REVISTA TÓPICOS
ISSN 2965-6672 | Qualis A2

PERFIL FONOAUDIOLÓGICO NA SÍNDROME DE STICKLER: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA

SPEECH-LANGUAGE PATHOLOGY PROFILE IN STICKLER SYNDROME: AN INTEGRATIVE LITERATURE REVIEW

Ciências da Saúde • 12/11/2026

REGISTRO DOI: 10.70773/revistatopicos/794277397

Rayanne Medeiros da Silva[1]

Nelson Antonio Bailão Ribeiro[2]

Luzianne Fernandes de Oliveira[3]

Maria do Perpétuo Socorro de Souza Machado[4]

Cristiane Guerreiro Pereira Abdul Massih[5]

Yasmin Pacheco Ribeiro[6]

Liliane Dias de Macedo[7]

Raquel Silva Albernas[8]

RESUMO

A Síndrome de Stickler (SS) é uma colagenopatia de origem genética e multissistêmica que acarreta anomalias oculares, esqueléticas, auditivas e craniofaciais significativas. Estas alterações estruturais impactam diretamente as funções estomatognáticas, a audição, a fala e a linguagem, exigindo uma atuação fonoaudiológica especializada e integrada. O objetivo deste estudo foi realizar uma revisão de literatura sobre as manifestações fonoaudiológicas e as características craniofaciais associadas à Síndrome de Stickler. Trata-se de uma revisão integrativa da literatura de caráter descritivo, fundamentada em bases científicas que abordam a etiologia genética, o fenótipo craniofacial e os impactos na comunicação e nas funções orais dos portadores. Os resultados apontam que a variabilidade fenotípica associada aos genes do colágeno (como COL2A1, COL11A1 e COL11A2) gera repercussões diretas na cavidade oral, destacando-se a hipoplasia da face média, fenda palatina e a sequência de Pierre Robin, além de perdas auditivas variadas e alterações articulatórias. Conclui-se que o conhecimento aprofundado do perfil fonoaudiológico e das bases genéticas é indispensável para o direcionamento de condutas clínicas precoces, promovendo a melhoria da qualidade de vida e da autonomia dos indivíduos afetados.

Palavras-chave: Síndrome de Stickler; Fonoaudiologia; Anormalidades craniofaciais; Perfil de saúde; Revisão integrativa.

ABSTRACT

Stickler Syndrome (SS) is a multisystem genetic collagenopathy that leads to significant ocular, skeletal, auditory, and craniofacial anomalies. These structural alterations directly impact stomatognathic functions, hearing, speech, and language, requiring specialized and integrated speech-language pathology intervention.

The aim of this study was to conduct a literature review on speech-language pathology manifestations and craniofacial characteristics associated with Stickler Syndrome. This is a descriptive integrative literature review based on scientific databases addressing the genetic etiology, craniofacial phenotype, and impacts on communication and oral functions of affected individuals. The results indicate that the phenotypic variability associated with collagen genes (such as COL2A1, COL11A1, and COL11A2) causes direct repercussions in the oral cavity, highlighting midface hypoplasia, cleft palate, and Pierre Robin sequence, in addition to varied hearing losses and articulatory disorders. It is concluded that in-depth knowledge of the speech-language pathology profile and genetic bases is essential for guiding early clinical management, promoting improved quality of life and autonomy for affected individuals.
Keywords: Stickler Syndrome; Speech; Language and Hearing Sciences; Craniofacial abnormalities; Health profile; Integrative review.

1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Stickler (SS) é uma desordem hereditária do tecido conjuntivo, de herança autossômica dominante ou recessiva dependendo do gene envolvido, pertencente ao grupo das colagenopatias. Trata-se de uma condição rara de acometimento multissistêmico, cuja prevalência é estimada em cerca de 1 a cada 6.500 a 9.000 nascidos vivos (Cardoso *et al.*, 2021). Descreveu-se a condição pela primeira vez em 1965 pelo pediatra Gunnar Stickler como Artroftalmopatia Hereditária Progressiva, apresentando expressiva variabilidade fenotípica que envolve anomalias oculares, craniofaciais, auditivas, esqueléticas e articulares (Dias; Salem; Benetti Filho, 2006; Boothe; Morris; Robin, 2020).

O termo colagenopatia refere-se a um grupo de afecções caracterizadas pela síntese defeituosa, deficiência ou alteração estrutural do colágeno — proteína fibrosa abundante na matriz extracelular do tecido conjuntivo, essencial para garantir resistência à tração, elasticidade e integridade a estruturas como pele, cartilagens, ossos, tendões e ligamentos (Duarte, 2011; Oliveira; Silva; Pinto, 2021). Do ponto de vista molecular e proteico, investigações genéticas e dados de bancos de dados proteicos — a exemplo do UniProt (Universal Protein Resource) — indicam que a etiologia da Síndrome de Stickler está intrinsecamente ligada a mutações nos genes responsáveis pela codificação das cadeias de colágeno fibrilar (UniProt, 2025; Pereira *et al.*, 2016).

A classificação genotípica clássica da Síndrome de Stickler baseia-se na identificação do gene mutado, predominantemente de herança autossômica dominante (Boothe; Morris; Robin, 2020; Oliveira *et al.*, 2022):

Tipo 1: Corresponde a cerca de 80% dos casos diagnósticos e decorre de mutações no gene COL2A1 (localizado no cromossomo 12, locus q13.11), responsável pela codificação da cadeia alfa 1 do colágeno tipo II (Cardoso *et al.*, 2021; Oliveira *et al.*, 2022). Esse componente estrutural confere resistência mecânica à matriz e participa de processos biológicos cruciais, tais como o desenvolvimento anterior da cabeça, condensação cartilaginosa, morfogênese do ouvido interno, percepção visual e sensorial do som, além do desenvolvimento do palato e do sistema esquelético (UniProt, 2025).

Tipo 2: Associado a mutações no gene COL11A1 (localizado no cromossomo 1, locus p21.1), que codifica a cadeia alfa 1 do colágeno tipo XI (Oliveira *et al.*, 2022). Além de compartilhar papéis biológicos

com o COL2A1 na condrogênese e morfogênese do ouvido interno, o colágeno tipo XI atua na resposta às Proteínas Morfogenéticas Ósseas (BMP) para regeneração tecidual e na detecção de estímulos mecânicos essenciais à percepção auditiva (UniProt, 2025).

Tipo 3: Decorre de alterações no gene COL11A2 (localizado no cromossomo 6, locus p21.32), que codifica a cadeia alfa 2 do colágeno tipo XI (Oliveira *et al.*, 2022). Manifesta-se por quadros predominantemente extraoculares, atuando no desenvolvimento da cartilagem, do sistema esquelético, do palato duro e do palato mole, além da percepção sensorial do som (UniProt, 2025).

