

**UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS**

SÍNDROME KABUKI: DIAGNÓSTICO FONOAUDIOLÓGICO

ALINE SILVA LARA DE ALVARENGA

Tese apresentada ao Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo, para obtenção do título de DOUTOR em Ciências da Reabilitação.
Área de Concentração: Distúrbios da Comunicação

**BAURU
2006**

**UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS**

SÍNDROME KABUKI: DIAGNÓSTICO FONOAUDIOLÓGICO

**ALINE SILVA LARA DE ALVARENGA
Prof. Dr. Neivo Luiz Zorzetto**

Tese apresentada ao Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo, para obtenção do título de DOUTOR em Ciências da Reabilitação.
Área de Concentração: Distúrbios da Comunicação

**BAURU
2006**

UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Rua Silvio Marchione, 3-20
Caixa postal: 1501
17012-900 - Bauru/SP - Brasil
(14) 3235-8000

Prof. Dr. Adolpho José Melfi – Reitor da USP
Prof. Dr. José Alberto de Souza Freitas – Superintendente HRAC/USP

Autorizo, exclusivamente, para fins acadêmicos, a reprodução total ou parcial deste trabalho

Aline Silva Lara de Alvarenga

Bauru, 11 de agosto de 2006

A86s Alvarenga, Aline Silva Lara de
Síndrome Kabuki: Diagnóstico Fonoaudiológico / Aline
Silva Lara de Alvarenga. Bauru, 2006.
84 f.; 30 cm

Tese de doutorado – Distúrbios da Comunicação –
HRAC/USP

Orientador: Neivo Luiz Zorzetto

Descritores: 1. Síndrome Kabuki; 2. Genética; 3.
Linguagem; 4. Fala.

FOLHA DE APROVAÇÃO

Tese apresentada e defendida por

e aprovada pela comissão julgadora em ____/____/____.

Prof.(a) Dr(a)
Instituição

Prof.(a) Dr(a)
Instituição

Prof.(a) Dr(a)
Instituição

Prof.(a) Dr(a)
Instituição

Prof.(a) Dr(a)
Instituição (Orientador)

Prof.(a) Dr(a)
Presidente da Comissão de Pós Graduação do HRAC/USP

Data de depósito da tese junto à SPG 11/08/2006.

ALINE SILVA LARA DE ALVARENGA

05 de agosto de 1971 Bauru/SP	Nascimento
1991 -1994	- Graduação. Curso de Fonoaudiologia – Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo/USP
1996 – 1999	– Mestrado em Educação Especial. Universidade Federal de São Carlos – UFSCar
1999	– Especialização em Linguagem. Conselho Federal de Fonoaudiologia
1998 – 2001	Professora auxiliar na área de Linguagem e Fluência da Universidade Paulista em Ribeirão Preto
2000 - 2004	Professora convidada na área de Linguagem e Fluência do Curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo
2005 -	Professora auxiliar do Curso de Fonoaudiologia da Universidade do Estado da Bahia em Salvador/BA
2005 -	Professora assistente do Curso de Fonoaudiologia da União Metropolitana de Educação e Cultura em Lauro de Freitas/BA
2006-	Professora do Curso de Especialização em Fonoaudiologia Neonatal da União Metropolitana de Educação e Cultura em Lauro de Freitas/BA
Associações	Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia

DEDICO ESTE TRABALHO

Para Bruno

Porque você não soube das escolhas mas viveu cada uma delas;
Porque foi capaz de compreender minhas ausências e “nãos” muito além do que eu pude
imaginar que seria capaz... E eu que pensei que você seria muito pequeno para isso...
Porque no seu sorriso encontrei a força e a razão para continuar;

Para Rubens,

Porque suportou a ausência e se fez presente;
Porque tornou suas as minhas escolhas.
Valeu a pena toda distância, todo sofrimento, todas as renúncias.
Valeu a pena esperar!
Hoje colhemos, juntos, os frutos do nosso empenho!
A vitória é muito mais sua do que minha!!!

Para Nardi e Marlene,

Porque sempre me conduziram sem empurrar ou puxar,
porque me permitiram experimentar sempre,
e com liberdade me mostraram que o fundamental na vida é o amor!
O exemplo de vida de vocês é o meu rumo!

