



Achados fonoaudiológicos em pacientes com deleções 12q



Speech-language findings in patients with 12q deletions

Diego Carlos da Silva Vasconcellos^{1,2}, Ângela Moura de Quevedo², Bibiana Meneghel Vargas², Karenluci Mamede Silva de Oliveira², Daiane Cavalcante dos Santos de Brito^{1,2}

¹Universidade Federal de Mato Grosso do Sul - (UFMS)

²Centro Especializado em Reabilitação Física (CER-IV/APAE)

<http://www.seer.ufms.br/index.php/pecibes/index>

*Autor correspondente:
Diego Carlos da Silva Vasconcellos,
Universidade Federal de Mato Grosso do Sul – UFMS
E-mail do autor: fonovasconcellos@gmail.com

Palavras-chave:
Fonoaudiologia.
Deleções 12q.

Keywords:
Speech-Language Deletions 12q.

Introdução: Deleção do cromossomo 12q é uma condição genética rara em que falta uma parte do braço mais longo do cromossomo 12. Sua incidência ocorre em ambos os sexos. Quanto às características, há aquelas que são perceptíveis ao observar a criança como os olhos pequenos e encovados, orelhas menores com sulcos mais achatados e com baixa implantação e outras características mais profundas ao analisar o intelecto do indivíduo. A fonoaudiologia é uma profissão que abrange diversas áreas do conhecimento, como a linguagem, audição e atua na habilitação e reabilitação da função estomatognática, para qual engloba as funções de sucção, mastigação, deglutição, respiração e fala¹. **Objetivo:** Tendo em vista a importância da temática, presente estudo descreve os achados fonoaudiológicos em pacientes com deleções do cromossomo 12q. **Método:** Trata-se de um estudo de revisão bibliográfica, em artigos pesquisados nas bases de dados PubMed, Lilacs, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Scielo, no qual foram utilizadas as palavras-chaves indexadas nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS). **Resultados:** Pacientes com deleção do cromossomo 12q podem apresentar as seguintes características que envolvem a fonoaudiologia: atraso no desenvolvimento motor global, o que implica diretamente nas funções estomatognáticas, principalmente na mastigação, deglutição e fala; deficiência intelectual, em que o paciente pode apresentar dificuldade de aprendizagem, comunicação e habilidades sociais; por fim, anomalias congênitas, como má formações de estruturas orais como palato e a macroglossia, que poderão acarretar em uma dificuldade na mastigação e fala. Estudos corroboram que há uma associação entre os fatores genéticos com o Transtorno do Espectro Autista, que implicará diretamente na comunicação deste indivíduo². **Conclusão:** Diante desses fatos, a fonoaudiologia se torna essencial para que pacientes com esta condição genética, possa ser habilitado e consiga ter uma vida funcional.

Referências:

- Deng R, McCalman MT, Bossuyt TP, Barakat TS. Case Report: Two New Cases of Chromosome 12q14 Deletions and Review of the Literature. *Front Genet* [Internet]. 2021 set. 01 [citado 2023 em jul. 21];12:1-11. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34539745/>. doi:10.3389/fgene.2021.716874.
- Lin J, Souza-Lin GR, Antunes FC, Wessler LB, Streck EL, Gonçalves CL. Autismo associado à síndrome de deleção do cromossomo 12q24. 31-q24. 33: relato adicional de um distúrbio extremamente raro. *Einstein* [Internet]. 2020 [citado 2023 jul. 18];18:1-5. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/eins/a/kZDGgWR4Kc3gQPBYdZXyBh/abstract/?lang=pt#>. doi: https://doi.org/10.31744/einstein_journal/2020RC5335.