Adicionalmente, variantes patogênicas mais raras com herança autossômica recessiva têm sido identificadas nos genes COL9A1 (cromossomo 6), COL9A2 (cromossomo 1) e COL9A3 (cromossomo 20), que codificam as cadeias do colágeno tipo IX e geram alterações oculares e auditivas progressivas (Pereira *et al.*, 2016).

A expressiva heterogeneidade clínica da Síndrome de Stickler — cujas manifestações variam mesmo entre indivíduos afetados de uma mesma família (Nunes *et al.*, 2019; Oliveira *et al.*, 2022) — associada à sua raridade, frequentemente resulta em subdiagnóstico ou diagnóstico tardio. Essa demora impede a instituição de condutas terapêuticas precoces e compromete o prognóstico funcional e o desenvolvimento global dos indivíduos afetados.

No contexto fonoaudiológico, a síndrome suscita elevado interesse clínico e científico devido às repercussões diretas das alterações osteocartilaginosas e sensoriais sobre a comunicação humana, a audição, a ressonância vocal, a fala, a linguagem e as funções orais

de sucção, mastigação e deglutição (Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003; Bento-Gonçalves; Yamashita, 2013). Contudo, a literatura atual frequentemente aborda tais manifestações de forma fracionada ou isolada. Diante disso, emerge a seguinte questão de pesquisa: Qual é o perfil fonoaudiológico e quais são as principais manifestações clínicas e genéticas associadas em pacientes portadores da Síndrome de Stickler?

A realização desta pesquisa justifica-se pela relevância de reunir, analisar e sintetizar criticamente as evidências científicas dispersas, auxiliando na compreensão das relações de causa e efeito entre as bases genético-moleculares e as disfunções estomatognáticas. Espera-se, assim, fornecer subsídios sólidos para o direcionamento da prática fonoaudiológica e para a consolidação de um modelo assistencial integrado e multidisciplinar. O objetivo deste estudo foi traçar o perfil fonoaudiológico de pacientes portadores da Síndrome de Stickler por meio de uma revisão integrativa da literatura.

2. METODOLOGIA

O presente estudo consiste em uma revisão integrativa da literatura, de caráter descritivo e abordagem qualitativa, desenvolvida com o objetivo de traçar o perfil fonoaudiológico de pacientes portadores da Síndrome de Stickler. O método permite a busca, a avaliação crítica e a síntese das evidências científicas disponíveis, proporcionando uma compreensão ampla e aprofundada sobre as manifestações clínicas, genéticas e estomatognáticas associadas à patologia (Paula *et al.*, 2010).

A recuperação dos materiais científicos foi realizada de forma ampla e sistematizada, abrangendo as principais bases de dados nacionais

e internacionais da área da saúde e ciências biológicas: Portal de Periódicos da CAPES, Scientific Electronic Library Online (SciELO), U.S. National Library of Medicine (PubMed), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) via Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), além de buscas complementares no Google Acadêmico e consultas em bases de dados moleculares para a caracterização genética, a exemplo do UniProt (Boothe *et al.*, 2020; Acke; De Leenheer, 2022).

Para a identificação dos estudos, foram combinados descritores controlados baseados nos Medical Subject Headings (MeSH) e nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), além de termos livres articulados por meio dos operadores booleanos AND e OR: ("Stickler Syndrome" OR "Síndrome de Stickler") AND ("Speech-Language Pathology" OR "Fonoaudiologia" OR "Speech" OR "Language" OR "Hearing Loss" OR "Craniofacial Abnormalities" OR "Colagenopatia"), com adaptações pertinentes às especificidades de cada base de dados consultada.

Foram estabelecidos como critérios de inclusão artigos científicos originais, estudos de coorte, relatos de caso e revisões de literatura que abordassem diretamente as manifestações fonoaudiológicas, audiológicas, craniofaciais, genéticas ou respiratórias da Síndrome de Stickler, redigidos nos idiomas português, inglês ou espanhol, sem delimitação restrita de ano inicial de publicação, visando resgatar tanto marcos históricos quanto atualizações recentes da literatura (Acke; De Leenheer, 2022; Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003).

Como critérios de exclusão, foram definidos editoriais, cartas ao editor, resumos publicados em anais de congressos que não apresentassem dados metodológicos completos passíveis de análise

crítica, estudos duplicados entre as bases de dados e publicações que estivessem estritamente desvinculadas do eixo temático central da colagenopatia e de suas repercussões fonoaudiológicas.

A seleção dos artigos foi estruturada em etapas sucessivas de identificação das publicações, triagem por meio da análise de títulos e resumos, e posterior leitura integral dos estudos potencialmente elegíveis. Para a organização, sistematização e interpretação das informações extraídas dos estudos selecionados, adotou-se a análise descritiva e temática, permitindo o agrupamento dos achados por eixos funcionais (perfil audiológico, fenótipo craniofacial, linguagem/fala e motricidade orofacial/funções respiratórias), o que possibilitou a comparação dos dados, a identificação de convergências e a síntese crítica do conhecimento acumulado sobre a temática (Zaions *et al.*, 2013; Sampedro Díaz *et al.*, 2017).

3. RESULTADOS E DISCUSSÕES

Os doze estudos selecionados para esta revisão integrativa foram publicados em periódicos científicos especializados nas áreas de Fonoaudiologia, Genética Médica, Pediatria, Odontologia e Cirurgia Craniofacial.

O Quadro 1 apresenta a síntese dos achados de cada estudo, com indicação da metodologia utilizada, instrumentos empregados e principais resultados.

Quadro 1. *Descrição geral dos achados.*

Título, autoria e ano	**Metodologia e objetivos**	**Resultados**	**Conclusões**

Síndrome de Stickler: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. Nathalia Martins Ramos *et al.*, 2023.	Estudo de caso clínico descritivo acompanhado de revisão da literatura. Compreender as manifestações clínicas da Síndrome de Stickler e promover o diagnóstico precoce para estabelecer uma terapêutica adequada e reduzir complicações e sequelas.	Descreve o caso de um paciente masculino de 40 dias de vida, com fissura palatina, pregas epicânticas, mandíbula pouco desenvolvida, feições faciais achatadas, articulações excessivamente flexíveis e irregularidade no teste do reflexo vermelho. O diagnóstico baseia-se num sistema de pontuação (cinco ou mais pontos) conjugando clínica, histórico familiar e sequenciamento genético (classificando a síndrome nos tipos I, II e III).	O reconhecimento e o diagnóstico precoce já na infância são imprescindíveis para minimizar danos e lesões muitas vezes irreversíveis associados ao caráter progressivo da doença
Síndrome de Stickler. Karynna Morais de Oliveira *et al.*, 2022.	Relato de caso clínico descritivo associado a uma revisão bibliográfica de caráter integrativo. Apresentar a Síndrome de Stickler através de um relato de caso e revisão da	Descreve o caso de um paciente do sexo masculino, com 5 anos de idade, admitido no Hospital das Clínicas de Goiânia com queixa de baixa acuidade visual, portador de alta miopia e	A patologia exige uma análise fenotípica e genética rigorosa para superar as dificuldades de diagnóstico diferencial. Como não existe

	literatura para facilitar o diagnóstico, a conduta médica e o acompanhamento precoce das complicações.	fissura palatina. O exame físico evidenciou face plana, maxilar curto, olhos proeminentes e pregas epicânticas, com confirmação diagnóstica por teste de sondagem genética. A discussão aborda as manifestações oculares (miopia grave, descolamento de retina e catarata), auditivas (perda neurossensorial), esqueléticas (artrite precoce e hipermobilidade) e craniofaciais (hipoplasia da face média e palato fendido), classificando a síndrome nos tipos I (COL2A1), II (COL11A1) e III (COL11A2).	tratamento curativo, o diagnóstico precoce e a abordagem multidisciplinar são fundamentais para otimizar o prognóstico e minimizar sequelas visuais e funcionais.
Hearing Loss in Stickler Syndrome: An Update. Frederic R. E. Acke e Els M. R. De Leenheer, 2022.	Revisão de literatura científica abordando as manifestações clínicas e genéticas da Síndrome de Stickler, com foco	A perda auditiva afeta cerca de 63% dos pacientes e varia conforme o gene mutado. O tipo 1 (COL2A1) apresenta perda neurossensorial leve nas altas	A perda auditiva é comum e muitas vezes subestimada na Síndrome de Stickler. Devido à elevada

	particular no sistema auditivo e nos genes envolvidos. Atualizar o conhecimento sobre a perda auditiva na Síndrome de Stickler, correlacionando o fenótipo auditivo com os diferentes tipos genéticos.	frequências. Os tipos 2 (COL11A1) e 3 (COL11A2) mostram perda mais frequente, moderada e abrangente em todas as frequências. Nos tipos recessivos por colagénio tipo IX, a perda é moderada a grave e progressiva, enquanto genes não colagénios exibem fenótipos variáveis. Problemas de orelha média e condutivos também ocorrem devido a alterações orofaciais.	prevalência e à associação frequente com deficiência visual, recomenda-se a monitorização auditiva regular e intervenção precoce.
Síndrome de Stickler: um relato de caso. Pedro José Menezes Cardoso et al, 2021	Estudo de caso clínico descritivo associado a uma revisão da literatura. Facilitar o reconhecimento e o diagnóstico precoce da Síndrome de Stickler para que o paciente obtenha um tratamento adequado e eficaz.	Apresentou o caso de um paciente masculino de 1 mês de vida, natural de Goiânia (GO), com teste do "olhinho" alterado, micrognatia e artro-oftalmopatia inflamatória. A discussão destaca que a síndrome é uma vítreo-retinopatia e condrodisplasia hereditária ligada a mutações nos	O acompanhamento precoce e multidisciplinar é essencial para minimizar os impactos do distúrbio genético progressivo e orientar o planejamento familiar quanto à carga genética.

		genes do colágeno (COL2A1, COL11A1 e COL11A2), exigindo análise genotípica e avaliação oftalmológica/sistê-mica para a confirmação diagnóstica e diferenciação de outras patologias como a Síndrome de Marshall.	
Stickler Syndrome: A Review of Clinical Manifestations and the Genetics Evaluation. Megan Boothe, Robert Morris e Nathaniel Robin, 2020.	Artigo de revisão de literatura que aborda a heterogeneidade genética e fenotípica da síndrome, as características sistêmicas e oculares, e as diretrizes para testes moleculares e aconselhamento genético. Revisar as manifestações clínicas comuns e os testes genéticos frequentemente solicitados na avaliação da Síndrome de Stickler.	A Síndrome de Stickler é uma colagenopatia multissistémica caracterizada por complicações oculares graves (como miopia magna e descolamento de retina), além de alterações craniofaciais (micrognatia, sequência de Pierre Robin e fenda palatina), auditivas e esqueléticas (artrite precose e hipermobilidade articular). O estudo detalha a herança autossómica dominante (genes COL2A1, COL11A1 e COL11A2) e	O reconhecimento precoce da síndrome através de um alto índice de suspeita clínica e testes moleculares adequados é fundamental para prevenir a perda de visão, orientar o tratamento multidisciplinar, viabilizar o rastreio de familiares em risco e prestar aconselhamento genético reprodutivo.

		recessiva (COL9A1, COL9A2, COL9A3, além de genes candidatos como LOXL3 e LRP2), reforçando a importância do diagnóstico precoce e do uso de testes genéticos baseados em sequenciação de nova geração (NGS).	
Enfermidades raras, doentes únicos: A Síndrome de Stickler. M.R. Sampedro Díaz, M.J. Filgueira Conde, A.I. Rocha, J.M. Barbas Amaral e L. Monteiro, 2017.	Estudo descritivo com recurso a dados médicos de 35 doentes com diagnóstico clínico confirmado, apoiado pela Asociación Española de Stickler e por uma revisão bibliográfica na base PubMed de 1965 a 2017. Descrever as características epidemiológicas e clínicas de um grupo de doentes com Síndrome de Stickler em Espanha, com o intuito de alargar o estudo numa segunda fase a Portugal.	A amostra de 35 doentes apresentou uma média de idades de 20 anos (4 a 60 anos), sendo 57,14% do sexo masculino e 42,86% do feminino. As manifestações orofaciais registadas incluíram: fissura palatina (17,65%), palato ogival (23,53%), associação de fissura palatina e palato ogival (29,41%), micrognatia (52,94%), glossoptose (23,53%), Sequência de Pierre Robin	O estudo retrospetivo quantifica e carateriza de forma pioneira as manifestações orais em doentes com Síndrome de Stickler, abrindo caminho para alargar a investigação a centros hospitalares portugueses que tratam esta patologia.