AGRADEÇO ESPECIALMENTE

A *Deus*, que por Sua infinita misericórdia e amor permitiu-me traçar um caminho de crescimento, de aprendizado, de convivência com pessoas queridas, de vitórias sobre os desafios, de superação das inseguranças, de valorização do ser humano.

Aos *meus pais, Nardi e Marlene*, por serem tão presentes e tão incríveis. Por serem serenos e acolhedores. Obrigada pelo incentivo e dedicação desde as primeiras letras! Aproveito para manifestar além do meu amor, o imenso orgulho e admiração que tenho de vocês.

À *minha irmã e amiga Aliane*, que foi além de colaboradora na filmagem dos participantes. Obrigada por se envolver e trabalhar comigo! Sem sua ajuda não seria possível!

Ao *meu irmão André*, pelo carinho e interesse sempre. Minha admiração e amor por você e a família linda que tem é muito maior do que o que sei expressar.

A *minha amiga Regina*, pela amizade, pela torcida, por me ajudar também na reta final! Mesmo na distância sua presença na minha vida é carinhosa e alegre.

A *minha desde sempre amiga Marília*, que sempre foi ouvido, olho, ombro e colo nos momentos de angústias e frustrações e sempre foi ouvido, olho, ombro e colo nos momentos de certezas e alegrias. Obrigada por trazer a luz da emoção para um coração cheio de razão!

AGRADEÇO TAMBÉM

Ao meu orientador **Prof. Dr. Neivo Luiz Zorzetto**, pela oportunidade de aprendizado, pela dedicação e confiança;

À minha co-orientadora **Profa. Dra. Célia Maria Giacheti**, pela confiança depositada em mim, pelo incentivo, pela compreensão e pela oportunidade de aprendizado profissional;

À Prof. Dra. **Inge Elly Kienly Trindade**, coordenadora do Programa de Pós Graduação deste Hospital, pela dedicação e incentivo;

Aos **professores do Programa de Pós-Graduação**, pela dedicação e disponibilidade;

À **Andréia**, da Secretaria da Pós-Graduação, pela dedicação, pelo carinho, pela amizade. Obrigada pela disponibilidade e atenção sempre;

Aos **professores Dra. Luciana Paula Maximino De Vitto, Dra. Célia Maria Giacheti e Dr. Adriano Yacubian Fernandes** pela atenção cuidadosa, observações e sugestões oferecidas no exame de qualificação;

Aos colegas de turma, **Marileda, Ester, Rosana, Nancy, Carlos Eduardo, Regina, e Eloísa**, a convivência com vocês foi maravilhosa e muito gratificante;

Dr. Richieri, Cida, Elisandra, Tatiana, Aleide, e a todos do setor que me ajudaram e participaram deste trabalho. Obrigada pelo envolvimento e apoio, sem vocês não seria possível;

À **Carol e Suka** que estiveram ao meu lado e participaram das buscas e angústias da reta final, obrigada por estarem por perto e dividirem o peso. A amizade de vocês é preciosa para mim!

Aos **funcionários da Unidade de Ensino e Pesquisa**, pela atenção e auxílio na parte bibliográfica;

Aos **funcionários do CPD**, pelo auxílio prestado na identificação e localização dos pacientes;

Aos **pacientes** que participaram deste estudo, alcancei muito mais do que determinei como objetivo deste trabalho. Aprendi mais sobre a vida e a superação com o exemplo de vocês e de suas famílias.

SUMÁRIO

RESUMO	ix
SUMMARY	x
1. INTRODUÇÃO	1
2. REVISÃO DE LITERATURA	4
3. OBJETIVO	13
4. MATERIAL E MÉTODO	15
5. RESULTADOS	33
6. DISCUSSÃO	64
7. CONCLUSÕES	74
8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	77
ANEXOS	

Gracias por visitar este Libro Electrónico

Puedes leer la versión completa de este libro electrónico en diferentes formatos:

- HTML(Gratis / Disponible a todos los usuarios)
- PDF / TXT(Disponible a miembros V.I.P. Los miembros con una membresía básica pueden acceder hasta 5 libros electrónicos en formato PDF/TXT durante el mes.)
- Epub y Mobipocket (Exclusivos para miembros V.I.P.)

Para descargar este libro completo, tan solo seleccione el formato deseado, abajo:

