sugar; <input type="checkbox"/> Protrusão; <input type="checkbox"/> Intrusão; <input type="checkbox"/> Preensão; <input type="checkbox"/> .....	<p>▪ <b>Funcionalidade:</b></p> <input type="checkbox"/> Não colaborativo <input type="checkbox"/> Sem alteração. <input type="checkbox"/> Alteração do tipo: <input type="checkbox"/> Mastigação; <input type="checkbox"/> Assimetria na mordida; <input type="checkbox"/> .....	<p>▪ <b>Funcionalidade:</b></p> <input type="checkbox"/> Não colaborativo <input type="checkbox"/> Sem alteração. <input type="checkbox"/> Alteração do tipo: <input type="checkbox"/> Controle muscular: <input type="checkbox"/> Vertical: ( )Sup ( )Inf; <input type="checkbox"/> Horizontal: ( )Dir ( )Esq; <input type="checkbox"/> Controle salivar; <input type="checkbox"/> .....

Observações: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
**Data**

⌚ **Horário de Término**

\_\_\_\_\_  
**Assinatura e Carimbo do(a) Avaliador(a)**

## Anexo K

## Exame da Nasofibroscopia Velofaríngea - ExNVelo

- PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -		- ExNVelo - EXAME DE NASOFIBROSCOPIA VELOFARÍNGEA -	
Colar etiqueta ou escrever manualmente Nome do(a) Paciente: _____		⌚ Horário de Início: _____ Idade: _____ Sexo: ( ) M ( ) F ( ) X Escolaridade: _____	Data da Avaliação: _____ / ____ / ____ Avaliador(a): _____
ExNVelo - EXAME DE NASOFIBROSCOPIA VELOFARÍNGEA (ESTRUTURAL E FUNCIONAL)			
Introdução do nasofibrosópio na fossa nasal ( ) Esquerda ( ) Direita		Anestesia local? ( ) Sim ( ) Não	
Espontâneo			
1) Falar nome completo	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
2) Idade	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
3) Data	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
Direcionado			
1) a..... (prolongado)	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
2) i..... (prolongado)	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
3) Pa Ta Ca	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
4) Fa Sa Cha	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
5) /s/ - "sssssss..."	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
6) Pato	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
7) Tatu	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
8) Caqui	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
9) Fofo	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
10) Saci	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
11) Chuchu	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
12) O sapo saltou daquela pedra	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
13) O gato está em cima do tapete	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
14) Contar de 1 até 10 (velocidade normal)	( ) Realizado	( ) Não Compreendeu	( ) Não colaborou ( ) Fala ininteligível
Avaliação Estrutural			
1) Desvio septal	( ) Ausente	( ) Presente, não obstrutivo	( ) Presente, obstrutivo
2) Hipertrofia de conchas inferiores	( ) Ausente	( ) Presente, leve	( ) Presente, moderada ( ) Presente, intensa
3) Rinorréia hílina	( ) Ausente	( ) Presente, pouca quantidade	( ) Presente, abundante
4) Faringe (musculatura)	( ) Ausente	( ) Presente	
5) Adenóide	( ) Ausente	( ) Presente, grau:	
6) Outros			
- GVM: Versão 09/03/2020 -		Página 1 de 2	

- PAM - Protocolo de Avaliação Multidisciplinar -

- ExNVelo - EXAME DE NASOFIBROSCOPIA VELOFARÍNGEA -

## Avaliação Funcional

1) **Movimentação de paredes laterais**     Ausente     Presente e Simétrica     Presente e assimétrica.  Direita     Esquerda  
 Vogais     Fonemas     Palavras     Frases     Fricativos     Plosivos     Livres

2) **Movimentação antero-posterior**     Ausente     Presente e Simétrica     Presente e assimétrica.  Direita     Esquerda  
 Vogais     Fonemas     Palavras     Frases     Fricativos     Plosivos     Livres

3) **Fechamento velofaríngeo**     Ausente     Inconsistente     Completo  
 Vogais     Fonemas     Palavras     Frases     Fricativos     Plosivos     Livres

4) **Deglutição**     Ausente     Presente, pouca força     Presente, com força adequada

5) **Outros**

Observações: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Exame foi realizado em boas condições:  Sim.     Não. \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Diagnóstico: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
 Data