		(26,47%), hipoplasia malar (64,71%), agenesias dentárias (17,65%), refluxo gastroesofágico (17,65%) e afetação da articulação temporomandibular (ATM) em 50% dos casos.	
Estudo retrospectivo de família com Síndrome de Stickler: Síndrome de Stickler em família paranaense. Christopher Pereira, Salmo Raskin, Lyia Mikami e Lilian Pereira-Ferrari, 2016.	Pesquisa bibliográfica nas bases de dados PubMed e SciELO e análise retrospetiva de prontuário clínico. A análise molecular foi executada por meio do sequenciamento completo do gene COL2A1 após extração e ampliação de DNA por PCR. Caracterizar e analisar a Síndrome de Stickler através de uma revisão literária e da análise retrospetiva do prontuário médico de um paciente portador da patologia.	O estudo avaliou um paciente masculino de 29 anos, natural do interior do Paraná, cujos dados do heredograma confirmaram um padrão de herança autossômica dominante ao abranger afetados em três gerações. Identificou-se no paciente a mutação p.arg501X no gene COL2A1 (localizada na posição 501 da proteína), gerando um códon de terminação prematuro que resulta em haploinsuficiência do colagénio tipo II e que não havia sido descrita anteriormente na literatura associada aos	A confirmação diagnóstica por meio de avaliação molecular destaca-se como um fator determinante, pois permite a introdução de tratamento precoce para controle dos sintomas e melhoria da qualidade de vida do paciente, além de viabilizar o aconselhamento genético e a prevenção em futuros descendentes da família.

		sinais clínicos clássicos da síndrome.	
Fisioterapia respiratória em lactente hospitalizado com Síndrome de Stickler: um estudo de caso. Janaína Dalla Costa Zaions *et al.*, 2013.	Estudo de caso descritivo realizado num hospital em Erechim (RS) com um lactente do sexo masculino de 8 meses de idade. Realizou-se 1 sessão diária, totalizando 11 sessões de fisioterapia respiratória com duração de cerca de 45 minutos cada que incluíram tapotagem bilateral, vibrocompressão torácica manual, aceleração do fluxo expiratório (AFE), hiperinsuflação manual e aspiração da traqueostomia. Relatar a eficácia e a segurança de técnicas de fisioterapia respiratória num lactente traqueostomizado, portador da Síndrome de	O paciente apresentava antecedentes cirúrgicos para correção de micrognatia com colocação de traqueostomia e distratores mandibulares, além de fenda palatina, fístula traqueobrônquica e glossoptose (caracterizando a Síndrome de Stickler) e internamento por pneumonia. Após as 11 sessões, verificou-se uma redução nos valores médios da frequência cardíaca e da frequência respiratória, um aumento na saturação periférica de oxigénio e melhoria na ausculta pulmonar (com eliminação de ruídos adventícios) e nas características das	As técnicas de fisioterapia respiratória demonstraram ser seguras e eficazes na prevenção e tratamento de complicações respiratórias em pacientes pediátricos com Síndrome de Stickler e pneumonia, promovendo a melhoria das trocas gasosas e a redução do desconforto respiratório.

	Stickler e com diagnóstico médico de pneumonia.	secreções aspiradas.	
Hearing impairment in Stickler syndrome: a systematic review. Frederic R. Acke, Ingeborg J. M. Dhooge, Fransiska Malfait e Els M. R. De Leenheer, 2012.	Revisão sistemática da literatura com base em pesquisas eletrónicas nas plataformas PubMed e Web of Science, abrangendo artigos em inglês até julho de 2012, aplicando critérios rigorosos de inclusão e meta-análise para avaliar o fenótipo auditivo de 313 pacientes de 102 famílias (além de 9 famílias adicionais). Fornecer uma visão geral atualizada da perda auditiva na Síndrome de Stickler através de uma revisão sistemática da literatura e correlacioná-la com o respetivo genótipo.	A perda auditiva esteve presente em 62,9% dos pacientes estudados, sendo predominanteme nte neurossensorial (67,8%). A perda auditiva condutiva (14,1%) e mista (18,1%) foi observada sobretudo em crianças e em doentes com alterações palatinas (fenda palatina), grupo este que apresentou uma prevalência significativamente superior de défict auditivo (73,6%) face aos doentes sem alterações no palato (54,0%). Verificou-se que as mutações nos genes COL11A1 (82,5%) e COL11A2 (94,1%) estão associadas a uma maior frequência de perturbações auditivas do que as mutações no	A perda auditiva é um achado comum na Síndrome de Stickler e exige um seguimento audiológico regular desde o diagnóstico, dada a alta prevalência da condição e o impacto somado às deficiências visuais habituais destes pacientes.

		gene COL2A1 (52,2%).	
Relação entre sequência de Robin e síndrome de Stickler: importância do diagnóstico precoce. Raul Gonçalves Paula, Nivaldo Alonso, Thomaz Antônio Fleury Curado, Thiago Mortari Gonçalves Paula, Roberta Garcia de Rosis, Raquel Garcia de Rosis e Carlos Eduardo Colorado, 2010	Demonstrar a estreita associação diagnóstica entre a sequência de Robin (SR) e a Síndrome de Stickler (SS), alertando os especialistas para a importância do diagnóstico precoce e da prevenção de complicações oculares, auditivas e articulares. Estudo clínico e descritivo baseado no levantamento de 552 pacientes com sequência de Robin no HRAC/USP (identificando 231 com SS associada), complementado pela avaliação clínica, oftalmológica e genética detalhada de 4 crianças com o diagnóstico concomitante de SR e SS.	Todos os 4 pacientes avaliados apresentaram miopia de alto grau logo nos primeiros meses de vida, associada ao quadro clínico de SR e confirmação genética de SS. O estudo destaca a alta frequência da SS em portadores de SR e detalha as principais complicações da síndrome (oculares, auditivas e esqueléticas/articulares).	A fissura palatina e a SR atuam como alertas clínicos fundamentais para o diagnóstico precoce da SS. Uma avaliação oftalmológica precoce é indispensável para identificar miopias graves, prevenindo complicações severas (como a cegueira) e assegurando melhores condições para o aprendizado escolar. O manejo exige aconselhamento genético e acompanhamento multiprofissional contínuo.

Síndrome de Stickler: desprendimiento de retina, sordera neurosensorial y paladar hendido. Reporte de un caso. Jorge Arturo Aviña Fierro e Daniel Alejandro Hernández Aviña, 2007.	Relato de caso clínico descritivo com revisão bibliográfica correlata. Divulgar um caso clínico clássico para auxiliar no diagnóstico precoce da doença, permitindo intervenção médica adequada para melhorar a qualidade de vida e evitar complicações tardias.	Descreve o caso de uma adolescente de 14 anos com evolução clínica avançada e diagnóstico tardio, apresentando miopía severa, cataratas juvenis, descolamento de retina, sordidez neurosensorial, paladar fendido operado, micrognatia e perfil facial plano. O estudo destaca que a síndrome atinge 1 em cada 20.000 nascidos vivos, sendo o gene COL2A1 responsável por cerca de 75% dos casos (fenótipo 1), além de pontuar os critérios diagnósticos maiores e menores estabelecidos por Rose.	A ausência de um diagnóstico precoce impediu o suporte terapêutico atempado (como correção oftalmológica, retinopexia profiláctica, próteses auditivas e acompanhamento reumatológico), resultando em disfunções e sequelas degenerativas progressivas.
Alterações da linguagem/fala na Síndrome de Stickler: relato de caso. Jaime Luiz Zorzi e Vicente José	Relato de caso de um menino de sete anos e onze meses, diagnosticado com a Síndrome de Stickler, submetido a uma avaliação	O exame fonoaudiológico revelou dificuldades na compreensão das situações apresentadas, desatenção, dispersividade e	A avaliação fonoaudiológica deve ser ampla e precisa, abrangendo não apenas a produção de fonemas e a

Assencio-Ferreira, 2003.	multidisciplinar (neuropediátrica, genética, psicológica e fonoaudiológica), complementada por pesquisa bibliográfica nas bases OMIM, PubMed e LILACS. Determinar as alterações de linguagem numa criança com Síndrome de Stickler através de um estudo de caso e revisão bibliográfica.	ocorrência de disfluências (bloqueios e repetições). Verificou-se também um vocabulário limitado, dificuldades na elaboração e organização de narrativas lógicas-temporais e causais, além de alterações na articulação dos sons da fala (ceceio lateral ruidoso e distorção do fonema /r/ com o dorso da língua) devidas a características anatômicas como face achatada e micrognatia.	motricidade oral, mas também todos os aspetos da comunicação verbal, expressão, compreensão e linguagem para garantir uma intervenção terapêutica eficaz.

Fonte: autoria própria (2026), baseado nas 12 publicações incluídas nesta revisão.

A partir da síntese dos estudos apresentados no Quadro 1, a análise integrada dos achados foi organizada nos seguintes eixos temáticos:

3.1. Perfil Audiológico e Manifestações Sensoriais

A alteração auditiva destaca-se como uma das manifestações mais frequentes e clinicamente relevantes da Síndrome de Stickler, sendo abordada por praticamente todos os autores da amostra (Acke *et al.*,

2012; Acke; De Leenheer, 2022; Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007; Boothe; Morris; Robin, 2020; Oliveira *et al.*, 2022; Paula *et al.*, 2010; Pereira *et al.*, 2016; Ramos *et al.*, 2023; Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003).

A revisão sistemática conduzida por Acke *et al.* (2012) com 313 pacientes demonstrou que a perda auditiva afeta 62,9% dos indivíduos, dado corroborado por Acke e De Leenheer (2022) que estimam a prevalência em cerca de 63%. A alteração é prevalentemente neurossensorial, simétrica e progressiva (67,8% dos casos alterados) (Acke *et al.*, 2012), resultante de anormalidades estruturais no colágeno da membrana basilar coclear e da rampa timpânica (Acke; De Leenheer, 2022; Boothe; Morris; Robin, 2020; Pereira *et al.,* 2016).

A caracterização do déficit auditivo apresenta rigorosa correlação genótipo-fenótipo:

Stickler Tipo 1 (*COL2A1*): apresenta perda neurossensorial tipicamente leve a moderada, restrita ou mais pronunciada nas frequências agudas (4.000 Hz a 8.000 Hz) e com redução precoce nas emissões otoacústicas (Acke *et al.*, 2012; Acke; De Leenheer, 2022; Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003). Por afetar seletivamente sons agudos sem comprometer gravemente a intensidade da fala social inicial, costuma passar despercebida no diagnóstico clínico rotineiro sem exames objetivos (Acke; De Leenheer, 2022; Boothe; Morris; Robin, 2020; Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007; Ramos *et al.*, 2023).

Stickler Tipos 2 e 3 (*COL11A1* e *COL11A2*): exibem maior gravidade e menor seletividade de frequências, a perda auditiva acomete entre 69% e 82,5% dos afetados por *COL11A1* e até 94,1% por *COL11A2* (Acke

et al., 2012; Acke; De Leenheer, 2022), manifestando-se como perda moderada a grave com curva audiométrica descendente ou em "U" (Acke; De Leenheer, 2022; Boothe; Morris; Robin, 2020; Oliveira *et al.*, 2022).

Formas Recessivas (Colágeno Tipo IX - *COL9A1*, *COL9A2*, *COL9A3*): Acke e De Leenheer (2022) e Boothe, Morris e Robin (2020) destacam que as formas recessivas cursam com perdas neurossensoriais moderadas a severas de início precoce e caráter progressivo.

Componente Condutivo e Misto: Acke *et al.* (2012) registraram perda condutiva em 14,1% e mista em 18,1% dos casos. Essas alterações estão diretamente associadas à otite média serosa recorrente decorrente da disfunção da tuba auditiva em indivíduos com anomalias de palato (Acke *et al.*, 2012; Paula *et al.*, 2010; Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007). Acke *et al.* (2012) comprovaram estatisticamente que pacientes com fenda palatina possuem prevalência significativamente superior de perda auditiva (73,6%) em relação àqueles sem alteração palatina (54,0%).

A literatura enfatiza que a avaliação audiológica precisa ser realizada precocemente e de forma periódica por meio de métodos objetivos (PEATE e Emissões Otoacústicas) (Acke; De Leenheer, 2022; Boothe; Morris; Robin, 2020; Oliveira *et al.*, 2022). Zorzi e Assencio-Ferreira (2003) ressaltam que, mesmo quando a limiar auditivo é suficiente para a detecção de sons, o componente condutivo flutuante ou a perda de frequências agudas compromete a discriminação de fonemas de alta frequência (/s/, /f/, /t/), o que acarreta atrasos no desenvolvimento da linguagem. Ademais, a perda auditiva na Síndrome de Stickler ocorre em um contexto de dupla privação

sensorial, uma vez que complicações oftalmológicas graves — tais como miopia severa, catarata, glaucoma e descolamento de retina — são amplamente reportadas em todos os estudos da amostra (Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007; Boothe; Morris; Robin, 2020; Cardoso *et al.*, 2021; Oliveira *et al.*, 2022; Ramos *et al.*, 2023).

3.2. Fenótipo Craniofacial e Sequência de Pierre Robin

A caracterização anatômica e esquelética do complexo craniofacial na Síndrome de Stickler é detalhada por todos os doze estudos analisados (Acke *et al.*, 2012; Acke; De Leenheer, 2022; Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007; Boothe; Morris; Robin, 2020; Oliveira *et al.*, 2022; Paula *et al.*, 2010; Pereira *et al.*, 2016; Ramos *et al.*, 2023; Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Zaions *et al.*, 2013; Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003).

