

## **CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES FONOAUDIOLÓGICAS NA DOENÇA DA URINA DO XAROPE DE BORDO**

**TORTELLI, Hilda Nunes**

Acadêmica do Curso de Fonoaudiologia - FAIMAR do Centro de Ensino Superior de Maringá - PR

**OLIVEIRA, Elaine Cristina (Orientador)**

Docente do Curso de Fonoaudiologia - FAIMAR do Centro de Ensino Superior de Maringá - PR

A Doença da Urina do Xarope de Bordo caracteriza-se por alterações metabólicas, neurológicas e da linguagem. No que se refere às alterações metabólicas esta doença é caracterizada por alterações de três aminoácidos de cadeia ramificada: leucina, isoleucina e valina. Esses aminoácidos são excretados pela urina provocando um odor característico que dá nome à doença. A alteração metabólica descrita na literatura acarreta um quadro neurológico que manifesta-se logo ao nascimento e se caracteriza por inapetência, hipertonia muscular e espasmos. Não tratado o quadro evolui para convulsões, ataxia, movimentos do tipo atetósico e severo retardo neuropsíquico podendo levar a criança à morte. Quanto à linguagem, a literatura destaca além de retardo neuropsicomotor um quadro de demência progressiva. No que se refere ao tratamento, é imprescindível uma restrição dietética com o objetivo de controlar a alteração dos cetoácidos. Cabe ressaltar que nenhum dado foi encontrado em literatura no que diz respeito a uma descrição das alterações de linguagem e da importância da equipe interdisciplinar no processo de reabilitação. Esta pesquisa tem como objetivos: caracterizar as manifestações da linguagem na Doença da Urina do Xarope de Bordo e identificar a contribuição da Fonoaudiologia no processo de reabilitação da linguagem nesta Síndrome. Os sujeitos desse estudo serão duas gêmeas com idade de 2 anos e nove meses, do sexo feminino, atendidas na Clínica de Fonoaudiologia do CESUMAR. O levantamento e coleta dos dados serão obtidos por meio de análise da avaliação fonoaudiológica realizada no início do processo terapêutico e da reavaliação realizada após seis meses de fonoterapia. Os dados obtidos serão comparados e analisados dentro de uma perspectiva sociointeracionista e discursiva da linguagem.

e-mail: [hilda\\_tortelli@zipmail.com.br](mailto:hilda_tortelli@zipmail.com.br)