\_\_\_\_\_  
 ⌚ Horário de Término

\_\_\_\_\_  
 Assinatura e Carimbo do(a) Avaliador(a)

## **REFERÊNCIAS**

---

## REFERÊNCIAS<sup>ii</sup>

1. Hood RL, Lines MA, Nikkel SM, Schwartzentruber J, Beaulieu C, Nowaczyk MJM, et al. Mutations in SRCAP, Encoding SNF2-Related CREBBP Activator Protein, Cause Floating-Harbor Syndrome. *Am J Hum Genet.* 2012;90(2):308–13.
2. Le Goff C, Mahaut C, Bottani A, Doray B, Goldenberg A, Moncla A, et al. Not All Floating-Harbor Syndrome Cases are Due to Mutations in Exon 34 of SRCAP. *Hum Mutat.* 2012;34(1):88–92.
3. Seifert W, Meinecke P, Kruger G, Rossier E, Heinritz W, Wusthof A, et al. Expanded spectrum of exon 33 and 34 mutations in SRCAP and follow-up in patients with Floating-Harbor syndrome. *Bmc Med Genet.* 2014;15:5.
4. G. Pelletier, M. Feingold. Case report 1. *Syndr Ident.* 1973;1:8–9.
5. Leisti J, Hollister DW, Rimoin DL. The Floating-Harbor syndrome. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1975;11(5):305.
6. Nikkel SM, Dauber A, De Munnik S, Connolly M, Hood RL, Caluseriu O, et al. The phenotype of Floating-Harbor syndrome: Clinical characterization of 52 individuals with mutations in exon 34 of SRCAP. *Orphanet J Rare Dis.* 2013;8(1):9.
7. Amita M, Srivastava P, Agarwal D, Phadke SR. Floating Harbor Syndrome. *Indian J Pediatr.* 2016;83(8):896–7.
8. Budisteanu M, Bögershausen N, Papuc SM, Moosa S, Thoenes M, Riga D, et al. Floating-harbor syndrome: Presentation of the first Romanian patient with a SRCAP mutation and review of the literature. *Balk J Med Genet.* 2018;21(1):83–6.
9. Choi EM, Lee DH, Kang SJ, Shim YJ, Kim HS, Kim JS, et al. The first Korean case with floating-harbor syndrome with a novel SRCAP mutation diagnosed by targeted exome sequencing. *Korean J Pediatr.* 2018;61(12):403–6.

---

<sup>ii</sup> De acordo com:

Adaptado de *International Committee of Medical Journals Editors* (Vancouver).  
 Universidade de São Paulo. Faculdade de Medicina. Serviço de Biblioteca e Documentação.  
*Guia de apresentação de dissertações, teses e monografias da FMUSP.* Elaborado por  
 Anneliese Carneiro da Cunha, Maria Julia A.L. Freddi, Maria F. Crestana, Marinalva de S.  
 Aragão, Suely C. Cardoso, Valéria Vilhena. 3a ed. São Paulo: Divisão de Biblioteca e  
 Documentação; 2011.

Abreviaturas dos títulos dos periódicos de acordo com *List of Journals Indexed in Index Medicus.*



10. Milani D, Scuvera G, Gatti M, Tolva G, Bonarrigo F, Esposito S, et al. Perthes disease: A new finding in Floating-Harbor syndrome. *Am J Med Genet Part A*. 2018;176(3):703–6.
11. Robinson PL, Shohat M, Winter RM, Conte WJ, Gordonesbitt D, Feingold M, et al. A UNIQUE ASSOCIATION OF SHORT STATURE, DYSMORPHIC FEATURES, AND SPEECH IMPAIRMENT (FLOATING-HARBOR SYNDROME). *J Pediatr*. 1988;113(4):703–6.
12. Messina G, Atterrato MT, Dimitri P. When chromatin organisation floats astray: the *Srcap* gene and Floating-Harbor syndrome. *J Med Genet*. 2016;53(12):793–7.
13. Medicina CF de. Resolução nº 1.785, de 5 de abril de 2006. Brasília; 2006.
14. Tabith Júnior A, Pirana S, Fávero ML. História da foniatria. In: *Tratado de Foniatria*. Rio de Janeiro: Thieme Revinter; 2020. p. 1–4.
15. Hillis AE. Aphasia: progress in the last quarter of a century. *Neurology*. 2007 Jul;69(2):200–13.
16. Britto ATB de O e, Brito DB de O e. Teorias da aquisição da linguagem: reflexões acerca de diferentes estudos. In: *Tratado de Linguagem: perspectivas contemporâneas*. 1a ed. Ribeirão Preto: Book Toy; 2016. p. 19–29.
17. Vygotsky LS. *Pensamento e linguagem*. São Paulo: Martins Fontes; 1993.
18. Bishop DVM, Snowling MJ, Thompson PA, Greenhalgh T, Consortium C, Adams C, et al. Phase 2 of CATALISE: A multinational and multidisciplinary Delphi consensus study of problems with language development: Terminology. *J Child Psychol Psychiatry*. 2017;58(10):1068–80.
19. Tabith Júnior A. Distúrbios da comunicação e problemas associados. In: *Foniatria: disfonias, fissuras labiopalatais, paralisia cerebral*. 8th ed. São Paulo: Cortez; 2000. p. 31–42.
20. Payão LM da C, Lavra-Pinto B de, Carvalho Q, Carvalho Q. Características clínicas da apraxia de fala na infância: revisão de literatura. *Let Hoje [Internet]*. 2012 Jan 31;47(1 SE-Linguagem e Cognição: interfaces entre Linguística, Psicologia e Neurociências):24–9.
21. Werner LA. Infant auditory capabilities. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2002;10:398–402.
22. Novaes BC, Versolatto-Cavanaugh MC, Figueiredo R de SL, Mendes B de CA. Fatores determinantes no desenvolvimento de habilidades comunicativas em crianças com deficiência auditiva. *J Soc Bras Fonoaudiol*. 2012;24:335–41.
23. Serafini AJ, Fonseca RP, Bandeira DR, Parente MA de MP. Panorama nacional da pesquisa sobre avaliação neuropsicológica de linguagem.

- Psicol ciência e profissão. 2008;28:34–49.
24. Oliveira PS, Penna LM, Lemos SMA. Desenvolvimento da linguagem e deficiência auditiva: revisão de literatura. *Rev CEFAC*. 2015;17:2044–55.
  25. Guimarães CF, Oda AL. Instrumentos de avaliação de linguagem infantil: aplicabilidade em deficientes. *Rev CEFAC*. 2013;15:1690–702.
  26. Brasil. Lei nº 6.965, de 9 de dezembro de 1981. Brasília: Diário Oficial da União; 1981.
  27. Purcell PL, Shinn JR, Davis GE, Sie KCY. Children with unilateral hearing loss may have lower intelligence quotient scores: A meta-analysis. *Laryngoscope*. 2016 Mar;126(3):746–54.
  28. Schmithorst VJ, Plante E, Holland S. Unilateral deafness in children affects development of multi-modal modulation and default mode networks. *Front Hum Neurosci*. 2014;8:164.
  29. Lieu JEC, Karzon RK, Ead B, Tye-Murray N. Do audiologic characteristics predict outcomes in children with unilateral hearing loss? *Otol Neurotol Off Publ Am Otol Soc Am Neurotol Soc [and] Eur Acad Otol Neurotol*. 2013;34(9):1703–10.
  30. Martínez-Cruz CF, Poblano A, Conde-Reyes MP. Cognitive performance of school children with unilateral sensorineural hearing loss. *Arch Med Res*. 2009 Jul;40(5):374–9.
  31. Klee TM, Davis-Dansky E. A comparison of unilaterally hearing-impaired children and normal-hearing children on a battery of standardized language tests. *Ear Hear*. 1986 Feb;7(1):27–37.
  32. Wechsler D. Escala de Inteligência Wechsler para Adultos, 3ª edição (WAIS-III): manual técnico. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2014.
  33. Conselho Federal de Psicologia. Resolução nº 002, de 03 de março de 2004. Brasília; 2004.
  34. Sparrow SS, Cicchetti D V, Salnier CA. Vineland-3: Escalas de Comportamento Adaptativo Vineland. São Paulo: Pearson; 2019.
  35. Association AP. DSM-5: Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais. 5th ed. Artmed Editora, editor. 2014.
  36. Association AP. Intellectual Disabilities. In: DSM-5: Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Association; 2013. p. 33–41.
  37. Schalock RL, Luckasson R, Tassé MJ. Intellectual disability: definition, classification, and systems of supports. 12th ed. Washington: American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD); 2021.

38. Niedzielski A, Humeniuk E, Błaziak P, Gwizda G. Intellectual efficiency of children with unilateral hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2006 Sep;70(9):1529–32.
39. Zabransky S. The Floating-Harbor Syndrome. *Monatsschrift Kinderheilkd.* 1985;132(9):752.
40. Chudley AE, Moroz SP. Floating-Harbor Syndrome and celiac-disease. *Am J Med Genet.* 1991;38(4):562–4.
41. Majewski F, Lenard HG. The Floating-Harbor Syndrome. *Eur J Pediatr.* 1991;150(4):250–2.
42. Patton MA, Hurst J, Donnai D, McKeown CME, Cole T, Goodship J. FLOATING-HARBOR SYNDROME. *J Med Genet.* 1991;28(3):201–4.
43. Houlston RS, Collins AL, Dennis NR, Temple IK. Further observations on the Floating-Harbor syndrome. *Clin Dysmorphol [Internet].* 1994;3(2):143–9.
44. White SM, Morgan A, Da Costa A, Lacombe D, Knight SJL, Houlston R, et al. The Phenotype of Floating-Harbor Syndrome in 10 Patients. *Am J Med Genet Part A.* 2010;152A(4):821–9.
45. Ala-Mello S, Peippo M. The first finnish patient with the floating-harbor syndrome: The follow-up of eight years. *Am J Med Genet [Internet].* 2004;130 A(3):317–9.
46. Zhang SJ, Chen SK, Qin HS, Yuan HM, Pi YL, Yang Y, et al. Novel genotypes and phenotypes among Chinese patients with Floating-Harbor syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:11.
47. Ala-Mello S, Peippo M. Floating-Harbor syndrome - further characterization of the phenotype. *Am J Hum Genet.* 1999;65(4):A139–A139.
48. Davalos IP, Figuera LE, Bobadilla L, MartinezMartinez R, Matute E, Partida MG, et al. Floating-Harbor syndrome. A neuropsychological approach. *Genet Couns.* 1996;7(4):283–8.
49. Lacombe D, Patton MA, Elleau C, Battin J. Floating-Harbor Syndrome - description of a further patient, reviw of the literature and suggestion of autosomal-dominant inheritance. *Eur J Pediatr.* 1995;154(8):658–61.
50. Menzies L, D'Arco F, Ganesan V, Hurst JA. Intracranial vascular pathology in two further patients with Floating-Harbor syndrome: Proposals for cerebrovascular disease risk management. *Eur J Med Genet.* 2020;63(4):6.
51. Ala-Mello S, Peippo M. Two more diagnostic signs in the Floating-Harbor syndrome. *Clin Dysmorphol [Internet].* 1996;5(1):85–8.
52. Paluzzi A, Viva LJ, Kalsi P, Mukerji N, Tzerakis N, Patton MA. Ruptured