Devido ao defeito molecular na estruturação da matriz de colágeno da cartilagem hialina e meckeliana, o desenvolvimento dos ossos da face média e da mandíbula é gravemente afetado (Boothe; Morris; Robin, 2020; Pereira *et al.*, 2016). Os achados clínicos incluem:

- Hipoplasia do terço médio da face: Presente em 64,71% dos doentes no estudo de Sampedro Díaz *et al.* (2017) e descrita como "face plana" ou "achatada" por Oliveira *et al.* (2022), Ramos *et al.* (2023), Aviña Fierro e Hernández Aviña (2007) e Zorzi e Assencio-Ferreira (2003).

- Anomalias Mandibulares (Micrognatia e Retrognatia): Registrada em mais de 50% dos doentes por Sampedro Díaz *et al.* (2017), além de ser aspecto central nos relatos e revisões de Paula *et al.* (2010), Zaions *et al.* (2013), Ramos *et al.* (2023),

Oliveira *et al.* (2022), Cardoso *et al.* (2021) e Aviña Fierro e Hernández Aviña (2007).

- Fenda Palatina e Palato Ogival: A fenda palatina (submucosa, incompleta ou completa) e o palato ogival altamente arqueado são reportados em 17,65% e 23,53% dos casos isoladamente, e em 29,41% de forma associada (Sampedro Díaz *et al.*, 2017). Sua presença é reforçada por Acke *et al.* (2012), Boothe, Morris e Robin (2020), Oliveira *et al.* (2022), Ramos *et al.* (2023), Paula *et al.* (2010) e Aviña Fierro e Hernández Aviña (2007).

A tríade sintomática composta por micrognatia, glossoptose e obstrução de vias aéreas superiores, com ou sem fenda palatina, constitui a Sequência de Pierre Robin (SPR) (Paula *et al.*, 2010; Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Zaions *et al.*, 2013). Os estudos epidemiológicos e clínicos demonstram que a SPR está presente em 26% a 30% dos pacientes com Síndrome de Stickler (Sampedro Díaz *et al.,* 2017; Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007; Boothe; Morris; Robin, 2020). Sob a ótica inversa, Paula *et al.* (2010) constataram que 41,8% dos neonatos admitidos em hospital especializado com diagnóstico primário de Sequência de Pierre Robin apresentavam, na verdade, a Síndrome de Stickler como condição etiológica de base.

Essa inter-relação anatômica demonstra que a alteração fenotípica não é um achado isolado, mas o elemento determinante de urgências neonatais. A micrognatia acentuada desloca a língua póstero-superiormente (glossoptose), obstruindo a orofaringe e dificultando a fusão das prateleiras palatinas durante a embriogênese (Paula *et al.*, 2010; Boothe; Morris; Robin, 2020). Essa condição gera quadros imediatos de insuficiência respiratória e

disfagia grave ao nascimento, exigindo intervenções clínicas, cirúrgicas (como traqueostomia e uso de distratores osteogênicos mandibulares) e suporte fonoaudiológico precoce (Zaions *et al.*, 2013; Ramos *et al.*, 2023; Cardoso *et al.*, 2021).

3.3. Linguagem, Fala e Desenvolvimento Cognitivo

As alterações no âmbito da linguagem, fala e cognição decorrem da interação entre o comprometimento anátomo-funcional orofacial, a privação sensorial auditiva/visual e os aspectos do processamento linguístico, sendo abordadas por Zorzi e Assencio-Ferreira (2003), Acke *et al.* (2012), Acke e De Leenheer (2022), Paula *et al.* (2010), Sampedro Díaz *et al.* (2017), Aviña Fierro e Hernández Aviña (2007), Oliveira *et al.* (2022), Ramos *et al.* (2023) e Boothe, Morris e Robin (2020).

No que tange aos distúrbios da fala e articulação, o estudo aprofundado de Zorzi e Assencio-Ferreira (2003) descreve um padrão caracterizado por imprecisão articulatória, ceceio lateral ruidoso e distorção acentuada do fonema /r/ produzido com o dorso da língua. Essas alterações articulatórias resultam das desarmonias oclusais, micrognatia, face achatada e alterações palatinas (Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003; Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Oliveira *et al.*, 2022). Sampedro Díaz *et al.* (2017) acrescentam a presença de agenesias dentárias em 17,65%, o que agrava a imprecisão ponto-articulatória dos fonemas dentoalveolares e fricativos. Além disso, a insuficiência velofaríngea decorrente da fenda palatina gera hipernasalidade e emissão de ar nasal (Paula *et al.*, 2010; Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007; Boothe; Morris; Robin, 2020).

No domínio da linguagem verbal e expressiva, Zorzi e Assencio-Ferreira (2003) identificaram um perfil caracterizado por restrição vocabular, dificuldades na compreensão de enunciados complexos, desatenção, dispersividade e ocorrência de disfluências no discurso (bloqueios e repetições). Os autores destacam ainda severa limitação na elaboração e organização de narrativas lógico-temporais e causais.

É consenso na literatura que o potencial cognitivo primário dos indivíduos com Síndrome de Stickler se mantém preservado (Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003; Boothe; Morris; Robin, 2020). Contudo, o desenvolvimento linguístico e o aprendizado escolar são frequentemente comprometidos devido a fatores secundários somados:

- Privação sensorial auditiva (perdas neurossensoriais em frequências agudas ou perdas condutivas flutuantes por otites) que prejudicam a percepção fina dos sons da fala (Acke *et al.*, 2012; Acke; De Leenheer, 2022);

- Déficit visual grave (baixa acuidade, miopia e descolamento de retina) que restringe a captação de pistas visuais de comunicação e leitura (Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007; Oliveira *et al.*, 2022; Cardoso *et al.*, 2021; Ramos *et al.*, 2023);

- Limitações de interação social e autoimagem causadas pelas deformidades craniofaciais e pela dor crônica decorrente de artropatias precoces (Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Boothe; Morris; Robin, 2020).

Por conseguinte, a atuação fonoaudiológica no eixo da linguagem não deve focar apenas na correção mecânica dos pontos

articulatórios, mas sim abranger a estruturação do pensamento narrativo, a compreensão verbal, o vocabulário e a mediação da aprendizagem escolar em parceria com a família e a escola (Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003).

3.4. Motricidade Orofacial e Funções Respiratórias

A avaliação da motricidade orofacial, deglutição, mastigação e dinâmica respiratória nos portadores de Síndrome de Stickler é explorada por Zaions *et al.* (2013), Sampedro Díaz *et al.* (2017), Paula *et al.* (2010), Ramos *et al.* (2023), Oliveira *et al.* (2022), Cardoso *et al.* (2021), Aviña Fierro e Hernández Aviña (2007) e Boothe, Morris e Robin (2020).

No período neonatal e lactância, a micrognatia associada à fenda palatina inviabiliza a vedação labial adequada e impede a criação da pressão intraoral negativa necessária para a sucção no peito ou mamadeira (Zaions *et al.*, 2013; Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Paula *et al.*, 2010). Esse quadro gera incoordenação entre as funções de sucção-deglutição-respiração, ocasionando engasgos, escape nasal de alimentos e disfagia mecânica inicial (Zaions *et al.*, 2013; Ramos *et al.*, 2023). Sampedro Díaz *et al.* (2017) reportam também a presença de refluxo gastroesofágico em 17,65% dos pacientes, o que aumenta o risco de broncoaspiração e pneumonia química.

Na fase adulta e infância tardia, a hiperlaxitude ligamentar generalizada própria da colagenopatia afeta o sistema estomatognático, gerando disfunção na Articulação Temporomandibular (ATM) em 50% dos pacientes (Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Boothe; Morris; Robin, 2020). Essa instabilidade articular, somada às alterações oclusais e às dores articulares precoces,

compromete a dinâmica mastigatória, gera estalidos articulares, limitação na abertura bucal e alteração no padrão de deglutição (Sampedro Díaz *et al.*, 2017).

Na função respiratória, a glossoptose e a hipoplasia mandibular provocam o estreitamento do espaço aéreo faríngeo, resultando em Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS) e respiração oral compensatória (Paula *et al.*, 2010; Zaions *et al.*, 2013; Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007). Em episódios graves de obstrução respiratória neonatal, há necessidade de via aérea alternativa por traqueostomia e intervenção cirúrgica com distratores osteogênicos (Zaions *et al.*, 2013; Paula *et al.*, 2010).

O estudo de caso conduzido por Zaions *et al.* (2013) com um lactente traqueostomizado portador de Síndrome de Stickler e pneumonia demonstrou a eficácia e a segurança de intervenções respiratórias e motoras sistemáticas. A aplicação de técnicas de fisioterapia e reabilitação orofacial (incluindo vibrocompressão torácica, aceleração do fluxo expiratório e aspiração de vias aéreas) resultou na redução da frequência cardíaca e respiratória, aumento da saturação de oxigênio, eliminação de ruídos adventícios e desobstrução brônquica (Zaions *et al.*, 2013). A intervenção precoce na motricidade orofacial e na respiração é essencial para restabelecer a segurança alimentar, garantir o aporte nutricional e prevenir o déficit pondero-estatural e complicações pulmonares graves (Zaions *et al.*, 2013; Sampedro Díaz *et al.*, 2017).

3.5. Atenção Interprofissional e Contexto do Sistema Único de Saúde (SUS)

A análise conjunta dos doze estudos evidencia que a complexidade da Síndrome de Stickler exige um modelo assistencial pautado na interprofissionalidade e na integralidade do cuidado (Boothe; Morris; Robin, 2020; Ramos *et al.*, 2023; Oliveira *et al.*, 2022). A intersecção entre as alterações oculares, auditivas, craniofaciais, de linguagem, motoras e respiratórias torna insuficiente a atuação isolada de qualquer especialidade (Zaions *et al.*, 2013; Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Cardoso *et al.*, 2021). Torna-se indispensável a estruturação de uma equipe multiprofissional integrada composta por fonoaudiólogo, geneticista, oftalmologista, otorrinolaringologista, cirurgião craniofacial/bucomaxilofacial, fisioterapeuta, pediatra, cirurgião-dentista e psicólogo (Paula *et al.*, 2010; Boothe; Morris; Robin, 2020; Pereira *et al.*, 2016).

O diagnóstico etiológico confirmado por avaliação molecular — como a identificação da mutação p.arg501X em COL2A1 relatada por Pereira *et al.* (2016) ou o sequenciamento de nova geração (NGS) abordado por Boothe, Morris e Robin (2020) — permite prever o curso clínico da doença e direcionar a intervenção fonoaudiológica e médica preventiva antes que ocorram danos irreversíveis, tais como cegueira por descolamento de retina, privação auditiva permanente ou atrasos severos na comunicação (Aviña Fierro; Hernández Aviña, 2007; Ramos *et al.*, 2023; Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003).

No âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), os pacientes acometidos por essa colagenopatia rara enfrentam desafios operacionais significativos, caracterizados pelo diagnóstico tardio e pela dificuldade de acesso aos serviços especializados (Paula *et al.*, 2010; Ramos *et al.*, 2023; Oliveira *et al.*, 2022). A jornada do paciente na rede pública é muitas vezes marcada pela demora na identificação dos sinais fenotípicos e pela escassez de centros de

referência para o tratamento de anomalias craniofaciais (Paula *et al.*, 2010).

A Atenção Primária à Saúde (APS) possui papel estratégico no reconhecimento precoce dos sinais de alerta no recém-nascido tais como:fenda palatina, micrognatia, teste do reflexo vermelho alterado ou falha na triagem auditiva neonatal (Ramos *et al.*, 2023; Cardoso *et al.*, 2021; Paula *et al.*, 2010). Cabe aos profissionais da APS realizar o encaminhamento ágil aos Centros Especializados em Reabilitação (CER) e aos hospitais de referência em genética e cirurgia craniofacial (Paula *et al.*, 2010; Boothe; Morris; Robin, 2020), para que seja garantida a oferta regular pelo SUS de exames audiológicos objetivos, concessão de Aparelhos de Amplificação Sonora Individual (AASI), cirurgias de palatoplastia e reabilitação fonoaudiológica contínua é prerrogativa fundamental para assegurar a inclusão escolar, a autonomia comunicativa, a eficiência alimentícia e a qualidade de vida desses indivíduos (Zorzi; Assencio-Ferreira, 2003; Acke; De Leenheer, 2022; Sampedro Díaz *et al.*, 2017; Pereira *et al.*, 2016).

4. CONCLUSÃO

A análise desenvolvida neste artigo permitiu compreender, de forma aprofundada, o panorama teórico e clínico relacionado ao perfil fonoaudiológico e às manifestações genético-moleculares na Síndrome de Stickler. A revisão integrativa evidenciou que a literatura converge para a centralidade da intervenção fonoaudiológica precoce, do acompanhamento audiológico contínuo e da readequação miofuncional orofacial como elementos fundamentais para assegurar a comunicação e a qualidade de vida dos indivíduos acometidos.

Os doze estudos analisados reforçam que a Síndrome de Stickler se manifesta em um contexto marcado por desafios complexos e multissistêmicos, que envolvem desde aspectos anatômico-estruturais — como a alta prevalência da Sequência de Pierre Robin, fendas palatinas e micrognatia — até comprometimentos sensoriais e cognitivo-linguísticos. A predominância de abordagens clínicas e epidemiológicas nos estudos reflete a necessidade de uma compreensão aprofundada das reais demandas funcionais dos pacientes, especialmente no que se refere às funções de sucção, deglutição, fala, linguagem e audição.