- cerebral aneurysm in a patient with Floating-Harbor syndrome. *Clin Dysmorphol.* 2008;17(4):283–5.
53. Hood RL, Schenkel LC, Nikkel SM, Ainsworth PJ, Pare G, Boycott KM, et al. The defining DNA methylation signature of Floating-Harbor Syndrome. *Sci Rep.* 2016;6:9.
  54. Son HW, Lee JE, Oh SH, Keum C, Chung WY. Effects of long-term growth hormone therapy in a girl with Floating-Harbor syndrome. *Rare Genet Dis Res Ctr, 3 Bill, Seoul, So;* 2020. p. 126–31.
  55. Mohammadian Khonsari N, Mohammad Poor Nami S, Hakak-Zargar B, Voth T. Mutations of uncertain significance in heterozygous variants as a possible cause of severe short stature: a case report. *Mol Cell Pediatr.* 2020 Sep;7(1):11.
  56. Agrawal S, Gupta S, Neupane S, Das D. Floating harbour syndrome with medial entropion: a rare association and brief review. *BMJ Case Rep.* 2021 May;14(5).
  57. Nikkel SM, Dauber A, Isidor B, Hartley T, Hood RL, Bulman DE, et al. BEYOND FLOATING-HARBOR SYNDROME. *Am J Med Genet Part A.* 2015;167(8):1726.
  58. Ercoskun P, Yuce-Kahraman C. Novel Findings in Floating-Harbor Syndrome and a Mini-Review of the Literature. Vol. 12, *Molecular syndromology.* 2020. p. 52–6.
  59. Singana T, Suma NK, Sankriti AM. Floating–Harbor Syndrome: A Rare Case Report. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2020;13(5):569.
  60. Nogueira E, Garma C, Lobo C, Del Olmo B, Arroyo JM, Gómez I. Severe developmental expressive language disorder due to a frameshift mutation in exon 18 of SRCAP gene, far away from the mutational hotspot in exons 33 and 34 associated to the Floating-Harbor syndrome. *Neurological sciences: official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology.* Italy; 2021. p. 4349–52.
  61. Angelillo N, Di Costanzo B, Barillari U. Speech-language evaluation and rehabilitation treatment in Floating-Harbor syndrome: A case study. *J Commun Disord.* 2010;43(3):252–60.
  62. Bastaki L, El-Nabi MM, Azab AS, Gouda SA, Al-Wadaani AM, Naguib KK. Floating-Harbor syndrome in a Kuwaiti patient: a case report and literature review. *East Mediterr Heal J.* 2007/10/25. 2007;13(4):975–9.
  63. De Benedetto MS, Mendes FM, Hirata S, Guaré RO, Haddad AS, Ciamponi AL. Floating-Harbor Syndrome: Case report and craniofacial phenotype characterization. *Int J Paediatr Dent [Internet].* 2004;14(3):208–13.
  64. Cannavò S, Bartolone L, Lapa D, Venturino M, Almoto B, Violi A, et al. Abnormalities of GH secretion in a young girl with Floating-Harbor

- syndrome. *J Endocrinol Invest* [Internet]. 2002;25(1):58–64.
65. Femiano P, Castaldo V, Scarano G. Floating-Harbor syndrome: First case in Italy. Evidence of growth hormone deficiency. *Minerva Pediatr* [Internet]. 2000;52(4):227–30.
  66. Fryns JP, Kleczkowska A, Timmermans J, vandenBerghe H. The Floating-Harbor syndrome: Two affected siblings in a family. *Clin Genet*. 1996;50(4):217–9.
  67. Galli-Tsinopoulou A, Kyrgios I, Emmanouilidou E, Maggana I, Kotanidou E, Kokka P, et al. Growth Hormone Deficiency: an unusual presentation of Floating Harbor Syndrome. *Horm J Endocrinol Metab*. 2011;10(3):236–40.
  68. Garcia RJ, Kant SG, Wit JM, Mericq V. Clinical and genetic characteristics and effects of long-term growth hormone therapy in a girl with Floating-Harbor syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2012;25(1–2):207–12.
  69. Gerundino F, Marseglia G, Pescucci C, Pelo E, Benelli M, Giachini C, et al. 16p11.2 de novo microdeletion encompassing SRCAP gene in a patient with speech impairment, global developmental delay and behavioural problems. *Eur J Med Genet*. 2014;57(11–12):649–53.
  70. Hersh JH, Groom KR, Yen FF, Verdi GD. Changing phenotype in Floating-Harbor syndrome. *Am J Med Genet*. 1998;76(1):58–61.
  71. Homma TK, Freire BL, Honjo R, Dauber A, Funari MFA, Lerario AM, et al. Growth and Clinical Characteristics of Children with Floating-Harbor Syndrome: Analysis of Current Original Data and a Review of the Literature. *Horm Res Paediatr*. 2019/11/13. 2019;92(2):115–23.
  72. Karaer K, Karaoguz MY, Ergun MA, Yesilkaya E, Bideci A, Percin EF. Floating-Harbor syndrome: A first female Turkish patient? *Genet Couns*. 2006;17(4):465–8.
  73. Ko J, Pomerantz JH, Perry H, Shieh JT, Slavotinek AM, Oberoi S, et al. Case Report of Floating-Harbor Syndrome With Bilateral Cleft Lip. *Cleft Palate-Craniofacial J*. 2019;57(1):132–6.
  74. Lazebnik N, McPherson E, Rittmeyer LJ, Mulvihill JJ. The Floating Harbor syndrome with cardiac septal defect. *Am J Med Genet*. 1996;66(3):300–2.
  75. Nelson RA, McNamara M, Ellis W, Stein-Wexler R, Moghaddam B, Zwerdling T. Floating-Harbor Syndrome and Intramedullary Spinal Cord Ganglioglioma: Case Report and Observations From the Literature. *Am J Med Genet Part A*. 2009;149A(10):2265–9.
  76. Pouliquen D, Goldenberg A, Hannequin D, Lecointre C, Lechevallier J, Cormier-Daire V, et al. Detailed neuropsychological evaluation in a patient with Floating Harbor syndrome. *J Clin Exp Neuropsychol*. 2012;34(5):445–52.

77. Rosen AC, Newby RF, Sauer CM, Lacey T, Hammeke TA, Lubinsky MS. A further report on a case of Floating-Harbor Syndrome in a mother and daughter. *J Clin Exp Neuropsychol*. 1998;20(4):483–95.
78. Selimoglu MA, Selimoglu E, Ertekin V, Caner I, Orbak Z. First Turkish patient with Floating Harbor Syndrome with additional findings: Cryptorchidim and microcephaly. *Yonsei Med J*. 2004;45(2):334–6.
79. Stagi S, Galluzzi F, Bindi G, Lapi E, Cecchi C, Salti R, et al. Precocious puberty in a girl with Floating-Harbor syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2007;20(12):1333–7.
80. Li RM, Lu YC, Li Z, Wang JY, Chang J, Lei SQ, et al. Floating-Harbor syndrome: A case report and literature review. *Chinese J Contemp Pediatr*. 2019;21(12):1208–11.
81. Homma T, Freire B, Ronjo R, Dauber A, Funari M, Lerario A, et al. Genetic investigation of children with syndromic prenatal onset short stature. *Horm Res Paediatr [Internet]*. 2018;90:426–7.
82. Brasil, Ministério da Saúde. Resolução nº 196, de 10 de outubro de 1996. Brasília; 1996.
83. Wechsler D. Escala de Inteligência Wechsler para Crianças, 4ª edição (WISC-IV): manual técnico. 4th ed. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2013.
84. Wechsler D. Revisão das normas brasileiras da Escala de Inteligência Wechsler para Adultos, 3a edição (WAIS-III 2020). São Paulo: Pearson; 2020.
85. ISO 1999:1990. Acoustics - Determination of occupational noise exposure and estimation of noise-induced hearing impairment. Genève. 1990;
86. Chaves AD. Uma nova proposta para avaliação do reconhecimento da fala em adultos com audição normal. Universidade Federal de Santa Maria; 1997.
87. Pillon L. Análise da percepção da fala em crianças com audição normal: uma nova proposta [mestrado]. Universidade Federal de Santa Maria; 1998.
88. Bess FH, Humes LE. Medição audiológica. In: *Audiologia: fundamentos*. 4th ed. Rio de Janeiro: Revinter; 2012. p. 105–64.
89. Associação Brasileira de Empresa de Pesquisa (ABEP). Critério de classificação econômica Brasil [Internet]. 2021 [cited 2021 Oct 30]. Available from: <https://www.abep.org/criterio-brasil>
90. Brasil, Senado Federal. Decreto legislativo nº 6/2020. Brasil; 2020.
91. Carbajal LR, Navarrete JIM. Enfermedades raras. *Acta pediátrica México*. 2015;36(5):369–73.

92. Brasil, Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Brasília: Diário Oficial da União; 2014.
93. Machado JP, Martins M, Leite I da C. Qualidade das bases de dados hospitalares no Brasil: alguns elementos. Rev Bras Epidemiol. 2016;19:567–81.
94. Trindade IEK, Genaro KF, Yamashita RP, Miguel HC, Fukushiro AP. Proposta de classificação da função velofaríngea na avaliação perceptivo-auditiva da fala. Pró-Fono Rev Atualização Científica. 2005;17:259–62.