As quatro categorias macro identificadas — perfil audiológico e manifestações sensoriais; fenótipo craniofacial e Sequência de Pierre Robin; linguagem, fala e cognição; e motricidade orofacial, deglutição e funções respiratórias — oferecem um panorama abrangente das dimensões que envolvem o cuidado fonoaudiológico no contexto clínico e hospitalar. A proposta de sistematização dessas evidências constitui uma contribuição prática para o campo da Fonoaudiologia, articulando diagnóstico precoce, reabilitação miofuncional e acompanhamento audiológico como dimensões interdependente e indispensáveis.

Desse modo, a atuação fonoaudiológica no âmbito da Síndrome de Stickler deve ser concebida como um processo sistêmico, contínuo e dinâmico, ancorado em práticas multiprofissionais, reflexivas e contextualmente comprometidas com a saúde pública. A garantia da autonomia comunicativa e nutricional, nesse contexto, depende diretamente da capacidade das equipes de saúde em diagnosticar precocemente os agravos, formar redes de colaboração interdisciplinares e sustentar condutas terapêuticas consistentes

com os objetivos formativos de uma atenção à saúde inclusiva, humanizada e transformadora.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ACKE, F. R. E. *et al.* Hearing impairment in Stickler syndrome: a systematic review. **Orphanet Journal of Rare Diseases,** v. 7, n. 84, p. 1-13, 2012.

ACKE, F. R. E.; DE LEENHEER, E. M. R. Hearing loss in Stickler syndrome: an update. **Genes,** v. 13, n. 9, p. 1571, 2022.

AVIÑA FIERRO, J. A.; HERNÁNDEZ AVIÑA, D. A. Síndrome de Stickler: desprendimiento de retina, sordera neurosensorial y paladar hendido: reporte de un caso**. Revista Peruana de Pediatría,** v. 60, n. 2, p. 122-125, 2007.

BENTO-GONÇALVES, G. G. A.; YAMASHITA, R. P. Avaliação velofaríngea. **Biblioteca Digital da Produção Intelectual,** Universidade de São Paulo, 2013.

BOOTHE, M.; MORRIS, R.; ROBIN, N. Stickler syndrome: a review of clinical manifestations and the genetics evaluation. **Journal of Personalized Medicine,** v. 10, n. 3, p. 105, 2020.

CARDOSO, P. J. M. *et al.* Síndrome de Stickler: um relato de caso. **Brazilian Journal of Health Review,** v. 4, n. 5, p. 22634-22640, 2021.

DIAS, V. G.; SALEM, M. C.; BENETTI FILHO, C. C. Avaliação genética e oftalmológica de pacientes com síndrome de Stickler tipo II. **Arquivos Brasileiros de Oftalmologia,** v. 69, n. 6, p. 881-887, 2006.

DUARTE, F. O. S. Propriedades funcionais do colágeno e sua função no tecido muscular. 2011. **Monografia (Especialização em Ciência Animal)** – Escola de Veterinária e Zootecnia, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, 2011.

NUNES, S. *et al*. Síndrome de Stickler e microduplicação associada: um feto, dois diagnósticos. **Anuário do Hospital Dona Estefânia,** 2019.

OLIVEIRA, K. M. *et al*. Síndrome de Stickler. **Brazilian Journal of Health Review,** v. 5, n. 5, p. 18833-18844, 2022.

OLIVEIRA, N. R.; SILVA, I. A.; PINTO, R. R. Colágeno: uma breve revisão. Brazilian Journal of Development, Curitiba, v.7, n.11, p. 103346-103355 nov. 2021.

PAULA, R. G. *et al*. Relação entre sequência de Robin e síndrome de Stickler: importância do diagnóstico precoce. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia,** v. 76, n. 1, p. 77-83, 2010.

PEREIRA, C. *et al*. Estudo retrospectivo de família com Síndrome de Stickler: Síndrome de Stickler em família paranaense. **Cadernos da Escola de Saúde,** v. 1, n. 15, p. 110-120, 2016.

RAMOS, N. M. *et al*. Síndrome de Stickler: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. **Brazilian Journal of Health Review,** v. 6, n. 5, p. 21507-21513, 2023

SAMPEDRO DÍAZ, M. R. *et al*. Enfermidades raras, doentes únicos: A Síndrome de Stickler. **Revista Portuguesa de Estomatologia, Medicina Dentária e Cirurgia Maxilofacial,** v. 58, supl. 1, p. 56, 2017.

UNIPROT. **UniProt Knowledgebase.** 2025. Disponível em: https://www.uniprot.org/. Acesso em: 12 out. 2025.

ZAIONS, J. D. C. *et al.* Fisioterapia respiratória em lactente hospitalizado com Síndrome de Stickler: um estudo de caso. **FisiSenectus,** v. 1, n. especial, p. 103-109, 2013.

ZORZI, J. L.; ASSENCIO-FERREIRA, V. J. Alterações da linguagem/fala na Síndrome de Stickler: relato de caso. **Revista CEFAC,** v. 5, n. 2, p. 107-111, 2003.

---

[1] Graduanda em Fonoaudiologia. Instituição: Universidade do Estado do Pará. ORCID: https://orcid.org/0009-0005-5687-9864. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail

[2] Doutor em Genética e Biologia Molecular. Instituição: Universidade do Estado do Pará. ORCID: https://orcid.org/0000-0002-1405-9455. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail

[3] Mestra em Desenvolvimento e Meio Ambiente Urbano. Instituição: Universidade do Estado do Pará. ORCID: https://orcid.org/0000-0001-8879-544X. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail

[4] Mestra em Educação. Instituição: Universidade do Estado do Pará. ORCID: https://orcid.org/0009-0004-7949-322X. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail

[5] Mestra em Ensino em Saúde na Amazônia. Instituição: Universidade do Estado do Pará. ORCID: https://orcid.org/0000-0002-4038-063X. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail

[6] Mestra em Biologia Parasitária na Amazônia. Instituição: Universidade do Estado do Pará. ORCID: https://orcid.org/0000-0001-9261-5341. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail

[7] Mestre em Neurociências e Biologia Celular. Instituição: Universidade do Estado do Pará. ORCID: https://orcid.org/0009-0003-6698-8795. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail

[8] Graduanda em Fonoaudiologia. Instituição: Universidade do Estado do Pará. ORCID: https://orcid.org/0009-0005-6474-4169. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail