UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
FACULDADE DE ODONTOLOGIA DE BAURU

LUCIANA ALVES DE SOUZA CARVALHO

**Habilidades funcionais de autocuidado, mobilidade e função social
em crianças com Fissura Labiopalatina e Espectro Óculo-Aurículo-
Vertebral (EOAV)**

BAURU
2016

LUCIANA ALVES DE SOUZA CARVALHO

**Habilidades funcionais de autocuidado, mobilidade e função social
em crianças com Fissura Labiopalatina e Espectro Óculo-Aurículo-
Vertebral (EOAV)**

Dissertação apresentada a Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo para obtenção do título de Mestre Ciências na área de concentração: Processos e Distúrbios da linguagem.

Orientadora: Prof^a. Dr^a Dionísia Aparecida Cusin Lamônica.

BAURU
2016

C253 h Carvalho, Luciana Alves de Souza
Habilidades funcionais de autocuidado,
mobilidade e função social em crianças com Fissura
Labio-palatina e Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral
(EOAV)/Luciana Alves de Souza Carvalho. – Bauru,
2015.
p. 118 il. ; 31cm.

Dissertação (Mestrado) – Faculdade de
Odontologia de Bauru. Universidade de São Paulo.

Orientadora: Prof. Dra. Dionísia Aparecida
Cusin Lamônica.

Autorizo exclusivamente para fins acadêmicos e científicos, a
reprodução total ou parcial desta dissertação por processos
fotocopiadores e outros meios eletrônicos.

Assinatura:

Data:

Comitê de Ética da HRAC-USP
Protocolo nº: 941.743
Data: 26/01/2015

Luciana Alves de Souza Carvalho

07 de janeiro de 1970

Nascimento

Filiação

Elias Alves de Souza

Benedita Xavier de Souza

1988 -1990

Graduação em Licenciatura Plena em
Educação Física - FEFISO

2009 -2011

Especialização em Docência no Ensino
Superior – Universidade Gama Filho/RJ

2009 - 2014

Professora universitária no Curso de
graduação em Educação Física nas
Faculdades Integradas de Bauru/Bauru

2014- 2016

Curso de pós-graduação Mestrado em
Fonoaudiologia FOB/USP.

DEDICATÓRIA

Ao meu primogênito **Igor Ricardo Alves Carvalho** (*in memoriam*) pelos aprendizados que me proporcionou quando aqui esteve e pela inspiração de amor que até hoje me proporciona.

Ao meu amado filho **Gustavo Alves Carvalho**, pelas alegrias diárias e pelo seu exemplo de dedicação e disciplina nos estudos.

AGRADECIMENTOS

Primeiramente ao **Ser Supremo**, pela vida, saúde, fé e a possibilidade de evolução.

À minha **família**, especialmente ao meu esposo **Paulo Jorge Alves de Carvalho** pelo companheirismo. Aos meus pais **Elias Alves de Souza** (*in memorian*) e **Benedita Xavier de Souza** meus amores e exemplos em minha vida. Aos meus irmãos, em especial **Antonio Carlos Alves de Souza** que me incentivou a prosseguir nos estudos e minha irmã **Izabel Cristina Alves de Souza** pelo amor, carinho e amizade.

Aos amigos, **Rogério Castello Branco**, **Camila da Costa Ribeiro** e **Emille Mayara Scarabello** e em especial à **Prof^a. Dr^a Jorgeta Milanezzi** pela confiança e amizade, pelo aprendizado profissional e pela doce e suave convivência.

À diretora acadêmica das Faculdades Integradas de Bauru **Chiara Ranieri Bassetto**, pelo apoio e incentivo aos meus estudos.

Aos **professores e funcionários** do curso de Fonoaudiologia da FOB/USP e do HRAC, em especial à **Prof^a. Dr^a Kátia de Freitas Alvarenga**, **Prof^a. Dr^a Jenifer de Cássia Rillo Dutka** e **Prof^a. Dr^a Daniela Maria Cury Ferreira Ruiz** por toda atenção, receptividade e apoio para a realização desta pesquisa.

À minha orientadora **Prof^a. Dr^a Dionísia Aparecida Cusin Lamônica** pela paciência, atenção e aprendizagem e em especial pelos exemplos dados de como utilizar o conhecimento em prol ao próximo, com amor e humildade!

E finalmente, a todos aqueles que contribuíram para que este percurso pudesse ser concluído.

“O segredo da mudança é focar toda a nossa energia não em lutar com o antigo, mas em construir o novo”.
Sócrates

RESUMO

As anomalias craniofaciais ocasionam comprometimentos estéticos e funcionais com grande impacto na saúde e na integração social da criança, com interferência no desenvolvimento global e social. Das anomalias craniofaciais este estudo abordou as Fissuras Labiopalatinas (FLP) e o Espectro Óculo Aurículo Vertebral (EOAV). As FLP constituem malformações resultantes de falta do fechamento completo dos tecidos que compõe o lábio e o palato. O EOAV, também conhecido como Síndrome de Goldenhar, é uma anomalia congênita de etiologia desconhecida, com manifestação genética variável e de causa bastante heterogênea. Conhecer as habilidades funcionais e o impacto destas no desenvolvimento global de crianças com EOAV e FLP pode otimizar o desenvolvimento de programas de prevenção e intervenção para promover a saúde e a integração social destes indivíduos. Este estudo foi delineado com objetivo de verificar e comparar o desempenho em habilidades funcionais quanto ao desempenho nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência entre crianças com EOAV, crianças com FLP e um grupo comparativo, de crianças sem anomalias. O modelo de pesquisa foi observacional descritivo transversal com uma casuística de 39 pais/responsáveis de crianças na faixa etária entre três anos e sete anos e seis meses, de ambos os gêneros. Foram convidados para participar pais/responsáveis de crianças em tratamento no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo (HRAC-USP) os quais foram divididos em três grupos: dois experimentais e um grupo comparativo. O instrumento para coleta dos dados das habilidades funcionais foi o *Pediatric Evaluation of Disability Inventory* (PEDI), em sua versão adaptada para o português. A avaliação é realizada por meio de entrevista com o cuidador, o qual deve saber informar sobre o desempenho da criança em atividades e tarefas típicas da rotina diária. Os dados foram apresentados por análise descritiva com medidas de tendência central (média aritmética), dispersão (desvio-padrão) e distribuição de frequência, nas variáveis: idades, gênero e nível socioeconômico da família e caracterização da casuística. Para as análises das pontuações bruta e normativa do questionário PEDI no que se refere às habilidades funcionais e a assistência do cuidador nas três áreas de função autocuidado, mobilidade e função social, foi utilizado o teste de variância One Way, e para o teste de normalidade foi utilizado Shapiro Wilk para variável dependente. A análise comparativa foi realizada pelo teste de Kruskal-Wallis, adotando-se o valor

de significância de $p < 0,05$. Os resultados deste estudo na análise comparativa nas habilidades funcionais na mobilidade, houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os grupos GC vs GEEOAV, no escore bruto, e entre os grupos GC vs GEEOAV e GC vs GEFLP, no escore normativo. Na assistência do cuidador no autocuidado, houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os grupos GC vs GEEOAV, no escore normativo. Na assistência do cuidador na mobilidade, houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os grupos GC vs GEEOAV nos escores bruto e normativo. Na assistência do cuidador na função social houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os grupos GC vs GEFLP.

Palavras Chaves: Desenvolvimento Infantil. Anormalidades craniofaciais. Fissura palatina. Síndrome de Goldenhar. Autocuidado. Comportamento social.

ABSTRACT

Functional self-care skills, mobility and social function in children with Cleft Lip and Palate and Oculo-Auriculo-Vertebral (OAVS)

Craniofacial anomalies cause aesthetic and functional impairments with major impact on health and social integration of children with interference in global and social development. Craniofacial anomalies of this study addressed the cleft lip and palate (CLP) and the Spectrum goggles Atrium Vertebral (OAVS). The FLP constitute defects resulting from lack of complete closure of the tissues that make up the lip and the palate. The OAVS, also known as Goldenhar syndrome is a congenital anomaly of unknown etiology, with genetic variable manifestation and cause very heterogeneous. Knowing the functional abilities and their impact on the overall development of children with OAVS and FLP can optimize the development of prevention and intervention programs to promote health and social integration of individuals. This study was designed in order to verify and compare the performance of functional skills in performance in the areas of self-care, mobility, social function and level of independence among children OAVS, children with CLP and a comparison group of children without defects. The research model was cross-sectional observational with a sample of 39 parents / guardians of children aged between three and seven years and six months, of both genders. Were invited to attend parent / guardians of children undergoing treatment at the Craniofacial Anomalies Rehabilitation Hospital of the University and São Paulo (HRAC-USP) were divided into three groups: two experimental and comparison group. The instrument for data collection of functional abilities was the Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI), in its version adapted to Portuguese. The evaluation is carried out through interviews with the caregiver, which should know to report on the performance of the child in typical activities and tasks of daily routine. The data were presented by descriptive analysis with measures of central tendency (arithmetic mean), dispersion (standard deviation) and frequency distribution, the variables: age, gender and socioeconomic status of the family and characterization of the series. For the analysis of raw scores and rules of ask questionnaire with regard to the functional skills and caregiver assistance in three areas of self-care function, mobility and social function, One Way variance test was used, and the normality test Shapiro Wilk was used for dependent variable. The comparative analysis was performed using the

Kruskal-Wallis test, adopting the significance p value <0.05 . The results of this study in comparative analysis on functional mobility skills, there was a statistically significant difference when comparing the GC vs GEEOAV groups in the raw score, and between the GC and GC vs vs GEEOAV GEFLP groups in normativo.Na score caregiver assistance self-care, there was a statistically significant difference when comparing the GC vs GEEOAV groups, the score normativo.Na caregiver assistance in mobility, there was a statistically significant difference when comparing the GC vs GEEOAV groups in the raw scores and normativo.Na caregiver assistance social function was no statistically significant difference when comparing the GC vs GEFLP groups.

Keywords: Child Development. Craniofacial Abnormalities. Cleft palate. Goldenhar Syndrome. Self-Care. Social Behavior.

LISTA DE TABELAS

Tabela 1-	Distribuição dos indicadores sociais na configuração socioeconômica dos participantes da pesquisa	63
Tabela 2-	Caracterização dos participantes da pesquisa segundo estrato socioeconômico	64
Tabela 3-	Análise descritiva da caracterização da amostra segundo faixa etária e gênero	65
Tabela 4-	Caracterização da casuística dos resultados das queixas auditivas, inteligibilidade, linguagem receptiva e expressiva, nos grupos GEFLP e GEEOAV	66
Tabela 5-	Caracterização da casuística sobre desempenho escolar em porcentagem nos grupos GEFLP E GEEOAV	67
Tabela 6-	Caracterização fenotípica da casuística de GEEOAV	68
Tabela 7-	Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte I – Habilidades funcionais em autocuidado	69
Tabela 8-	Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte I – Habilidades funcionais em mobilidade	70
Tabela 9-	Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte I – Habilidades funcionais em função social	71
Tabela 10	Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte II – Assistência do Cuidador em autocuidado	72
Tabela 11-	Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte II – Assistência do Cuidador em mobilidade.	72
Tabela 12-	Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte II – Assistência do Cuidador em função social	73

LISTA DE ABREVIATURA E SIGLAS

AVD	Atividade de vida diária
AIVD	Atividade instrumental de vida diária
CIF	Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde
CONEP	Conselho Nacional de Ética em Pesquisa
EOAV	Espectro Oculo-auriculo-vertebral
FLP	Fissura Labiopalatina
HRAC	Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais
MHF	Microsomia Hemifacial
PEDI	Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade
QV	Qualidade de Vida
SG	Síndrome de Goldenhar
SNC	Sistema nervoso Central

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	21
2	REVISÃO DE LITERATURA	27
2.1	Habilidades Funcionais	29
2.2	Fissura Labiopalatina	34
2.3	Espectro óculo-auriculo-vertebral	41
3	PROPOSIÇÃO	49
4	MATERIAL E MÉTODO	53
4.1	Casuística	55
4.2	Instrumentos	56
4.3	Procedimentos	58
4.4	Análise dos resultados	59
5	RESULTADOS	61
6	DISCUSSÃO	75
7	CONCLUSÕES	91
	REFERÊNCIAS	95
	APÊNDICE	109
	ANEXOS	113

1 Introdução

1 INTRODUÇÃO

As mudanças ocorridas no decorrer do desenvolvimento da criança seguem uma ordem sequencial composta por etapas, caracterizadas por mudanças nas habilidades e nos padrões de desempenho, procedentes da integridade anatomofisiológicas do sistema nervoso central, influenciado por fatores biológicos, psicológicos e os ambientais. A interação destes fatores promove o desenvolvimento das habilidades fazendo com que a criança adquira, com o passar do tempo, autonomia e independência nas atividades de vida diária, com influência para o desempenho em atividades de autocuidados, mobilidade, comunicação e socialização (LIONG et al., 2015).

As atividades funcionais incluem de uma forma geral, atividades de autocuidado, atividades de mobilidade com independência, além de tarefas de função social. A funcionalidade está relacionada com as condições de saúde, identificando como uma pessoa atua nas atividades de vida diária, tendo em vista o desenvolvimento e desempenho de funções, órgãos ou sistemas e estrutura do corpo assim como as limitações de atividades e da participação social no meio em que a pessoa vive (WHO, 2001). Neste contexto, estudos demonstram que algumas anomalias congênitas podem gerar várias alterações estéticas e funcionais, com grande impacto na saúde e na integração social da criança e interferir no seu desenvolvimento global e social (GROLLEMUND et al., 2010; NORMAN, et al., 2014).

Dentre as anomalias craniofaciais, as mais comuns são as fissuras labiopalatina (FLP) que constituem malformações resultantes de falta do fechamento completo dos tecidos que compõe o lábio e o palato. Esta malformação pode acarretar uma série de sequelas funcionais e psicossociais particularmente relacionadas à presença de desfiguramento facial e distúrbios da comunicação (KUTTENBERGER et al., 2010; HA et al., 2013). O tratamento da FLP é complexo e longo, com várias etapas terapêuticas, com início nos primeiros meses de vida estendendo-se até a vida adulta, de acordo com a gravidade das lesões apresentadas pelo indivíduo (TRINDADE, SILVA, 2007; GROLLEMUND et al., 2010; KUTTENBERGER et al., 2010; OMIYA et al., 2014).

Um estudo, em particular, apresentou que problemas de comportamento, ansiedade, depressão, retração social e insatisfação estética com o rosto em

crianças e em adultos têm sido observados em indivíduos com FLP e podem influenciar nas relações que estes indivíduos estabelecem, nos diferentes ambientes sociais que frequentam, no decorrer de suas vidas. Estes comportamentos geralmente são compartilhados com os familiares que podem apresentar comportamentos de superproteção com o intuito de minimizar os efeitos deletérios da FLP, trazendo outros impactos para o desenvolvimento global e adaptação social (GROLLEMUND et al., 2010). Outro estudo apresentou que crianças com FLP apresentam risco elevado para problemas psicológicos, com problemas de internalização, baixa autoestima, autoimagem e autoconceito nas relações pessoais-sociais (HA et al., 2013), interferindo nas relações que estabelecem nos diferentes ambientes que frequentam.

Outra anomalia craniofacial que causa grande impacto na vida do indivíduo é o Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral (EOAV), também conhecido como Síndrome de Goldenhar, que é uma anomalia congênita rara, de etiologia desconhecida, com manifestação genética variável e de causa heterogênea. Esta condição é caracterizada por alterações oculares, auriculares e vertebrais, podendo também envolver a presença de FLP além de outras manifestações decorrentes de erros na morfogênese do 1º e 2º arcos branquiais, com predominância no gênero masculino (ROLLNICK et al., 1987).

A área da educação física tem interface com a fonoaudiologia no que tange ao desenvolvimento físico e funcional do ser humano. Assim, esta interface pode auxiliar no avanço do conhecimento desta temática.

Conhecer as habilidades funcionais de autocuidado, mobilidade e para execução tarefas de função social em crianças com EOAV e/ou FLP permitirá identificar o impacto destas anomalias no desenvolvimento global da criança.

Estas informações serão importantes para o aprimoramento de propostas de intervenção, particularmente com relação à estimulação precoce visando proporcionar à criança pleno desenvolvimento do seu potencial. Ressalta-se que em estudo de revisão bibliográfica com estas entidades clínicas, não foram identificados estudos desta natureza.

Permeando a hipótese de que as sequelas relacionadas à presença da EOAV e/ou FLP podem interferir no desempenho funcional de crianças com estas condições, este estudo foi delineado com objetivo de verificar e comparar o

desempenho em habilidades funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência entre crianças com EOAV, crianças com FLP e um grupo comparativo composto por crianças sem anomalias craniofaciais, consideradas com desenvolvimento típico.

2 Revisão de Literatura

2. REVISÃO DE LITERATURA

2.1 HABILIDADES FUNCIONAIS

A funcionalidade é definida como termo “guarda-chuva” para as funções e estruturas do corpo, atividades e participação. Corresponde aos aspectos positivos da interação entre um indivíduo (com uma condição de saúde) e os seus fatores contextuais (ambientais e pessoais). Este conceito está relacionado à capacidade do indivíduo ir, ao longo do tempo, se adequando as demandas do ambiente físico e social (FARIAS, BUCHALA, 2005).

As funções e estruturas do corpo se referem à função fisiológica dos sistemas orgânicos, inclusive as funções psicológicas e as partes anatômicas do corpo tais como órgãos, membros e seus componentes (OMS, 2008).

Neste contexto, envolvendo as funções estruturas corporais destaca-se as habilidades de desempenho que abrange os elementos observáveis de ação dirigidas a objetivos funcionais implícitos e envolvem múltiplas capacidades que combinadas possibilitam o envolvimento da criança em ocupações de vida diária. Essas habilidades são aprendidas e desenvolvidas ao longo do tempo e estão situadas em contextos e ambientes específicos e podem ser organizadas em habilidades motoras, habilidades de processo e habilidade de interação social (FISHER, GRISWOLD, 2014).

As habilidades motoras são observadas enquanto a criança interage e movimenta objetos e/ou se movimenta em um ambiente no qual a atividade está sendo realizada. As habilidades processuais envolvem a capacidade de uma criança selecionar, interagir e utilizar ferramentas e materiais para a execução de uma atividade, com independência e obediência às etapas lógicas da tarefa, modificação nas ações para resolução de problemas e as habilidades de interação social que envolve a capacidade de realizar trocas sociais durante a execução das tarefas propostas (BOYTSCHELL et al., 2014).

No entanto, as habilidades de desempenho remetem aos padrões de desempenho que são os hábitos, rotinas, papéis e rituais utilizados pela criança para realizar as atividades diárias com facilidade ou dificuldade. Ressalta-se que a maioria dos estudos sobre o desenvolvimento humano já reconhece a sua natureza interativa e salientam os contributos dos fatores relativos à criança e ao meio na sua determinação (AOTA, 2014).

Neste contexto, no processo de avaliação diagnóstica é importante conhecer os aspectos funcionais envolvidos no cotidiano da criança para identificar possíveis fatores que possam interferir no seu processo de reabilitação.

Historicamente, as intervenções em reabilitação têm sido guiadas pelo modelo médico (FARIAS, BUCHALA, 2005). Esse modelo define saúde como a ausência de doenças e, por conseguinte, focaliza a avaliação e o tratamento nos sinais e nos sintomas da patologia, considerando apenas o nível físico. Na atualidade, os modelos de reabilitação refletem uma mudança de paradigma e definem saúde em termos mais amplos, indicando que fatores sociais, psicológicos e ambientais contribuem para a saúde e a qualidade de vida (SAMPAIO et al., 2005; DI NUBILA, 2007).

Ao longo dos últimos anos foram propostos alguns modelos para nortear as discussões e as pesquisas sobre o tema da incapacidade. Por incapacidade entende-se o(s) impacto(s) que as condições agudas e crônicas têm nas funções corporais e na habilidade de o indivíduo atuar de modo esperado e pessoalmente desejável na sociedade (OMS, 2003). O primeiro modelo foi desenvolvido na década de 1960 por Saad Nagi (MASALA, PETRETTO, 2008).

Uma versão modificada do modelo de Saad Nagi foi proposta pela Organização Mundial de Saúde (OMS) em 1980, para responder à necessidade de melhor documentação dos processos de cuidados com a saúde. Segundo a OMS, a CID-10 e a CIF são complementares: a informação sobre o diagnóstico acrescido da funcionalidade fornece um quadro mais amplo sobre a saúde do indivíduo ou populações (DRUMOND, 2006).

Neste contexto, visando responder as necessidades de conhecer sobre as consequências das doenças, em 1976, a Organização Mundial de Saúde criou a Classificação Internacional de Deficiências, Incapacidades e desvantagens (OMS, 2005). Esta classificação apresenta três conceitos centrais: deficiência ou disfunção (*impairment*), incapacidade (*disability*) e restrição social (*handicap*) (SAMPAIO et al., 2005).

De acordo com esse marco conceitual, *impairment* (deficiência) é descrita como as anormalidades nos órgãos e sistemas e nas estruturas do corpo; *disability* (incapacidade) é caracterizada como as consequências da deficiência do ponto de vista do rendimento funcional, ou seja, no desempenho das atividades; *handicap*

(desvantagem) reflete a adaptação do indivíduo ao meio ambiente resultante da deficiência e incapacidade (DI NUBILA, 2010).

Segundo Vale (2009), para além da sua aplicação diversificada, tem igualmente múltiplas finalidades nas atuações e intervenções relacionadas com a incapacidade: nível clínico/individual (avaliação individual do indivíduo, planeamento das intervenções, reabilitação, etc.); nível institucional (planeamento e avaliação de serviços e recursos, formação dos profissionais, investigação, etc.); e nível social e político (planeamento, desenvolvimento e avaliação de políticas e medidas; sistemas de compensação e de atribuição de benefícios; critérios de elegibilidade; acessibilidade; indicadores e estatísticas, etc.).

O conceito de incapacidade tem passado por uma enorme evolução durante as últimas décadas. Atualmente, a incapacidade se refere quase exclusivamente a um declínio funcional. A função é definida pela capacidade da pessoa viver independentemente e cuidar dos seus negócios e de si própria (SAMPAIO et al., 2005). No modelo da CIF, a incapacidade não é definida apenas pela lesão ou doença, mas considerada como resultante da interação entre a disfunção (orgânica e/ou da estrutura do corpo) apresentada pelo indivíduo, a limitação de suas atividades e a restrição na participação social, bem como dos fatores ambientais, que podem atuar como barreiras ou facilitadores para o desempenho (FARIAS, BUCHALA, 2005; MASALA, PETRETTO, 2008).

Desta forma, as atividades de vida diária (AVD), as atividades instrumentais de vida diária (AVID) e a mobilidade são as medidas frequentemente utilizadas para avaliar a incapacidade funcional do indivíduo. Esses indicadores são determinados pela comunidade científica como válidos e confiáveis (AOTA, 2014).

As AVDs consistem nas tarefas de auto-cuidado, como tomar banho, vestir-se, alimentar-se, deitar/levantar da cama, usar o sanitário, atravessar um cômodo caminhando e são os indicadores de incapacidade funcional mais frequentemente utilizados. As AVDs se baseiam no índice de Katz, construído em 1963 por Sidney Katz e colaboradores. Essa medida reflete um substancial grau de incapacidade. Quando os indivíduos são incapazes de realizar as tarefas de cuidados básicos, eles tornam-se dependentes de cuidadores. Em geral, quanto maior o número de dificuldade que uma pessoa tem com as AVDs, mais severa é a sua incapacidade. A prevalência de dificuldade ou necessidade de ajuda para realizar AVDs é inferior às

demais medidas de incapacidade Funcional (AOTA, 2014; CHRISTIANSEN, TOWNSEND, 2010).

As AIVDs englobam atividades de apoio à vida diárias dentro de casa e na comunidade e incluem diversas atividades, tais como cuidar de animais, gerenciar a comunicação, gerenciar o lar, trabalho, lazer e participação social. Porém, muitas dessas atividades não se adequam a faixa etária de crianças (AOTA, 2014).

Neste contexto, a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) classifica as condições de saúde. A CIF representa uma mudança de paradigma para se pensar e trabalhar a deficiência e a incapacidade, constituindo um instrumento importante para avaliação da qualidade de vida e para a promoção de políticas de inclusão social (MÂNGIA et al., 2008). No modelo da CIF, a incapacidade não é definida apenas pela lesão ou doença, mas considerada como resultante da interação entre a disfunção (orgânica e/ou da estrutura do corpo) apresentada pelo indivíduo, a limitação de suas atividades e a restrição na participação social, bem como dos fatores ambientais, que podem atuar como barreiras ou facilitadores para o desempenho (DI NUBILA, 2010).

A CIF tem como objetivo geral “proporcionar uma linguagem unificada e padronizada e uma estrutura que descreva a saúde e os estados relacionados à saúde”. A CIF visa a fornecer uma base científica para a compreensão e o estudo da saúde e das condições relacionadas à saúde, por meio de seus determinantes e efeitos. Sua linguagem padronizada busca facilitar a comunicação entre profissionais, pesquisadores, elaboradores de políticas públicas e o público (FARIAS BUCHALLA, 2005).

A OMS (2004) publicou uma versão da CIF para crianças e jovens uma vez que a experiência de saúde e incapacidade para crianças e jovens não é a mesma que para os adultos. Alguns subdomínios da CIF tinham apenas relevância indireta para crianças e havia omissões importantes relevantes para a infância e adolescência, sendo as áreas de particular importância àquelas que refletiam progresso no desenvolvimento nos primeiros anos da infância. Por isso, a versão da CIF para crianças e jovens inclui subdomínios, como *explorar objetos com a boca* e descrições modificadas de domínios, como *apropriado para a idade* (MAGALHÃES et al., 2008; CARDOSO et al., 2010).

Apoiados nestes conceitos surgem os instrumentos para a avaliação da funcionalidade. Considera-se que o desenvolvimento humano é complexo e

multideterminado, sendo a interação um conceito fulcral. Nesta perspectiva, a avaliação da funcionalidade é essencial para a elaboração de intervenções que sirvam de base á redução das limitações funcionais e seus agravos bem como o aumento do bem estar das crianças.

2.2 FISSURA LABIOPALATINA (FLP)

As fissuras labiopalatinas (FLP) são anomalias congênitas faciais que envolvem uma abertura/ruptura na região do lábio e/ou palato, ocasionada pelo não fechamento destas estruturas, que ocorre durante a formação e desenvolvimento embriológico, entre a quarta e a décima-segunda semana de vida intrauterina, tendo origem no aparelho braquial ou faringiano e seus derivados (SHAYE et al., 2015). As FLP, portanto, são decorrentes da falta de coalescência dos processos faciais, ainda durante a fase embrionária (SILVA-FILHO, FREITAS, 2007).

A incidência mundial estimada da fissura labiopalatina é de 1 por 700-1000 nascidos vivos em todo o mundo (IPDTC, 2011) com etiologia multifatorial incluindo fatores genéticos e ambientais, entre outros (SHKOUKANI et al., 2014; PAWLUK et al., 2014). A fissura de palato isolada é observada mais frequentemente em meninas e a fissura unilateral de lábio e palato em meninos (ANTOSZEWAŁKI, FIJALKOWSKA, 2015).

As FLP são defeitos de nascença comuns e podem ocorrer como eventos isolados, não sindrômicos, ou como parte de síndromes mendelianas, com diversidade fenotípica substancial, desde fenótipos subclínicos às características sindrômicas associadas e, muitos genes podem contribuir para a etiologia desses transtornos (LESLIE, MARAZITA, 2013). Os fatores genéticos em geral, que estão associados às síndromes com estas malformações craniofaciais, podem relacionar-se à variações aleatórias nos processos de desenvolvimento fetal, alterações deletérias nos genes individuais ou combinações multifatoriais envolvendo também eventos ambientais (AYLSWORTH et al., 2015). Dentre os fatores ambientais estão relacionados ao tabagismo, consumo excessivo de bebidas alcoólicas, uso de drogas anticonvulsivantes ou corticoides, radiações ionizantes, fatores nutricionais, infecciosos e faixa etária dos pais (GARIB et al., 2010).

O diagnóstico precoce da FLP pode ser realizado, durante o acompanhamento pré-natal, por meio de exame ultrassonográfico, a partir de 14ª semanas gestacional, e tem grande importância na preparação e no planejamento de tratamento adequado após o nascimento da criança (KIM et al., 2015). A FLP pode expressar de diferentes formas incluindo: a forma completa, quando acomete o palato desde o forame incisivo até a úvula; a forma incompleta envolvendo

diferentes formas de extensão do acometimento do lábio e do véu palatino; a forma submucosa, quando há a integridade da mucosa oral, porém há o rompimento da musculatura do palato mole associado ou não há lesão da lâmina palatina; e ainda a forma fissura de palato submucosa oculta, que ocorre quando há uma deformidade somente na face nasal da musculatura do palato mole (BORGES et al., 2014; TRINDADE, SILVA FILHO, 2007) Em geral, as FLP classificam-se de acordo com a malformação, apresentando como ponto de referência o forame incisivo (TRINDADE, SILVA FILHO, 2007; MOORE, PERSAUD, 2008; AYLSWORTH et al., 2015).

As FLP e os diferentes protocolos de tratamento para corrigir o lábio e o palato podem resultar em alterações do desenvolvimento de fala, audição e linguagem, em comprometimento da relação dento oclusal além de desfiguramento facial (BZOCH, 2004), causando grande impacto na saúde e na integração social do indivíduo acometido (CERQUEIRA et al., 2005; PARANAÍBA et al., 2011). A cirurgia de reconstrução da fissura labial (queiloplastia) e a cirurgia de reconstrução da fissura palatal (palatoplastia) representam as primeiras cirurgias plásticas reparadoras (primárias), realizadas, geralmente, na primeira infância, iniciando um longo e complexo processo de tratamento das fissuras labiopalatinas. No Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo (HRAC-USP), um bebê saudável para submeter-se à anestesia geral com segurança, poderá realizar a queiloplastia a partir dos três meses de idade e a palatoplastia a partir dos 12 meses (BERTIER et al., 2007).

A funcionalidade do sistema estomatognático para desempenhar suas funções orais, é comprometida por pelas alterações estruturais que acompanham a FLP, interferindo no processo de comunicação e podendo levar a prejuízos na interação social e na aprendizagem, no desenvolvimento de competências cognitivas e afetivas (MURRAY et al., 2010). A presença de FLP também é um indicador de risco para alterações de orelha média e com isso pode prejudicar o desenvolvimento de habilidades auditivas, tais como a atenção, que é essencial para o aprendizado de novas habilidades da comunicação oral e escrita (GOLSBERRY et al., 2006; THANAWIRATTANANIT et al., 2013a).

Alterações na produção dos sons da fala, incluindo tanto transtornos fonéticos quanto fonológicos assim como os distúrbios de ressonância podem gerar falhas significativas de comunicação com implicações para o desenvolvimento das

competências comunicativas e de aprendizagem. De uma forma geral a literatura sugere que habilidades linguísticas expressivas podem ser particularmente prejudicadas em crianças com FLP e estão relacionadas às alterações de articulação e de ressonância (PRIESTER, GOORHUIS, 2008; RULLO et al., 2009; SCHÖNMEYR et al., 2015). Estudos mostraram que a articulação e a hipernasalidade ocorrem como resultado de alterações anatômicas, mesmo após a criança ter sido submetida os procedimentos cirúrgicos primários (queiloplastia e/ou palatoplastia) (LOHMANDER et al., 2011).

As crianças com FLP isolada (sem outras síndromes associadas) tende a desenvolver linguagem apresentando alterações nas habilidades linguísticas na mesma proporção que as crianças sem FLP, com exceção de atraso de linguagem expressiva que tende a ser superado ao redor dos quatro anos na criança com FLP. Portanto, a criança nos estágios iniciais do desenvolvimento da linguagem, pode apresentar atrasos no desenvolvimento do léxico e da gramática, culminando em prejuízos em fases posteriores da aprendizagem (HUNT et al., 2006). Alguns estudos recentes, sobre as habilidades comunicativas em crianças com FLP, enfatizam o desenvolvimento das habilidades cognitivo-linguísticas, memória operacional, competências atencionais e executivas, sendo como as mais importantes e necessárias para um bom desempenho escolar (KRISTIN et al., 2009). Marcelino (2009) num estudo sobre o perfil das habilidades de linguagem de indivíduos com FLP demonstrou que, embora a capacidade intelectual se apresentasse na média esperada, 50% dos indivíduos com FLP avaliados apresentaram baixo desempenho escolar, com níveis aquém do esperado para a idade, tendo déficits em 96% nas tarefas relacionadas ao processamento e atenção auditiva; 54% nas de linguagem receptiva (compreensão oral), além das dificuldades manifestadas em provas de leitura, escrita e aritmética. Snyder e Pope (2010) informaram que crianças com FLP em idade escolar (entre 4-11) apresentaram três vezes mais problemas na competência escolar do que crianças sem FLP. Wehby et al. (2014) realizaram um estudo com objetivo de verificar o desempenho escolar de crianças com FLP, em amostra de base populacional dos Estados Unidos utilizando instrumentos padronizados para verificar o progresso acadêmico. As crianças com FLP apresentaram escores mais baixos do que seus colegas de classe em todos os domínios e níveis de ensino e maiores taxas de insucesso escolar e uso de serviços de educação especial. Os autores concluíram que crianças com FLP apresentaram

desempenho inferior em todas as áreas acadêmicas e níveis de escolaridade em comparação com seus colegas sem FLP.

No caso das alterações psicossociais, mais especificamente, ressalta-se outros fatores de risco. Buffa (2009) alertou para o fato das frequentes hospitalizações com privações do convívio familiar e escolar, devido às várias cirurgias e também incidência de infecções do ouvido médio. Esse fato pode justificar os desajustes relacionados aos aspectos psicológicos secundários, como inibição no comportamento, menor rendimento escolar e baixa autoestima, podendo influenciar de forma negativa o processo de socialização da criança. Outro estudo sobre os efeitos psicossociais em crianças e adultos com fissura labiopalatina destacaram nos resultados que, em sua maioria, crianças e adultos com fissura não parecem ter mais problemas psicossociais graves em relação às pessoas sem esta malformação, porém, os autores referiram que os participantes demonstravam insatisfação com a aparência facial e apresentavam episódios de depressão e ansiedade (HUNT et al., 2006). Feragen e Stock (2015) realizaram um estudo com objetivo de comparar o ajustamento psicossocial em crianças com FLP, com e sem uma condição adicional. Os dados transversais foram baseados em avaliações psicológicas rotineiras durante 10 anos de acompanhamento dos pacientes em comparação com grupos nacionais de referência. Participaram do estudo 205 crianças com FLP. Oitenta e uma crianças (39,5%) foram identificadas com pelo menos uma condição para além da FLP. Estas crianças relataram mais dificuldades psicossociais em relação às crianças que apenas possuíam FLP. Os autores destacam a necessidade de pesquisa a ser realizada em crianças com FLP que tenham outras comorbidades, para fornecer um melhor conhecimento e atendimento clínico.

A competência cognitiva é também influenciada por aspectos psicossociais, e a criança em fase de escolaridade fundamental, está exposta a essas influências, no que se refere ao desempenho escolar. De modo semelhante, Garcia (2006) constatou um índice significativo de crianças vítimas de chacotas no ambiente escolar, principalmente para o grupo de sujeitos que apresentavam distúrbios da fala. O autor relatou que muitos indivíduos com FLP sofrem *bullying* nos ambientes sociais, principalmente àqueles que apresentam a fala nasalada. Bastos e colaboradores (2008) apresentaram que as crianças com FLP não se percebem diferentes das outras crianças até a idade de quatro ou cinco anos. No

entanto, ao ampliar sua participação em diferentes ambientes sociais, esta diferença é apontada, podendo acarretar desajustes de comportamento, de personalidade e de desempenho social e até mesmo evasão escolar. Guimarães (2010) constatou em seu estudo que, embora os distúrbios da fala fossem uma grande dificuldade para os indivíduos com FLP, o preconceito social, a discriminação e a ridicularização, sofrida especialmente na infância e na adolescência, foram as maiores dificuldades vivenciadas pelos sujeitos da sua pesquisa.

Murray et al. (2010) avaliaram o funcionamento socioemocional de crianças com fissura em idade escolar, por meio de observações diretas das interações sociais e representações da criança, bem como por relatórios de mães e de professores. Constataram que as crianças com fissura estão em risco aumentado para as dificuldades socioemocionais no decorrer da vida escolar. Nos relatos dos professores houve indicativos para comportamentos ansiosos, introspectivos e deprimidos e, observações diretas revelaram dificuldades nas interações sociais, principalmente os indivíduos que apresentavam problemas de comunicação.

O estudo de Mani et al. (2010) sobre qualidade de vida de adultos com FLP apresentou que os pacientes foram afetados de forma diferente dependendo do gênero e idade, concluindo que para os adultos mais jovens o impacto da FLP era mais negativo do que para os adultos mais idosos em várias das subescalas do instrumento utilizado. Em outro estudo que teve como objetivo comparar a qualidade de vida de crianças com FLP submetidas em um tratamento associado a um programa de cuidados de saúde, incluindo apoio psicológico, com crianças sem FLP, apontou resultados positivos confirmando que as fissuras reparadas durante a infância é benéfico para o bem estar destes indivíduos (TANNURE et al., 2013).

Um estudo investigou a qualidade de vida (QV) de indivíduos com fissura labial (FL) e com FLP, para verificar a percepção da qualidade de vida destes pacientes percebidas pelos seus pais. Cinquenta e um adolescentes e adultos jovens (29 do gênero masculino e 22 do feminino) participaram do estudo. Destes 22 com FL e 29 com FLP. Na comparação com o grupo controle, nos domínios de educação, lazer, índices de qualidade de vitalidade verificou-se que os indivíduos com fissura obtiveram escores significativamente menores do que o grupo controle (FRANÇOIS-FIQUET et al., 2015). Pradubwong et al. (2014) realizaram um estudo com 39 familiares com objetivo de verificar a qualidade de vida em crianças com FLP pré-escolares e a satisfação com o nível de discurso da criança, pela percepção dos

familiares. As informações reveladas pelas famílias referentes ao tratamento da FLP, ao impacto da FLP na vida da criança, quanto à fala e a audição, ao tratamento odontológico e as habilidades de comunicação indicaram que aqueles que receberam tratamento iniciado precocemente, em centros especializados, consideravam boa a qualidade de vida da criança. Portanto, o impacto sobre a vida familiar, nesse estudo, foi moderado. Em outro estudo, um questionário de qualidade de vida e sobre sua doença congênita foi aplicado em 71 adultos com FLP. Os resultados revelaram que os participantes que compreendiam a sua condição desde a infância, em vez de na idade adulta, foram significativamente mais propensos a considerar este cenário como positivo ($p < 0,001$). Os autores concluíram que é importante, esclarecer à família e ao paciente sobre o diagnóstico e curso do problema, e que o apoio da família e dos profissionais da saúde envolvidos no tratamento, refletem positivamente na melhora da autoestima dos pacientes na idade adulta (OMIYA et al., 2014).

Schönmeyr et al. (2015) utilizaram questionários para avaliar a percepção da fala e da qualidade de vida de pacientes antes e após o reparo de palato primário. A casuística foi composta por 134 pacientes de idade cronológica entre 7 a 35 anos. Todos os pacientes foram entrevistados no período pré-operatório e 46 pacientes de idade cronológica entre 7 a 32 anos foram avaliados no pós-operatório. Os resultados apontaram que 78% dos pacientes estavam satisfeitos com a cirurgia e todos os pacientes relataram que sua autoestima melhorou após a operação.

Robert (2014) realizou um estudo com objetivo de estabelecer o nível de discriminação percebida por adultos com doenças congênitas craniofaciais. Um número substancial de adultos com alterações congênitas craniofaciais relatou que sofre discriminação, quase todos os dias, nos ambientes que frequentam. Foi verificado que os maiores níveis de discriminação foram encontrados nos indivíduos com idade mais avançada, gênero masculino e menor nível educacional. Stock e colaboradores (2014) realizaram um estudo como objetivo explorar o ajustamento psicológico e possíveis necessidades de apoio de um grande número de adultos nascidos com FLP a partir de sua própria perspectiva. Para uma minoria de pacientes, os problemas atribuídos à fissura, mesmo que reparada, continuam a causar desconforto e ajustastes psicológicos na vida adulta. Estes estudos com adultos reportados refletem a importância de tratar os efeitos deletérios da FLP que

podem interferir na autoimagem, autoconceito, integração social e habilidades funcionais, e que tem sua origem nas etapas iniciais desenvolvimento infantil.

Desta forma, devido às grandes limitações impostas pela anomalia ao indivíduo acometido, é de grande importância a implementação de programas de intervenção por profissionais de diferentes áreas na busca por um gerenciamento a tempo e adequado das sequelas associadas à FLP. Tais programas devem ser oferecidos desde o nascimento até a idade adulta, sendo necessário ainda, o suporte à família, enfatizando a importância de uma equipe inter-multiprofissional no diagnóstico precoce e na continuidade do tratamento (COUTINHO, 2009; GROLLEMUND et al., 2010). Para o desenvolvimento de programas de prevenção e mesmo intervenção nas alterações com impacto na vida das pessoas com FLP é importante um melhor entendimento sobre o quanto as manifestações craniofaciais podem afetar o desenvolvimento e desempenho destes indivíduos nos aspectos funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência. Não foram encontrados trabalhos abordando especificamente estes aspectos na literatura sobre FLP consultada.

2.3. ESPECTRO OCULOauriculovertebral (EOAV) OU SÍNDROME DE GOLDENHAR (SG)

O termo espectro oculoauriculovertebral (EOAV) foi sugerido por Cohen, Rollnick e Kaye (1989), por representar as diferentes combinações de anomalias mandibulares, auriculares, oculares e vertebrais, que podem ter variações de gravidade, de sintomas e de características físicas (SHARMA, PASSI, 2013). A EOAV foi descrita pela primeira vez em 1845 por Von Arlt, entretanto, o pesquisador Goldenhar definiu a síndrome de forma mais clara, quase um século depois, como uma doença que apresenta uma combinação de várias anomalias, tais como tumores epibulbares dérmicos, apêndices periauriculares e malformação das orelhas (CASTORI et al., 2006).

A EOAV trata-se de uma doença rara, com uma taxa de incidência que varia de cerca de 1:3000 e 1:5000 nascidos vivos, mais comuns no gênero masculino, com uma relação de 3:2. (OMIM, 2015). Essa discrepância pode estar relacionada aos critérios mínimos propostos nos diferentes estudos (ASHOKAN et al., 2014). Esta condição é bem conhecida pela sua tríade clássica de alterações oculares, auriculares e distúrbios vertebrais (AL KAISSE et al., 2015). Neste contexto, a microtia, defeito congênito comum e característico como parte de síndromes envolvendo o primeiro e segundo arco braquial durante blastogênese (JIN et al., 2010), é principal malformação neste complexo; que pode ter interferência unilateral ou bilateral (MUÑOZ-PEDROZA, ARENAS-SORDO, 2013).

Em um estudo epidemiológico que incluiu crianças com diagnóstico de EOAV durante o período de 1990-2009, em 16 países europeus, relatou 355 crianças com diagnóstico este diagnóstico. Em 18,9%, houve a detecção pré-natal de anomalias associadas com EOAV; 69,7% foram diagnosticadas ao nascimento; 3,9% nas primeiras semanas e 6,1% durante o primeiro ano de vida. As anomalias mais frequentes relatadas foram: microtia (88,8%); alterações na orelha externa (44,4%); atresia ou estenose do canal auditivo externo (25,1%); problemas vertebrais diversificados (24,3%) e nos olhos (24,3%). Houve taxa elevada (69,5%) de anomalias associadas de outros órgãos ou sistemas. Os mais comuns foram às cardiopatias congênitas presentes em 27,8% dos pacientes (BARISIC e al., 2014).

A etiologia da EOAV não é totalmente compreendida, pela variabilidade genética, causas ainda não esclarecidas e natureza de etiopatogenia multifatorial (SHARMA, PASSI, 2013). As causas mais comumente relatadas são: anormalidades cromossômicas, distúrbio na migração das células neurais, diabetes materna, fatores ambientais durante a gravidez e ingestão de drogas pela mãe, tais como: cocaína, talidomida, ácido retinóico e tamoxifen (SUDARSHAN et al., 2013); medicamentos vasoativos; especialmente em fumantes no início da gestação (WERLER, 2009); fluoxetina (FARRA et al., 2011) e crack (SILVA et al., 2015). No entanto, a etiologia do EOAV é heterogênea, com bases genéticas diversas (FISHER et al., 2006). Várias foram às alterações cromossômicas já descritas, como: deleção do braço longo do cromossomo 5; trissomia do cromossomo 18; duplicação do braço longo do cromossomo 7; envolvimento do cromossomo 22 e X. Estes sítios são considerados significativos nesta condição clínica (COHEN et al., 1989; FISHER et al., 2006). Callier et al. (2008) identificaram deleção intersticial (1p22.2-p31.1) em indivíduos com achados clínicos de EOAV, por meio do teste Array-CGH. Os autores concluíram que este achado poderá auxiliar nas pesquisas de genes nesta entidade clínica. Pesquisadores também estudaram características de 72 genitores de indivíduos com EOAV esporádico e observaram que houve alta incidência na relação entre anormalidades de reprodução, a gemelaridade e o fenótipo de EOAV (STROMLAND et al., 2007; DIGILIO et al., 2008).

Nos aspectos genéticos de herança autossômica, um estudo de revisão da literatura revelou que os pacientes com EOAV de herança autossômica dominante são mais frequentemente afetados bilateralmente do que pacientes com EOAV de ocorrência esporádica deste espectro (TASSE et al., 2005). Além disso, o canal auditivo externo ausente ou estreito, anomalias da boca e dermóides epibulbares parecem ocorrer com menos frequência em pacientes com herança autossômica dominante em relação ao EOAV esporádica e raramente apresentam anomalias extracraniana. (TASSE et al., 2005; VENDRAMINI-PITTOLI, KOKITSU-NAKATA, 2009). Vendramini-Pittolo e Kokitsu-Nakata (2009) descreveram os aspectos clínicos de nove casos familiares com evidência de herança autossômica dominante e compararam com os relatos na literatura. Variabilidades clínicas foram observadas neste estudo, reforçando a necessidade de um exame cuidadoso dos familiares dos pacientes. Os autores concluíram que o EOAV com herança autossômica dominante é caracterizada principalmente pelo envolvimento auricular

bilateral e raramente apresenta anomalias extracranianas. Neste contexto, Rooryck et al. (2010) realizaram por meio do exame de citogenética molecular Array-CGH avaliação em 86 indivíduos com EOAV e em 11 indivíduos com descrição de história familiar positiva. Os autores identificaram 12 novos rearranjos genômicos, incluindo quatro deleções e oito duplicações. As alterações cromossômicas não se repetiram, reforçando a hipótese de heterogeneidade genética para esta condição.

Na condição clínica da tríade clássica, composta por hipoplasia mandibular resultando em assimetria facial, malformação de orelha e/ou olho e anomalias vertebrais, estudo sobre características clínicas em seis indivíduos, de três a 12 anos de idade, com o diagnóstico da EOAV revelou a presença da tríade clássica em todos os pacientes avaliados. Além disso, as anomalias renais e gastrointestinais foram observadas em dois pacientes. Em relação ao envolvimento craniofacial, dois pacientes apresentaram fissura de lábio e palato, e um paciente apresentou malformação da articulação têmporo-mandibular. Alterações da oclusão foram encontradas em todos os pacientes (MARTELLI et al., 2010). Mutanabbi e al. (2014) descreveu um estudo de caso de uma menina de 10 anos de idade com EOAV. A criança apresentava alterações oculares, auriculares e vertebrais. Apontou que o tratamento com abordagem multidisciplinar é fundamental e significativa para o processo de reabilitação. Sleifer et al. (2015) em um estudo transversal, realizado em 10 pacientes com EOAV verificaram achados clínicos em pelo menos duas das seguintes áreas: orocraniofacial, alterações oculares, auriculares e vertebrais. Os autores verificaram maior frequência de perda auditiva condutiva entre os indivíduos com o fenótipo de EOAV, especialmente perda moderada afetando o lado direito. Esses achados poderão facilitar a intervenção precoce para essas possíveis alterações. Em um estudo recente com 23 pacientes que apresentaram achados clínicos em pelo menos duas das quatro áreas: orocraniofacial, oculares, auriculares e vertebrais, foi verificada alterações citogenéticas em três casos (13%). Foram observados neste estudo, casos de EOAV com história de exposição gestacional à fluoxetina, ao ácido retinóico e ao crack. Assim, esses achados salientam a heterogeneidade da etiologia do EOAV e a importância destes fatores na avaliação clínica e citogenética dos pacientes (SILVA et al., 2015).

Devido à variabilidade clínica destes achados, associados ou não à outras anomalias craniofaciais ou extracraniofaciais, os critérios para estabelecer o diagnóstico, tornam-se difíceis na síndrome de EOAV. Uma vez que uma criança é

diagnosticada com EOAV, testes adicionais devem ser realizados. A avaliação auditiva é necessária para determinar perda auditiva, bem como avaliação oftalmológica. Radiografias da coluna vertebral são recomendadas para determinar se há problemas vertebrais. Ecografias renais e ultrassonografias cardíacas são recomendadas (ASHOKAN et al., 2014).

Nos aspectos morfológicos da orelha, Bisdas et al. (2005) realizaram avaliação retrospectiva de 14 casos clínicos de pacientes com diagnóstico de EOAV quanto as malformações de orelha interna. O estudo revelou que entre os 14 pacientes com EOAV avaliados, 13 (92,87%) apresentavam anomalias de orelha externa e média e cinco (35,71%) tinham malformações da orelha interna, incluindo um caso com cavidade auricular incomum. Rosa et al. (2011) realizaram estudo para verificar anormalidades da orelha externa, média e interna em 12 indivíduos com EOAV, por meio de exame de Tomografia Computadorizada da mastóide e com exame de cariótipo normal. As anormalidades da orelha observadas foram: microtia, que foi o achado mais frequente (100%). As anomalias mais comuns da orelha média foram: opacificação (16,66%), o deslocamento (16,66%) e malformação da cadeia ossicular. Agenesia do canal auditivo interno (16,66%) foi à alteração mais frequente da orelha interna. Os autores concluíram que as anormalidades da orelha externa, média e interna são variáveis em pacientes com EOAV e muitas vezes não existe uma correlação entre os achados na orelha externa, média e interna. Muñoz-Pedroza, Arenas-Sordo (2013) realizaram um estudo observacional, retrospectivo, descritivo transversal revisando 149 prontuários de pacientes com diagnóstico de EOAV com microtia. As malformações mais frequentes encontradas neste estudo, além de microtia, foram faciais, vertebral, cardíaca, genital, olhos e outros. Os pacientes tinham uma percentagem elevada de histórico familiar, o que poderia sugerir uma herança autossômica dominante com penetrância reduzida.

As anomalias oculares descritas em EOAV incluem a coloboma de pálpebra superior, coloboma de íris, coloboma de nervo óptico, ptose palpebral, mal posicionamento da órbita, obstrução ou estenose do canal lacrimal, micro/anoftalmia, anomalias de córnea, catarata, estrabismo e dermóide epibulbar. Os estudos revelam frequência de 6% a 39% de dermóide epibulbar; 6% a 13% de micro/anoftalmia e 3% a 8% de coloboma de pálpebra superior (COHEN et al., 1989; RICHIERI-COSTA, 1993; TASSE et al., 2005; SILVA et al., 2015).

Desta forma, quanto às características clínicas dos indivíduos com EOAV, observa-se que as anomalias extracraniofaciais referem-se à malformações esqueléticas, principalmente as alterações envolvendo a coluna vertebral, com frequência entre 19% a 76,92% e a região da coluna vertebral mais afetada é a cervical (TASSE et al., 2005, STROMLAND et al., 2007; SILVA et al., 2015). Tsirikos e McMaster (2006) realizaram um estudo retrospectivo para determinar a prevalência de condições de EOAV em 14 pacientes com deformidades congênitas da coluna vertebral, e descrever os tipos de anomalias vertebrais e seu tratamento. A deformidade encontrada como a mais comum foi à escoliose torácica, ocorrendo em 10 pacientes (71,5%). Informaram que a prevalência de doenças associadas à EOAV nos pacientes com deformidades congênitas da coluna foi de 2%. Falhas de segmentação vertebral foram às alterações mais frequente na coluna cervical, enquanto falhas na formação vertebral ocorreram mais frequentemente na coluna torácica ou toracolombar. Engiz et al. (2007) revisaram os resultados de exames clínicos e laboratoriais de 31 pacientes (15 meninos e 16 meninas) com idade de 1 dia a 16 anos com o diagnóstico clínico de EOAV. Anomalias vertebrais foram observadas em 70% dos casos. Malformações cardíacas foram encontradas em 39%, anomalias geniturinárias foram observadas em 23% e diversas malformações do sistema nervoso central em 47%. Por meio de avaliação tomográfica da coluna vertebral em indivíduos com EOAV, Al Kaissi et al. (2015) encontraram escoliose em cinco dos seis avaliados (83,33%). Ressaltaram que são escassos os estudos relacionados à avaliação da coluna vertebral por região acometida.

Strömmland e colaboradores (2007) realizaram um estudo prospectivo multidisciplinar com pacientes com EOAV para verificar defeitos sistêmicos e funcionais e, especialmente, a ocorrência de desordens do espectro do autismo e possíveis fatores de risco etiológicos. Participaram dezoito pacientes (11 do gênero masculino, sete do gênero feminino), com idades entre oito meses e 17 anos. As malformações mais frequentes foram às sistêmicas, incluindo: anormalidades da orelha (100%), malformações oculares (72%), deformidades vertebrais (67%), anomalias cerebrais (50%) e cardiopatias congênitas (33%) atrasos funcionais (83%), deficiência visual (28%), deficiência visual e auditiva (28%), dificuldades na alimentação (50%), problemas de fala (53%), deficiência intelectual (39%) dificuldades auditivas e sintomas do transtorno do espectro do autismo de grau grave (11%). Três crianças nasceram após a fertilização assistida (duas por injeção

intracitoplasmática de espermatozoides, uma fertilização *in vitro*), duas mães relataram sangramentos nos primeiros meses gestacionais e seis mães (33%) fizeram uso de tabaco durante toda a gravidez.

Rosa et al. 2010 verificaram características anatomofisiológicas em indivíduos com EOAV, por meio de exames de ressonância magnética por imagens. Alterações do sistema nervoso central foram verificadas em oito dos dezessete pacientes (47%). Os autores relataram que as anormalidades mais frequentes foram: Hipoplasia cerebral difusa, ventrículos cerebrais laterais dilatados (hidrocefalia assintomática), disgenesia do corpo caloso e hipodensidades frontais. A presença de anormalidades oftalmológicas foi a única associação clínica observada, sendo significativamente mais frequente entre os pacientes com alterações cerebrais, na proporção de 63% versus 11%.

No contexto das alterações sistêmicas, as anomalias cardíacas têm sido relatadas em 5% a 58% dos indivíduos com EOAV (STROMLAND et al., 2007; DIGILO et al., 2008; ROSA et al., 2010). Os defeitos cardíacos conotruncais e septais são muito relatados (WERLER et al., 2009). Anormalidades do sistema nervoso central (SNC) são frequentes em pacientes com EOAV, especialmente naqueles indivíduos que apresentam alterações oftalmológicas. No entanto, a ausência de anormalidades cerebrais detectáveis não exclui a possibilidade de que esses indivíduos apresentem posteriormente sintomas neurológicos (ROSA et al., 2010).

Chen et al. (2014) com o objetivo de identificar a prevalência de dismorfologia da língua, realizaram um estudo retrospectivo, com 167 pacientes e prospectivo com 55 indivíduos, com achados clínicos compatíveis com EOAV. Observaram anomalia de língua em 4,8% dos indivíduos do grupo retrospectivo e 43,6% no prospectivo. Estas diferenças foram atribuídas à falta de registro desta condição. Os autores concluíram que essas anomalias por serem leves no EOAV, são frequentemente omitidas.

As anomalias faciais e cirurgias associadas ao EOAV, muitas vezes, levam a problemas de alimentação. Clawson et al. (2006) avaliaram três crianças com média de três anos de idade, com EOAV e dificuldades de alimentação no momento de admissão e alta hospitalar. No momento de admissão todas as crianças eram alimentadas por meio de sondas. O tempo médio de permanência hospitalar foi de oito semanas. A intervenção contou com atividades motoras orais, técnicas

comportamentais e uma refeição estruturada. Os autores constataram que os comportamentos alimentares inadequados foram em média 83% no momento da internação e diminuíram para 27,3% na alta.

Para determinar se as crianças com microsomia hemifacial (HFM) têm maior risco de problemas psicossociais do que crianças sem HFM. Cento e trinta e seis crianças com HFM (64% do gênero masculino, idade = 6,9 anos) foram comparados com 568 controles, pareados (50% do sexo masculino, idade = 7,0 anos). Os relatos demonstraram maior frequência de problemas de comportamento do tipo internalizante, competência social mais baixa e menor aceitação das crianças do grupo experimental em relação ao grupo controle (DUFTON et al., 2011).

Considerando a variabilidade de sintomas e as características craniofaciais e extracraniofaciais, que são previstas na EOAV, crianças com esta síndrome apresentam risco aumentado para dificuldades psicossociais. Os profissionais envolvidos no tratamento multidisciplinar devem fornecer apoio e orientação para as crianças e suas famílias, como acessar os recursos médicos, tomada de decisões sobre cirurgias e ajuste para a assimetria facial. O prognóstico da doença é bom em casos sem comorbidades e sem quaisquer associações sistêmicas (CASTORI et al., 2006).

Diante o exposto, é importante um melhor entendimento sobre o quanto as manifestações desta entidade clínica podem afetar o desenvolvimento e desempenho destes indivíduos nos aspectos funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência. Não foram encontrados trabalhos abordando especificamente estes aspectos na literatura sobre EOAV consultada. Ressalta-se que este conhecimento é fundamental para o desenvolvimento de programas de prevenção e mesmo intervenção nas alterações com impacto na vida das pessoas com EOAV

3 Proposição

3 PROPOSIÇÃO

Permeando a hipótese que as manifestações craniofaciais podem afetar o desenvolvimento e desempenho destes indivíduos quanto aos aspectos funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência este estudo foi delineado, com o objetivo de verificar e comparar o desempenho em habilidades funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência em crianças com EOAV, em crianças com FLP e crianças típicas, da faixa etária entre três anos a sete anos e seis meses.

Objetivos específicos:

Verificar e comparar o desempenho em habilidades funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência em crianças com EOAV e grupo comparativo;

Verificar e comparar o desempenho em habilidades funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência em crianças com FLP e grupo comparativo;

Verificar e comparar o desempenho em habilidades funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência em crianças com EOAV e FLP.

4 -Material e Métodos

4 MATERIAL E MÉTODOS

O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC) da Universidade de São Paulo, com protocolo: 941.743/2015 (Anexo 1). Ressalta-se que foram cumpridas as normativas do Conselho Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP) e respeitada a Resolução 466/2012, que versa sobre pesquisas com seres humanos.

O estudo foi proposto em um modelo observacional descritivo transversal e foi conduzido em parceria com o Departamento de Sindromologia do HRAC-USP, que realizou a identificação dos pacientes com EOAV e FLP convidados. A identificação dos participantes com EOAV foi realizada por meio de consulta ao banco de dados da equipe da Genética Clínica, verificando o diagnóstico da condição e a faixa etária. A identificação dos participantes com FLP foi realizada por meio de consulta ao banco de dados do HRAC.

4.1 Casuística

Um grupo de pais/responsáveis de 39 crianças, na faixa etária entre três anos e sete anos e seis meses, de ambos os gêneros, foi convidado a participar deste estudo, visando-se estabelecer dois grupos experimentais e um grupo comparativo.

- Grupo experimental composto por 09 pais/responsáveis de crianças com diagnóstico de EOAV: GEEOAV
- Grupo experimental composto por 15 pais/responsáveis de crianças com diagnóstico de FLP: GEFLP:
- Grupo comparativo composto por 15 pais/responsáveis de crianças sem alterações craniofaciais e com desenvolvimento global normativo: GC.

O grupo comparativo foi composto por pais/responsáveis de crianças com desenvolvimento típico que frequentam as escolas de esporte dos Projetos de Extensão do Curso de Graduação em Educação Física das Faculdades Integradas (FIB-Bauru/SP). O convite e esclarecimentos sobre a participação na pesquisa foi feito na FIB-Bauru, quando os pais/responsáveis levassem seus filhos para as aulas.

Critério de Inclusão e Exclusão

Foram incluídos nos estudo pais/responsáveis de crianças entre três anos e sete anos e meio, que assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE (Apêndice 1). Foram divididos nos grupos de interesse.

No grupo GEEOAV foram incluídos 09 pais/responsáveis de pacientes, de ambos os gêneros, com diagnóstico de EOAV. A investigadora buscou estabelecer um grupo o mais homogêneo possível de pais/responsáveis de crianças com relação às manifestações clínicas da condição de interesse, particularmente no que se refere às anomalias relacionadas aos olhos, orelhas, face e coluna. Inicialmente, estava prevista a participação de 15 sujeitos, entretanto, somente 09 cumpriram os critérios de inclusão.

No grupo GEFLP foram incluídos 15 pais/responsáveis de pacientes, de ambos os gêneros, que apresentaram fissura labiopalatina unilateral completa sem outras anomalias ou síndromes associadas. Os pais/responsáveis das crianças incluídas deveriam ter recebido correção primária da FLP no HRAC de acordo com o protocolo de tratamento que propõe correção do lábio até os seis meses de vida e correção do palato até no máximo 18 meses de vida (BERTIER et al., 2007). Deste grupo foram excluídas pais/responsáveis das crianças que apresentaram disfunção velofaríngea, após cirurgias primárias, conforme identificado no protocolo de avaliação fonoarticulatória do prontuário. Foram excluídas crianças dos grupos experimentais, nos quais no prontuário havia indicações de deficiência intelectual associada.

No grupo comparativo foi incluído pais/responsáveis de crianças que apresentaram desenvolvimento global típico, nascidos a termo, sem reportar uso regular de medicamentos e problemas físicos, sensoriais auditivos e visuais, frequentando regularmente a escola no ano compatível com a idade e que consentiram em participar do estudo.

4.2 Instrumentos

O estrato socioeconômico foi verificado para os grupos, por meio do levantamento de dados obtidos no protocolo de avaliação do assistente social que consta no prontuário do paciente do HRAC-USP. O grupo comparativo foi avaliado pelo mesmo protocolo (GRACIANO, 1980; GRACIANO, LEHFELS, 2010).

Para avaliar as habilidades funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência foi utilizado o Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI) na versão brasileira adaptada por Mancini (2005).

O PEDI é uma avaliação realizada por meio de entrevista com duração estimada entre 50 e 60 minutos a ser aplicada nos pais ou responsáveis das crianças selecionadas. Os pais que aceitarem participar devem ter habilidade para informar sobre o desempenho da criança em sua casa. Este instrumento verifica aspectos funcionais do desenvolvimento de crianças com idades entre seis meses e sete anos e meio, em três áreas de desempenho: autocuidado, mobilidade e função social.

O teste é composto por três partes distintas. A primeira parte avalia as habilidades funcionais da criança, as quais são agrupadas em três aspectos do desenvolvimento: autocuidado (73 itens), mobilidade (59 itens) e função social (65 itens). Cada item desta parte é pontuado com escore 0 se a criança não é capaz de realizar a atividade funcional, ou 1 se a atividade já fizer parte do repertório de habilidades funcionais da criança. Os 59 itens avaliados na escala de mobilidade são subdivididos nas tarefas de transferências (24 itens), locomoção em ambientes internos (13 itens), locomoção em ambientes externos (12 itens), e uso de escadas (10 itens).

A segunda parte do instrumento PEDI avalia a quantidade de assistência fornecida pelo cuidador à criança no desempenho das atividades funcionais nas áreas de autocuidado, mobilidade e função social. Na terceira parte do PEDI são documentadas as modificações do ambiente usadas pela criança no desempenho das habilidades funcionais das áreas de autocuidado, mobilidade e função social. Neste estudo foram realizadas somente as partes 1 e 2.

Foram utilizados os escores brutos e normativos.

O escore bruto é o resultado da somatória de todos os itens pontuados em cada uma das escalas.

O escore padronizado normativo é aquele que informa sobre o desempenho esperado de crianças de mesma faixa etária. Em cada grupo etário há um escore normativo de magnitude entre 30 e 70 pontos. Escores normativos inferiores a 30 ilustram atraso ou desempenho significativamente inferior, demonstrado por crianças da mesma faixa etária. O escore padronizado normativo é

obtido por meio da transformação do escore bruto, considerando a idade cronológica da criança e buscando os índices de normatização nas tabelas, organizadas por área, avaliadas pelo PEDI. Assim, após a obtenção da somatória de pontos de cada área, busca-se a tabela referente à idade cronológica da criança em foco e verifica-se o valor esperado para esta faixa etária.

4.3 Procedimentos

Antes de serem entrevistados, os pais ou responsáveis foram orientados sobre a pesquisa e, após ciência concordaram em assinar Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Após a assinatura foram entrevistados pela investigadora, enquanto a criança estava sendo atendida, conforme rotina do HRAC, pela fonoaudióloga colaboradora neste projeto.

Foi realizada análise dos prontuários e obtidas às informações sobre o estrato socioeconômico e verificados dados a respeito das características descritivas da casuística quanto a queixas auditivas, inteligibilidade de fala, hipernasalidade, linguagem receptiva e expressiva, desempenho escolar e caracterização fenotípica do GEEAOV.

Os achados quanto às queixas auditivas foram relatados pela fonoaudióloga, que realizou a avaliação audiológica, conforme obtidos por meio de entrevista realizada com o cuidador durante a rotina clínica, conduzida pela equipe da área de audiológica e refletiram presença ou ausência de queixa (dados do prontuário). Quanto à linguagem, é importante considerar que não é protocolo de rotina da instituição a realização de avaliação da linguagem seja por testes padronizados ou por análise de amostras de linguagem (conforme verificado nos prontuários da instituição). Os achados sobre a linguagem receptiva e expressiva, portanto, foram relatados pela fonoaudióloga durante a avaliação de fala a partir de uma breve entrevista com o cuidador, e descritos no prontuário como adequado ou aquém do esperado. Os dados sobre a inteligibilidade de fala e hipernasalidade, por sua vez, foram documentados por meio de avaliação perceptivo-auditiva de amostra de fala pelo avaliador. Os dados quanto à inteligibilidade refletiram comprometimento grave, moderado e leve ou indicaram inteligibilidade adequada (sem comprometimento), sendo encontrada também ausência desta informação em alguns casos. Os dados quanto à hipernasalidade foram classificados em:

hipernasalidade de grau leve ou hipernasalidade de grau moderada, com ausência de dados em alguns prontuários (sem informação).

Os dados de interesse neste estudo foram obtidos a partir da aplicação do PEDI com pais ou responsáveis. A entrevista, proposta no instrumento, foi aplicada durante consultas ambulatoriais ou durante internação cirúrgica, conforme agendados na rotina de tratamento dos pacientes no HRAC. Isto é, nenhum paciente foi especificamente agendado para uma visita ao HRAC apenas para participar deste estudo. A aplicação do questionário aos pais/responsáveis das crianças dos grupos experimentais teve duração prevista de 50 minutos e ocorreu nas datas agendadas para retorno no atendimento do paciente para consultas no HRAC. A privacidade para responder ao questionário foi mantida, uma vez que a entrevista foi conduzida em sala reservada para este fim. O questionário com os pais/responsáveis do grupo comparativo teve duração prevista de 50 minutos e foi aplicado em uma sala reservada no Departamento do Curso de Educação Física, em dia e horário previamente agendados.

4.4 Formas de análises dos resultados

Os dados da foram apresentados em distribuição de frequência na caracterização da casuística (achados clínicos e nível socioeconômico) e por análise descritiva com medidas de tendência central (média aritmética), dispersão (desvio-padrão) nas variáveis: idades e gênero.

Para as análises das pontuações bruta e normativa do questionário PEDI no que se refere às habilidades funcionais e a assistência do cuidador nas três áreas de função autocuidado, mobilidade e função social, foi utilizado o teste de variância *One Way*, e para o teste de normalidade foi utilizado *Shapiro Wilk* para variável dependente. A análise comparativa foi realizada pelo teste de *Kruskal-Wallis*, adotando-se o valor de significância de $p < 0,05$.

5 Resultados

5. RESULTADOS

A Tabela 1 apresenta a distribuição dos indicadores sociais na configuração socioeconômica geral dos participantes desta pesquisa, por meio de análise descritiva.

Tabela 1. Distribuição dos indicadores sociais na configuração socioeconômica dos participantes da pesquisa

VARIÁVEIS		n	%
Membros (pessoas na família)	De 1 à 2:	01	2,57%
	De 3 à 4:	31	79,48%
	De 5 à 6:	06	15,38%
	De 7 à 8:	01	2,57%
	Total	39	100%
Escolaridade (responsável)	SC	09	23,07%
	SI	09	23,07%
	CC	11	28,20%
	CI	01	2,57%
	FII C	04	10,25%
	FII I	02	5,14%
	FI C	02	5,14%
	FI I	01	2,57%
	Total	39	100%
Habitação	PR	02	5,14%
	PB	10	25,64%
	PO	04	10,25%
	FR	01	2,57%
	FB	02	5,14%
	AI	01	2,57%
	AR	03	7,69%
	AB	06	15,38%
	AO	02	5,14%
	CI	01	2,57%
	CR	02	5,14%
	CB	05	12,82%
	Total	39	100%
Ocupação (responsável)	E	01	2,57%
	TA ADM	12	30,76%
	TA	15	38,46%
	TA PBS	03	7,69%
	TCP CE	01	2,57%
	TCP SE	02	5,14%
	NT	05	12,82%
	Total	39	100%

Legendas:

Escolaridade

SC- superior completo
SI- superior incompleto
CC- colegial completo
CI- colegial incompleto
FII C- fundamental II completo
FII I- fundamental II incompleto
FI C- fundamental I completo
FI I- fundamental I incompleto
A- analfabeto

Habitação

PI- própria e insatisfatória
PR- própria e regular
PB- própria e boa
PO- própria e ótima
FR- financiada e regular
FB- financiada e boa
AI - alugada e irregular
AR - alugada e regular
AB- alugada e boa
AO- alugada e ótima
CI- cedida e irregular
CR- cedida e regular
CB- cedida e boa
CO - cedida e ótima

Ocupação

E- empresários
TA – trabalhadores autônomos
TA-ADM- trabalhadores assalariados- administração, técnico e científico.
TA-PBS- trabalhadores assalariados – produção bens e serviços
TCP-CE- trabalhadores conta própria com empregado.
TCP-SE- trabalhadores conta própria sem empregado.
EDU- empregado doméstico urbano
NT- não trabalha.

Observa-se a maioria dos participantes pertence às famílias com 3 a 4 membros (n=31, 79,48%), o responsável tem escolaridade no nível de colegial completo (n=11, 28,20%), a habitação é própria e boa (n=10, 25,94%), o responsável tem trabalho autônomo (n=15, 38,96%).

A Tabela 2 apresenta a caracterização dos participantes da pesquisa, segundo estrato socioeconômico por meio de análise descritiva.

Tabela 2. Caracterização dos participantes da pesquisa segundo estrato socioeconômico

Estrato Socioeconômico	Participantes	
	N	%
Baixo inferior (BI)	09	23,08%
Baixo superior (BS)	24	61,54%
Sub-total	33	84,62%
Médio inferior (MI)	06	15,38%
Sub-total	06	15,38%
TOTAL	39	100%

A maioria dos participantes (61,53%) se encontra no estrato socioeconômico baixo superior (BS) e baixo inferior (BI) (23,07%). Na categoria estrato socioeconômico médio inferior (MI) se encontra 15,38% da casuística.

A Tabela 3 apresenta a análise descritiva da caracterização do GC, GEFLP e GEEAOV, segundo faixa etária e gênero.

Tabela 3: Análise descritiva da caracterização da amostra segundo faixa etária e gênero

GRUPOS	N	FAIXA ETÁRIA	GÊNERO	
		MEDIA/DP	MASCULINO	FEMININO
GC	15	5,09 ± 1,27	46,66%	53,33%
GEFLP	15	6,16 ± 0,99	66,66%	33,33%
GEEAOV	09	5,80 ± 1,77	77,77%	22,22%

Conforme indicado na Tabela 3 a idade média foi maior no grupo GEFLP de 6,16 ± 0,99 anos. Os resultados sobre o gênero foi maior no grupo GEEAOV para o masculino (77,77 %), seguido do GEFLP (66,66%). O grupo comparativo foi composto por 46,66% de indivíduos do gênero masculino, conforme amostra de conveniência, ou seja, dos indivíduos convidados para participar desta pesquisa, houve recusa de familiares de meninos, por razões pessoais, além de exclusão da casuística por falta de cumprimento de critérios de inclusão.

A Tabela 4 apresenta a caracterização da casuística quanto aos achados fonoaudiológico, identificados durante análise do prontuário incluindo o relato quanto às queixas auditivas e quanto ao comportamento sugestivo de alteração de linguagem receptiva e linguagem expressiva, assim como os resultados da avaliação perceptivo-auditiva da inteligibilidade de fala e da hipernasalidade.

Tabela 4. Caracterização da casuística dos resultados das queixas auditivas, inteligibilidade, linguagem receptiva e expressiva, nos grupos GEFLP e GEEAOV.

RELATOS CLÍNICOS	GEFLP (n=15) n (%)	GEEAOV (n=09) n (%)
QUEIXA AUDITIVA		
Presente	04 (26,67)	05 (55,56)
Ausente	11 (73,33)	04 (44,44)
INTEGIBILIDADE		
Comprometimento grave	01 (6,67)	02 (22,22)
Comprometimento moderado	03 (20,00)	02 (22,22)
Comprometimento leve	05 (33,33)	01 (11,11)
Inteligibilidade adequada	02 (13,34)	01 (11,11)
Sem informação	04 (26,66)	03 (33,34)
HIPERNASALIDADE		
Hipernasal leve	10 (66,66)	02 (22,22)
Hipernasal moderada	03 (20,00)	05 (55,56)
Sem informação	02 (13,34)	02 (22,22)
LINGUAGEM RECEPTIVA		
Aquém do esperado	06 (40,00)	05 (55,56)
Adequada para idade	09 (60,00)	04 (44,44)
LINGUAGEM EXPRESSIVA		
Aquém do esperado	11 (73,32)	07 (77,77)
Adequada para idade	02 (13,34)	01 (11,11)
Sem informação	02 (13,34)	01 (11,11)

Verificou-se que no GEFLP 73,33% não tinham queixas auditivas e no GEEAOV 55,56% apresentaram queixas.

Quanto à inteligibilidade de fala no GEFLP 33,33% apresentaram comprometimento leve; 26,66% não tinham informação sobre este quesito, 20% comprometimento moderado; 13,34% inteligibilidade adequada e 6,67% comprometimento grave. No GEEAOV, 33,34% não tinham informação quanto à inteligibilidade de fala; 22,22% comprometimento grave e moderado, respectivamente, e 11,11% comprometimento leve e adequada, respectivamente.

Quanto à hipernasalidade no GEFLP 66,66% apresentaram hipernasalidade de grau leve, 20% moderado e 13,34% sem informação. No GEEAOV 55,56% hipernasalidade moderada, 22,22% leve e sem informação, respectivamente.

Quanto a Linguagem receptiva no GEFLP 60% foi considerada adequada e 40% aquém do esperado. No GEEAOV 55,56% aquém e 44,44% adequada. Quanto à linguagem expressiva, no GEFLP 73,32% aquém do esperado para a idade e 13,34% adequada e sem informação, respectivamente. No GEEAOV, 77,77% aquém do esperado e 11,11% adequada e sem informação, respectivamente.

A Tabela 5 apresenta a caracterização da casuística sobre o desempenho escolar, com base nos dados descritos nos prontuários dos pacientes dos grupos GEFLP e GEEAOV, a partir de informações do responsável legal.

Tabela 5. Caracterização da casuística sobre desempenho escolar em porcentagem, nos grupos GEFLP e GEEAOV.

DESEMPENHO ESCOLAR	GEFLP (n=15) n (%)	GEEAOV (n=09) n (%)
Abaixo do esperado	02 (13,33)	05 (55,55)
Média	08 (53,33)	02 (22,22)
Não informado	04 (26,66)	01 (11,11)
Não frequenta	01 (06,67)	01 (11,11)

Observou-se relato de desempenho escolar na média, abaixo do esperado ou indicação de que a criança não frequenta escola, além de alguns casos sem informações sobre este aspecto. Mais especificamente os cuidadores reportaram desempenho escolar abaixo do esperado para 13,33% no GEFLP e 55,55% no GEEAOV; desempenho escolar médio em 53,33% no GEFLP e 22,22% no GEEAOV. Houve ausência de informação sobre desempenho escolar em 26,66% no GEFLP e 11,11% no GEEAOV.

A Tabela 6 apresenta a caracterização fenotípica descrita nas avaliações do departamento de genética, conforme reportado nos prontuários dos pacientes do GEEAOV.

Tabela 6. Caracterização fenotípica da casuística de GEEOAV

Característica / n=9	GEEOAV / n (%)
Microtia/ orelha disforme/ hipoplásica	9 (100,00)
Assimetria facial	5 (55,55)
Apêndice oro-auricular	3 (33,33)
Hipoplasia mandibular	3 (33,33)
Frontal amplo	3 (33,33)
Paralisia facial	3 (33,33)
Alteração da coluna	2 (22,22)
Fissura labiopalatina	2 (22,22)
Microftalmia	1 (11,11)
Dermóide epibulbar	1 (11,11)
Alterações Cardíacas	1 (11,11)

A tabela indica que enquanto mais da metade do pacientes (55,55%) apresentou assimetria facial, todos apresentaram microtia/orelha disforme/hipoplásica (100%). Já a apêndice oro-auricular hipoplasia mandibular, frontal amplo e paralisia facial foram encontradas para 33,33% dos pacientes estudados. Microftalmia, dermóide epibulbar e alterações cardíacas foram descritas em 11,11%.

Os achados encontrados durante a aplicação do PEDI foram sumarizados nas tabelas de 7 a 12.

A Tabela 7 apresenta a análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário *PEDI I – Habilidades Funcionais em Autocuidado*.

As diferenças entre os grupos GC, GEFLP e GEEOAV foram comparadas por meio do teste estatístico Kruskal-Wallis, adotando-se o valor de significância $p < 0,05$.

Tabela 7: Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte I – Habilidades funcionais em autocuidado.

PEDI I – HABILIDADES FUNCIONAIS							
Autocuidado							
Grupos	N	Bruto			Normativo		
		Mediana	25%	75%	Mediana	25%	75%
GC	15	68,00	67,00	73,00	56,30	49,00	62,90
GEFLP	15	71,00	67,00	73,00	43,50	38,80	60,00
GEEAOV	09	64,00	56,50	71,50	47,10	32,70	53,30
p= 0,288				p= 0,051			
a= GC vs GEFLP		b= GC vs GEEAOV			c= GEFLP vs GEEAOV		

Na análise comparativa das *Habilidades Funcionais em Autocuidado* verificou-se a maior mediana no escore normativo no GC (56,30) e a menor foi a GEFLP (43,50) apresentando o valor de $p=0,051$, na comparação entre os grupos. Não se observa diferença estatisticamente significativa entre os grupos, apesar dos grupos experimentais terem obtidos escores mais modestos.

A Tabela 8 apresenta a análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário *PEDI I – Habilidades Funcionais em Mobilidade*.

As diferenças entre os grupos GC, GEFLP e GEEAOV foram comparadas por meio do teste estatístico Kruskal-Wallis, adotando-se o valor de significância $p < 0,05$.

Tabela 8: Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte I – Habilidades funcionais em mobilidade

PEDI I – HABILIDADES FUNCIONAIS							
Mobilidade							
Grupos	N	Bruto			Normativo		
		Mediana	25%	75%	Mediana	25%	75%
GC	15	59,00^b	59,00	59,00	56,80^{ab}	56,30	62,80
GEFLP	15	59,00	57,00	59,00	53,60 ^a	31,30	56,20
GEEOAV	09	57,00^b	46,00	59,00	53,00^b	26,00	53,60
p= 0,021				p=< 0,001			
a= GC vs GEFLP		b= GC vs GEEOAV		c= GEFLP vs GEEOAV			

As análises comparativas das *Habilidades Funcionais em Mobilidade* entre os grupos revelaram diferenças estatisticamente significantes no escore bruto para os grupos GC e GEEOAV ($p=0,021$) enquanto no escore normativo houve diferença significativa entre os grupos GC e GEEOAV e também entre os grupos GC e GEFLP ($p=< 0,001$).

A Tabela 9 apresenta a análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário *PEDI I– Habilidades Funcionais em Função Social*.

As diferenças entre os grupos GC, GEFLP e GEEOAV foram comparadas por meio do teste estatístico Kruskal-Wallis, adotando-se o valor de significância $p< 0,05$.

Tabela 9: Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte I – Habilidades funcionais em função social

PEDI I – HABILIDADES FUNCIONAIS							
Função Social							
Grupos	N	Bruto			Normativo		
		Mediana	25%	75%	Mediana	25%	75%
GC	15	58,00	55,00	60,00	51,50	48,10	55,60
GEFLP	15	60,00	48,00	61,00	45,80	40,20	53,00
GEEOAV	09	56,00	41,50	60,00	38,50	35,25	53,50
p= 0,360				p= 0,131			
a= GC vs GEFLP		b= GC vs GEEOAV			c= GEFLP vs GEEOAV		

Não houve diferença estatisticamente significativa no escore bruto ($p= 0,360$) e tampouco no escore normativo ($p= 0,131$) entre os grupos, para *Habilidades Funcionais em Função Social*. Cabe ressaltar que no índice normativo, pelo PEDI, o GC apresentou a mediana superior aos outros grupos (51,50), apesar de não significativa.

A Tabela 10 apresenta a análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário *PEDI II – Assistência do Cuidador em Autocuidado*.

As diferenças entre os grupos GC, GEFLP e GEEOAV foram comparadas por meio do teste estatístico Kruskal-Wallis, adotando-se o valor de significância $p < 0,05$.

Tabela 10: Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte II – Assistência do Cuidador em autocuidado

PEDI II – ASSISTÊNCIA DO CUIDADOR							
Autocuidado							
Grupos	N	Bruto			Normativo		
		Mediana	25%	75%	Mediana	25%	75%
GC	15	34,00	33,00	36,00	56,10^b	42,50	58,70
GEFLP	15	34,00	28,00	37,00	43,50	25,40	51,20
GEEAOV	09	34,00	15,00	36,50	41,10^b	25,85	46,35
p= 0,607				p= 0,028			
a= GC vs GEFLP		b= GC vs GEEAOV		c= GEFLP vs GEEAOV			

Na análise comparativa sobre *Assistência do Cuidador em Autocuidado* houve diferença estatisticamente significativa entre os grupos GC e GEEAOV ($p= 0,028$), no escore normativo.

A Tabela 11 apresenta a análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário *PEDI II – Assistência do Cuidador em Mobilidade*. As diferenças entre os grupos GC, GEFLP e GEEAOV foram comparadas por meio do teste estatístico Kruskal-Wallis, adotando-se o valor de significância $p < 0,05$.

Tabela 11: Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte II – Assistência do Cuidador em mobilidade.

PEDI II – ASSISTÊNCIA DO CUIDADOR							
Mobilidade							
Grupos	N	Bruto			Normativo		
		Mediana	25%	75%	Mediana	25%	75%
GC	15	35,00^b	35,00	35,00	56,10^b	55,00	68,00
GEFLP	15	35,00	33,00	35,00	55,00	34,20	58,40
GEEAOV	09	33,00^b	21,00	34,00	35,700^b	14,85	48,25
p=< 0,001				p= 0,001			
a= GC vs GEFLP		b= GC vs GEEAOV		c=GEFLP vs GEEAOV			

Observou-se diferença estatisticamente significativa no escore bruto ($p < 0,001$) e no escore normativo ($p = 0,001$) entre os grupos GC e GEEAOV na *Assistência do Cuidador em Mobilidade* (PEDI II).

A Tabela 12 apresenta a análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário *PEDI II – Assistência do Cuidador em Função Social*. As diferenças entre os grupos GC, GEFLP e GEEAOV foram comparadas por meio do teste estatístico Kruskal-Wallis, adotando-se o valor de significância $p < 0,05$.

Tabela 12: Análise comparativa da avaliação do desempenho do questionário PEDI - parte II – Assistência do Cuidador em função social

PEDI II – ASSISTÊNCIA DO CUIDADOR							
Função social							
		Bruto			Normativo		
Grupos	N	Mediana	25%	75%	Mediana	25%	75%
GC	15	23,00	22,00	24,00	54,10^a	39,30	90,00
GEFLP	15	21,00	19,00	23,00	27,40^a	16,60	56,40
GEEAOV	9	21,00	14,50	23,00	32,10	26,65	48,50
$p = 0,075$				$p = 0,005$			
a= GC vs GEFLP		b= GC vs GEEAOV			c=GEFLP vs GEEAOV		

Na comparação entre os grupos, no item *Assistência do Cuidador em Função Social*, houve diferença estatisticamente significativa entre os grupos GC e FLP no escore normativo ($p = 0,005$).

6 Discussão

6. DISCUSSÃO

Optou-se por discutir os dados da caracterização da casuística nos resultados, considerando que a casuística foi formada por amostra de conveniência (conforme apresentado no método).

A Tabela 1 apresentou a caracterização dos diferentes indicadores nas estratificações socioeconômicas nos grupos. O número de membros na família concentrou-se na faixa de 03 a 04 pessoas (79,48%). No item escolaridade dos responsáveis, a prevalência foi para o nível Colegial Completo (CC) de 28,20%, seguido dos níveis Superior Completo (SC) e Superior Incompleto (SI) com 23,07%. A habitação, os maiores índices ficaram entre PB (25,64%) e para a moradia AB (15,38%) e os menores foram para as moradias FR, AI e CI (2,57%). Quanto à ocupação profissional destacaram-se as categorias TA (38,46%) e TA - ADM (30,76%).

A estratificação socioeconômica é composta pelos indicadores: situação econômica, número de membros da família, escolaridade, situação/condição habitacional e ocupação do responsável, construída por Graciano e Lehfels (2010), e vêm demonstrar de maneira aproximada a realidade vivenciada pelas famílias nos contextos socioeconômico e culturais, dando ênfase aos aspectos sócio familiares, escolares e sociais (GRACIANO, GALVÃO 2014). A literatura apresenta que o nível socioeconômico baixo é um indicador importante de risco para alterações do desenvolvimento (MARIANO, CARLOTO, 2009; GRACIANO, LEHFELS, 2010; GRACIANO, GALVÃO, 2014; BORGES et al., 2014).

Verificou-se, na Tabela 2, prevalência dos estratos sociais de Baixo Superior (BS) (61,53%) e Baixo Inferior (BI) (23,07%). Esse resultado reflete o perfil dos pacientes matriculados no HRAC. Cerca de 50%, são do estrato social BS, especificamente, conforme informações da base de dados do HRAC em 2013 (GRACIANO, GALVÃO 2014).

As classes de nível socioeconômico baixo são caracterizadas não apenas pela insuficiência de renda, mas pela junção dos aspectos econômicos, familiares, educacionais, sociais e culturais, ressaltando a falta de oportunidade de acesso às necessidades básicas e aos direitos sociais (MARIANO, CARLOTO, 2009).

Estudos que utilizaram a mesma metodologia para verificar estratos socioeconômicos de pacientes com FLP descreveram que a prevalência da população estudada era de classe socioeconômica baixa e baixa inferior e que, de acordo com os critérios socioeconômicos adotados não tiveram registros de atendimentos de indivíduos de classe socioeconômica alta (GRACIANO, 1980; CERQUEIRA et al., 2005).

A maioria das anomalias congênitas possui etiologia multifatorial, com influências ambientais. Tanto as FLP quanto a EOAV apresentam etiologias multifatoriais, incluindo fatores genéticos e ambientais (WERLER et al., 2009; FARRA et al., 2011, IPDTC, 2011; SHARMA, PASSI, 2013; SHOUKANI et al., 2014; SILVA et al., 2015). Ter etiologia ambiental implica em risco para as condições de saúde, que podem ser observados em vários critérios sociodemográficos, como por exemplo, efeito indireto da região de residência, possibilidade de assistência e informação, estilo de vida materna (exposição ao álcool, tabaco, outras drogas, etc.), grau de escolaridade e outros critérios (PAWLUK et al., 2014). Além da etiologia da condição clínica, níveis sociodemográficos baixos podem estar associados a outras condições de risco para a saúde, quando esta condição refletir em redução de oportunidades de saúde para ações de prevenção, habilitação e reabilitação. Infere-se que apesar de a casuística estar no estrato socioeconômico baixo superior (61,53%) e baixo inferior (23,07%), o nível de escolaridade dos responsáveis legais pode ter favorecido a compreensão dos problemas de seus filhos na busca de recursos de reabilitação. Outra questão relevante referente às condições estudadas é a disponibilização dos recursos públicos, com atendimento multidisciplinar gratuito. Esta questão é de extrema relevância uma vez que nos quadros estudados (FLP e EOAV) o tratamento é longo e exige procedimentos de alta complexidade, como cirurgias e exames, bem como o acompanhamento das sequelas por meio de equipes especializadas. Desta forma, a compreensão da família sobre a importância do tratamento e as condutas de intervenção no processo de reabilitação, é fundamental para o sucesso deste e melhoria de qualidade de vida da criança e da família.

Quanto ao gênero (Tabela 3), a casuística foi constituída por 77,77%, do gênero masculino para GEEOAV e 66,66% para GEFLP. A literatura apresenta que FLP completa unilateral é observada mais frequentemente em indivíduos do gênero masculino (ANTOSZEWAKI, FIJALKOWSKA, 2010) e a EOAV também é mais

comum no gênero masculino na proporção de 3:2 (TASSE et al., 2005; STROMLAND et al., 2007; SILVA et al., 2015; OMIM, 2015).

Com relação à Tabela 3, na análise descritiva quanto à idade, verificou-se, que esta cumpriu o previsto quanto à faixa etária dos participantes, entre três anos e sete anos e seis meses. Esta faixa etária foi escolhida, pois se inferiu que a partir dos três anos a criança tem condições de frequentar outros ambientes sociais e não somente os familiares e que a criança poderia ter maior independência em atividades funcionais. Conforme apontado pela literatura, a funcionalidade envolve habilidades físicas e motoras, habilidades de processo e habilidades de interação, envolvendo o ambiente, o contexto e a tarefa (FARIA, BUCHALA, 2005; OMS, 2008; FISCHER, GRISWOLD, 2014; BOYTSCHHELL et al., 2014; AOTA, 2014).

Quanto à caracterização da casuística (Tabela 4) sobre queixas auditivas, relatadas pelos familiares, constantes nos prontuários, verificou-se que foram indicadas queixas pelos familiares em 26,67% do GEFLP e 55,56% GEEOAV. Ressalta-se que estes dados não puderam ser confirmados, uma vez que apesar da informação, nem todos os exames audiológicos estavam disponíveis no prontuário. Vários estudos abordam questões auditivas na EOAV, relacionando alterações da audição, nestes indivíduos, principalmente as malformações de orelha interna, média e externa, bem como alterações condutivas e/ou neurossensoriais (ENGIZ et al., 2007; ROORICK et al., 2010; ROSA et al., 2011; MUNÓZ-PEDROZA, ARENAS-SORDO, 2013; SILVA et al., 2015; SLEIFER et al., 2015). Na FLP estudos apresentam também a ocorrência de alterações auditivas condutivas e/ou neurossensoriais (BZOCH, 2004; PARANAÍBA et al., 2011; THANAWIRATTANANIT, PRATHANEE, 2013a; CEROM et al., 2014). Alguns estudos relataram a relação entre perda auditiva associada com otite média em indivíduos com fissura labiopalatina (GOLSBERRY et al., 2006; THANAWIRATTANANIT, PRATHANEE, 2013a,b; CEROM et al., 2014).

Vale ressaltar, que no estudo de Bevilacqua et al. (2005), os distúrbios relacionados às anomalias craniofaciais podem gerar privações sensoriais que impedem ou dificultam a aquisição do desenvolvimento da comunicação e linguagem, originando assim as dificuldades no convívio familiar e social, no desempenho escolar, e na fase adulta, dificuldades na profissionalização.

Quanto à inteligibilidade de fala (Tabela 4), alterações foram verificadas, nos resultados da avaliação fonoaudiológica, em 60% (considerando a classificação leve, moderada e severa); 13,34% foram consideradas adequadas e 26,66% a informação não estava disponível para o GEFLP. Para o GEEAOV, 55,55% apresentavam alteração da inteligibilidade de fala; 33,34% sem informação e 11,11% foram considerados sem alteração de inteligibilidade de fala.

Estudos apresentam que a correção cirúrgica das estruturas envolvidas na FLP (lábio, palato ou ambos) não garante a função articulatória normal e a inteligibilidade de fala e que estes indivíduos podem continuar com alterações de fala após os procedimentos cirúrgicos (PRIESTER, GOURHUIS, 2008; RULLO et al., 2009; LOHMANDER et al., 2011; SCHÖNMEYR et al., 2015).

A hipernasalidade foi verificada em 86,66% no GEFLP e 77,78% no GEEAOV e 13,34% do GEFPL e 22,22% do GEEAOV não tinha a informação (Tabela 4). A inteligibilidade de fala e hipernasalidade são relatadas em muitos estudos sobre FLP, que reconhecem que as habilidades expressivas podem estar particularmente prejudicadas nestes indivíduos pelas dificuldades de articulação dos sons e de ressonância (BZOCH, 2004; GARCIA, 2006; PRIESTER, GOORHUIS, 2008; RULLO et al., 2009; LOHMANDER et al., 2011; BESSELL et al., 2013; SCHÖNMEYR et al., 2015; FERAGEN et al., 2015). Estudos com EOAV também reportam a possibilidade de alterações de inteligibilidade de fala e hipernasalidade (VAN LIERD et al., 2004; STRÖMLAND et al., 2007; MARTELLI et al., 2010; CHEN et al., 2014).

Quanto à linguagem receptiva e expressiva (Tabela 4) foram relatadas alterações em 40% e 73,32% para GEFPL e 55,56% e 77,77% para GEEAOV, respectivamente. A informação quanto à linguagem expressiva não estava disponível para 13,34% do GEFPL e 11,11% do GEEAOV.

Crianças com fissura labiopalatina (FLP), completa ou parcial, são de risco para desenvolverem alterações no desenvolvimento da fala e da linguagem (PRIESTER, GOORHUIS, 2008; BESSELL et al., 2013). Estudos apresentaram grande variabilidade de deficiências de comunicação em indivíduos com FLP (BZOCH, 2004; GARCIA, 2006; PRIESTER, GOORHUIS, 2008; MARCELINO, 2009; BESSELL et al., 2013; HA, 2015) e muitos têm como foco as questões relacionadas à fala. Com relação ao desempenho em linguagem são descritas diferenças nas habilidades receptivas e expressivas entre crianças com FLP quando comparadas a crianças sem FLP e desenvolvimento típico, com maior predisposição para atraso na

aquisição das primeiras palavras, na produção de frases, compreensão da linguagem, memória e raciocínio (MURRAY et al., 2010; MILDINHALL, 2012; HA, 2015). Analisando a literatura de EOAV, poucos estudos aprofundam questões relacionadas à comunicação oral. Muitos estudos são estudos de casos clínicos, dificultando a compreensão sobre a aquisição e o desenvolvimento da linguagem destes indivíduos. Além disto, muitos estudos sobre EOAV são descritivos das características clínicas, justificadas pela variabilidade genética e clínica (BISDAS et al., 2005; CLAWSON et al., 2006; VENDRAMINI-PITOLLI, KOKITSU-NAKATA, 2009; SUDARSHAN et al., 2013; ASHOKAN et al., 2014; BARISIC et al., 2014; SILVA et al., 2015; AL KAISSE et al., 2015).

Quanto ao desempenho escolar (Tabela 5) os familiares relataram desempenho médio para 53,33% do GEFLP e 22,22% para GEEAOV e desempenho escolar abaixo do esperado 13,33% para GEFLP e 55,55% do GEEAOV. A informação sobre desempenho escolar não estava disponível para 26,66% para GEFLP e 11,11% do GEEAOV.

Richman et al., (2012) apresentaram que problemas acadêmicos são estimados entre 30 a 40% em indivíduos com FLP em comparação com a população em geral que é de 10 a 20%. Desta forma, os profissionais da saúde deverão estar atentos ao desempenho escolar, visando o melhor diagnóstico e intervenções que favoreçam o pleno desenvolvimento destas crianças (SIQUEIRA; GIANNETTI, 2011). A entrada na escola apresenta uma oportunidade importante para todas as crianças quanto à aquisição de autonomia, autoconceito e das habilidades funcionais e sociais necessárias para sua maturação e aprendizagem não somente na área acadêmica. A escola favorece o funcionamento neurocognitivo, emocional e comportamental à medida que a criança atua neste ambiente com independência e autonomia. Vários estudos reportam dificuldades escolares em indivíduos com FLP (MARCELINO, 2009; SNYDER, POPE, 2010; WEHBY et al., 2014; RICHMAN et al., 2012). Não foram encontrados estudos que abordam desempenho escolar em indivíduos com EOAV.

De modo geral, a literatura apresenta que das doenças crônicas, as anomalias congênitas e certas condições de saúde, incluem a interação entre suscetibilidade biológica, tratamentos e fatores psicossociais e ambientais. Desta forma, os profissionais da saúde e da educação devem promover por meio das

intervenções, a autonomia destes indivíduos, em diversos ambientes tais como a escola, lazer, trabalho e lar (TREVISANA; BARBA, 2012).

Quanto à caracterização fenotípica descrita nas avaliações do Departamento de Genética, conforme reportado nos prontuários do GEEOAV (Tabela 6), verificou-se que todos apresentaram microtia/orelha disforme/hipoplásica (100%) e 55,55% apresentaram assimetria facial. Esses achados corroboram com a literatura, que relata que o EOAV é caracterizado por anomalias craniofaciais (ROLLNICK et al., 1987; COHEN et al., 1989; KHETANI et al., 2013; MUÑOZ-PEDROZA, ARENAS-SORDO, 2013; ASHOKAN et al., 2014), tendo como característica a extrema variabilidade fenotípica (ENGIZ et al., 2007; DIGILIO et al., 2008; JIN et al., 2010; SUDARSHAN et al., 2013; MUTANABBI et al., 2014).

Em estudo com 77 indivíduos com EOAV, pertencentes à casuística do HRAC/Bauru, as anomalias auriculares estavam presentes em 97,8% (RICHIERI-COSTA, 1993).

Wan et. al (2003) estudaram os achados clínicos de 70 indivíduos com EOAV e observaram que o acometimento craniofacial bilateral manifestou-se em 17%; anomalia de mandíbula em 59% e 99% anomalias auriculares. Tasse et al. (2005) investigaram 53 indivíduos com EOAV, caracterizando sinais clínicos e a severidade dos achados. Anomalias auriculares, incluindo microtia e/ou apêndice pré-auricular, forma verificadas em 100% de seu grupo amostral. Em outro estudo prospectivo multidisciplinar com 18 pacientes com diagnóstico de EOAV, com o objetivo de descrever as anomalias funcionais e sistêmicas, encontraram como malformações sistêmicas mais frequentes as anomalias de orelha (100%) e as funcionais consistiram de deficiência auditiva 83% (STROMLAND et al., 2007). Digilio et al. (2008) contemplou 87 indivíduos com EOAV, cujo critério mínimo de inclusão foi a combinação de duas característica clínicas como microtia unilateral, hipoplasia mandibular unilateral, dermoide epibulbar e anomalia vertebral. Os autores observaram que 100% apresentaram microtia unilateral e 97% apresentaram hipoplasia mandibular.

Na análise comparativa na avaliação do desempenho das habilidades funcionais (PEDI-I) na categoria Autocuidados (Tabela 7) e Autocuidados - assistência do cuidador (PEDI II), (Tabela 10), verificou-se que houve diferença significativa entre os grupos GC e GEEOAV ($p= 0,028$), no escore normativo, somente para Autocuidados – Assistência do cuidador. Isto revela que a família

respondente indicou que, apesar da percepção de competências da criança para realizar atividades de vida diária na categoria autocuidados, como por exemplo, tomar banho, escovar os dentes, vestir de modo independente, a família exerce assistência à criança nestas atividades. Assim, foi relatado por muitas mães que até permitem a realização destas atividades pelos filhos, mas que ainda a criança não as realiza com a destreza necessária. Desta forma, justificaram que apesar da criança participar destas atividades, estas sempre ocorrem com sua supervisão e auxílio.

Nos estudos de Malta et al., (2006) com 27 crianças, 17 com visão normal e 10 com deficiência visual, as crianças com deficiência visual apresentaram desempenho significativamente inferior na área de autocuidado e mobilidade em relação às crianças do grupo comparativo, demonstrando que o cuidador interferia na realização destas atividades, no intuito de auxiliá-los a desempenharem melhor estas habilidades.

Destaca-se, assim, a importância de orientações familiares durante os processos interventivos desde a estimulação precoce, oferecidos pelas mais diversas áreas de atendimento visando à independência nas atividades de vida diária, bem como orientar o cuidador para que vá proporcionando possibilidades à criança para sua independência (VASCONCELLOS, et al., 2009). Cabe ressaltar que não foi encontrado nenhum estudo sobre esta temática envolvendo a EOAV e a FLP.

Vários estudos apontam a importância do desenvolvimento de autocuidados, pois estas favorecem as habilidades processuais (BOYTSCHELL et al., 2014), ou seja, seleção, interação e utilização de ferramentas e materiais habilidades de desempenho (AOTA, 2014) como por exemplo, hábitos, rotinas, papéis, rituais e habilidades motoras (BOYTSCHELL et al., 2014; FISHER, GRISWOLD, 2014) e de interação (OMS, 2003) para executar atividades de vida diária. A restrição na atuação social e em atividades de vida diária são barreiras para o desenvolvimento e desempenho dos indivíduos (DI NUBILA, 2010).

Na análise comparativa da avaliação do desempenho das habilidades funcionais (PEDI-I) na categoria Mobilidade (Tabela 8) e Mobilidade - assistência do cuidador (PEDI II), (Tabela 11), verificou-se, na Tabela 8, diferenças estatisticamente significante no escore bruto para os grupos GC e GEEOAV ($p=0,021$) e no escore normativo entre os grupos GC e GEEOAV ($p<0,001$), e GC e GEFLP ($p<0,001$) –

PEDI-I. Na Tabela 11 houve diferença estatisticamente significativa nos escore bruto ($p < 0,001$) e escore normativo ($p = 0,001$) entre os grupos GC e GEEOAV (PEDI II).

Deve-se considerar que o desempenho satisfatório na área de mobilidade requer o uso de habilidades motoras específicas. Deste modo, observou-se que as crianças do GC apresentaram maiores escores em comparação com os grupos GEEOAV e GEFLP.

Com relação a esta habilidade, o instrumento PEDI verifica a capacidade da criança quanto a mobilidade física, no que diz respeito a transferências e locomoção, tais como, mudanças de posição no espaço, como sair da posição sentada, deitada para em pé, sentar em cadeiras, vasos sanitários, entrar e sair de transportes, locomover-se em ambientes internos e externos (andar, correr, saltar), subir e descer escadas, locomover-se com objetos etc...

A funcionalidade da criança pode se manifestar de forma correspondente ao perfil motor e pode ser permeado por outros fatores, tais como a influência do contexto em que envolve as habilidades funcionais. Dar autonomia para a criança realizar atividades motoras com independência favorece o desenvolvimento da prontidão, agilidade e destreza na realização das atividades motoras (FARIAS, BUCHALA, 2005; OMS, 2008; VASCONCELLOS, et al., 2009; AOTA, 2014; FISHER, GRISWOLD, 2014).

Hallal et al. (2008) analisaram segundo a percepção dos cuidadores, a aquisição de habilidades funcionais na área de mobilidade de crianças com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor atendidas em um programa de estimulação precoce. Os autores apresentaram que programas de estimulação precoce, aliado ao desenvolvimento intrínseco da criança e orientações familiares podem contribuir para a aquisição de habilidades funcionais na área de mobilidade em crianças com atraso no desenvolvimento.

Neste contexto, a interferência excessiva do cuidador poderá provocar na criança limitações motora para explorar o ambiente e isso ocasionar falhas no *input* sensorial, provocando déficit nas áreas perceptivas e, conseqüentemente, prejuízos para o desenvolvimento da linguagem e da cognição. As interpretações das informações vindas da exploração do ambiente poderão produzir reflexos importantes no julgamento e construção das informações recebidas (LAMÔNICA, FERRAZ 2007; LAMÔNICA, 2010; ZANUDIM et al., 2013). A atuação da criança no ambiente visando autonomia quanto à mobilidade favorece o desenvolvimento de

várias habilidades como, por exemplo, o fortalecimento e a resistência dos músculos, a coordenação motora e o aprendizado de conceitos temporais e espaciais (ZANUDIM et al., 2013; BOYTSCHELL et al., 2014).

As crianças dos grupos experimentais, mesmo que não tenham tido discrepâncias quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor, passam por períodos de internações para os procedimentos cirúrgicos (CLAWSON et al., 2006; CASTORI et al., 2006; BERTIER et al., 2007; BUFFA, 2009; LOHMANDER et al., 2011; HA et al., 2013; SCHÖNMEYR et al., 2015). Nos períodos de internação as experiências serão influenciadas pela idade da criança, a situação psicoafetiva no momento da internação, seu relacionamento prévio com a mãe, sua personalidade, sua capacidade de adaptação a situações difíceis, às atitudes da equipe hospitalar, às experiências vividas durante a hospitalização, à duração, o tipo de internação e a natureza da doença. Neste ambiente a criança fica restrita, muitas vezes, ao leito hospitalar, com os cuidados da doença (PANCERI et al., 2012). Assim, a mobilidade da criança pode ficar reduzida e os adultos tendem a suprir e realizar atividades de vida diária, neste período que podem se estender para períodos posteriores e este é um grave problema para a autonomia e desempenho em funções motoras.

A estabilidade desses comportamentos varia de acordo com o contexto no qual acontece, a perspectiva do potencial da criança e as orientações de como favorecer o comportamento motor da criança, além dos aspectos emocionais envolvidos com a aceitação do diagnóstico e tratamentos pela família e nas relações diádicas entre criança e adulto. Não é raro que após a criança nascer com malformações ou apresentarem doenças ou problemas de saúde e, pelo reconhecimento de dificuldades no cumprimento de tarefas de vida diária, a família se organize para suprir as suas necessidades e, muitas vezes, estes familiares atuam com a criança com comportamentos superprotetores (SAMPAIO et al., 2005; DI NUBILA, 2007), o que pode provocar disfunções não esperadas pelo quadro primário, mas ser secundário ao comportamento dos adultos por não oportunizar experiências que favoreçam o desenvolvimento como um todo.

Na análise comparativa na avaliação do desempenho das habilidades funcionais (PEDI-I) na categoria Função Social (Tabela 9) e Função Social-assistência do cuidador (PEDI II), (Tabela 12), verificou-se que na Tabela 9 não houve diferenças estatisticamente significantes, entretanto, na Tabela 12 houve

diferença estatisticamente significativa entre os grupos GC e GEFLP no escore normativo ($p= 0,005$).

A Função Social, no instrumento PEDI, verifica as possibilidades comunicativas receptivas e expressivas, resolução de problemas, jogos interativos, interação com adultos e crianças, brincadeiras com objetos, auto-informação, orientação temporal, compreensão de tarefas domésticas, autoproteção e função comunitária.

A expectativa era que as crianças com FLP e EOAV apresentassem diferenças de desempenho quando comparadas a crianças típicas, considerando que a literatura apresenta que estes indivíduos podem ter dificuldades comunicativas (VAN-LIERD et al., 2004; GOLSBERRY et al., 2006; PRIESTER, GOORHUIS, 2008; RULLO et al., 2009; MARCELINO, 2009; KRISTIN et al., 2009; GUIMARÃES, 2010; MURRAY et al., 2010; GROLLEMUND et al., 2010; THANAWIRATTANANIT et al., 2013ab; NORMAN et al., 2014; SCHÖNMEYR et al., 2015), interacionais e comportamentais (HUNT et al., 2006; GARCIA, 2006; STRÖMLAND et al., 2007; BASTOS et al., 2008; BUFFA, 2009; GROLLEMUND et al., 2010; MURRAY et al., 2010; DUFTON et al., 2011; HA, 2013; STOCK; et al., 2014; ROBERT, 2014; FERAGEN, STOCK, 2014; HA, 2015).

Cabe ressaltar que, pela análise de prontuários, a maioria das crianças dos grupos GEEOAV e GEFLP apresentavam alterações da comunicação (Tabela 4). Entretanto, estas não foram valorizadas pelas famílias nas respostas dos questionários no PEDI-I, mas no PEDI-II, os familiares das crianças com FPL informaram a necessidade de auxílio do cuidador nas funções sociais. Cabe ressaltar que neste contexto, os familiares não reconheceram as dificuldades nas funções sociais (PEDI-I), apesar de reconhecerem que a criança necessita de auxílio do cuidador (PEDI-II).

Considerando os dados das Tabelas 4 e 5, a expectativa era que o GEEOAV também se comportasse com diferença estatisticamente significativa quando comparado ao GC no quesito função social, o que não aconteceu. Infere-se que os familiares dos indivíduos com EOAV supervalorizaram as habilidades sociais destes indivíduos, ou seja, isto pode estar relacionado à baixa expectativa que geralmente ocorre com o diagnóstico da síndrome e, por outro lado a supervalorização do comportamento da criança.

A condição da fissura labiopalatina (FLP) exige esforços individuais dinâmicos, cognitivos e comportamentais, que se modificam constantemente para o manejo das demandas internas e/ou externas e a adaptação ao contexto psicossocial. Autores constataram que as crianças com FLP mostraram pontuações significativas para problemas sociais e déficit nas competências sociais, comunicativas, acadêmicas e comportamentais (BASTOS et al., 2008 e SNYDER e POPE, 2010). Não foram encontrados estudos que abordam esta questão na literatura sobre EOAV.

Interações sociais bem sucedidas implicam, em sua maioria, em boa capacidade de linguagem receptiva e expressiva, pois permitem à pessoa transmitir, fluente e apropriadamente, seus pensamentos e sentimentos. A população com FLP oferece um campo de estudos dos distúrbios da comunicação, os quais são comuns nessa população, em decorrência das alterações estruturais e funcionais inerentes à fissura e as sequelas causadas nesta condição, mesmo após os procedimentos corretivos (COPPEDE et al., 2012).

Pope e Snyder (2010) examinaram as taxas de ajuste psicossocial para problemas e competências em crianças e adolescentes com fissuras labiopalatinas. Os pais de 724 crianças preencheram um questionário sobre comportamentos de seus filhos, que incluía aproveitamento escolar. Os resultados demonstraram alto risco para desajustes psicossociais, problemas atencionais e de retenção de informações, especialmente no gênero masculino, entre as idades de 04 e 18 anos, e no gênero feminino, entre 04 e 11 anos.

As crianças e adolescentes que apresentam uma anomalia reagem com dificuldades diante das adversidades e necessidades de aceitação por seus pares. É exatamente nessas fases de provação afetiva e emocional que vêm à tona as características da personalidade de cada um, as fragilidades e dificuldades de inclusão social (GARCIA, 2006).

As malformações craniofaciais e as dificuldades de comunicação exercem influências nas relações que estes indivíduos estabelecem com seus interlocutores. Há pesquisas que apontam que as crianças com FLP que apresentam fala hipernasal podem sofrer *bullying* nos ambientes sociais, ou ter sentimentos negativos como falantes, com interferência nas interações e inclusão social (GARCIA, 2006; GUIMARAES et al., 2010, MURRAY et al., 2010; PRADUBWONG et al., 2014; FERAGEN, STOCK, 2014; STOCK et al., 2014).

De modo semelhante, Garcia (2006) constatou um índice significativo de crianças vítimas de chacotas no ambiente escolar, principalmente para o grupo de sujeitos que apresentavam distúrbios da fala e principalmente a fala nasalada.

Entretanto, a participação dos familiares na compreensão das habilidades funcionais de seus filhos é de extrema relevância, uma vez que estes conseguem analisar as possibilidades de atuação da criança, pela observação dos comportamentos nas atividades de vida diária. O estudo de Zampini e D'odorico (2009) corrobora com os achados de Foster-Cohen et al. (2007), quando relataram que os pais tendem a apresentar respostas confiáveis dos filhos por meio de suas observações na convivência diária.

Cabe ressaltar, que há estudos que apresentam que familiares de crianças consideradas com histórico de doenças, tendem a ser permissivos e superestimar as competências dos filhos, principalmente aquelas famílias nas quais a expectativa com o desempenho da criança frente ao diagnóstico recebido era baixa. Por outro lado, há familiares com condutas mais rígidas, ou seja, que subestimam o desempenho dos filhos e consideram como competentes apenas quando demonstram comportamentos absolutamente corretos. Os comportamentos familiares ocorrem de acordo com critérios pessoais, culturais, expectativas e a compreensão da condição do filho (HUSTAD et al., 2010).

Deste modo, os fatores culturais exercem influência no desenvolvimento infantil. Mancini et al. (2002) e Mancini et al. (2004) relatam em seus estudos o perfil protecionista da cultura brasileira em relação à realização das tarefas de rotina diária pelas crianças. Assim, a criança pode apresentar a capacidade de realizar determinadas tarefas, porém, muitas vezes, o cuidador realiza para elas, especialmente cuidadores de crianças com deficiência ou doença crônica, com o intuito de poupá-las de esforços que consideram desnecessários. Os pais e cuidadores deverão ser incentivados pelos profissionais a estimular a independência funcional da criança nas atividades de vida diárias.

Neste estudo, apesar do desenvolvimento motor não ter sido o foco das anomalias craniofaciais estudadas, verificou-se que as alterações na mobilidade, nas habilidades funcionais e assistência do cuidador, foram as mais evidenciadas. Entretanto, considerando as alterações craniofaciais apresentadas pelas crianças dos grupos experimentais e que essas alterações podem apresentar prejuízos nas interações sociais e comunicação interpessoal, não houve os resultados esperados

tanto no que a criança realiza sozinha quanto na assistência que ela recebe de seu cuidador, na função social. Quando os pais reportam sobre a realização das tarefas de autocuidado e da função social que a criança realiza sozinha, pode não estar valorizando seu real potencial de desenvolvimento, e desta forma supervaloriza o desempenho da criança levando em consideração suas condições clínicas. Por outro lado, em seus relatos sobre sua assistência como cuidador, os pais assumem que há necessidade de auxílio na realização das tarefas.

Todas as habilidades funcionais se aprimoraram com o passar da idade e há um período que os pais realizam as atividades para os filhos, mas estes precisam preparar as crianças para a realização de tarefas supervisionadas e ir progressivamente oferecendo oportunidades de independência na realização de tarefas que envolvem as habilidades de autocuidado, comunicação e atividades sociais (DOLVA, et.al., 2007). Caso isto não ocorra na época esperada, a criança terá prejuízos, tanto físicos quanto emocionais. Esta conduta poderá ocasionar disfunção, incapacidade e restrição social, conforme aponta a literatura (FARIAS, BUCHALA, 2005; OMS, 2005; SAMPAIO et al., 2005; DI NUBILA, 2008; MASALA, PETRETTO, 2008).

Observou-se que o instrumento PEDI mostrou-se eficaz para os objetivos propostos neste estudo, para caracterizar o perfil funcional das crianças avaliadas, podendo ser considerado um instrumento útil para avaliação e intervenção de habilidades funcionais. Os resultados apontados neste estudo poderão fornecer subsídios para a elaboração de estratégias nos programas de intervenção com foco nas habilidades funcionais e assistência do cuidador, para minimizar a interferência dos efeitos clínicos e do cuidador, no desenvolvimento global da criança com essas características.

Ressalta-se, que não foram encontradas pesquisas sobre a avaliação de habilidades funcionais e assistência do cuidador, na síndrome EOAV e FLP.

Futuros estudos devem abordar estas questões, uma vez que as habilidades funcionais nas suas dimensões de autocuidados, mobilidade e função social favorecem o desenvolvimento infantil, preparando-os para tornarem-se pessoas independentes e com autonomia nas atividades de vida diária no âmbito pessoal e social, reduzindo o impacto das anomalias craniofaciais.

7 Conclusões

7 CONCLUSÕES

Nas habilidades funcionais de autocuidado não houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre grupos.

Nas habilidades funcionais de mobilidade, houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os grupos GC vs GEEOAV, no escore bruto, e entre os grupos GC vs GEEOAV e GC vs GEFLP, no escore normativo.

Nas habilidades funcionais da função social, não houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre grupos.

Na assistência do cuidador de autocuidado, houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os grupos GC vs GEEOAV, no escore normativo.

Na assistência do cuidador de mobilidade, houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os grupos GC vs GEEOAV nos escores bruto e normativo.

Na assistência do cuidador da função social houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os grupos GC vs GEFLP.

Referências

REFERÊNCIAS

- Al kaissi ,A;Ben Chehida, F; Ganger, R;Klaushofer ,K;Grill ,F. Distinctive spine abnormalities in patients with Goldenhar syndrome: tomographic assessment. *Eur Spine J.* 2015 Mar;24(3):594-9.
- Antoszewsk,i B;Fijalkowska, M. The prevalence of cleft lip and/or palate in children from Lodz between years 1981-2010; *Congenit Anom*, 2015.
- AOTA- American Occupational Therapy Association. Occupational therapy practice framework: domain & process (2nd ed.). *American Journal of Occupational Therapy*, March/April 2014, Vol. 68, 139. doi:10.5014/ajot.2014.682006.
- Ashokan, CS; Sreenivasan , A;Saraswathy, GK. Goldenhar syndrome- review with case series. *J Clin Diagn Res.* 2014;8(4):ZD17-9.
- Aylsworth, AS;Allori ,AC; Pimenta ,LA;Marcus ,JR;Harmsen ,KG ; Watkins SE;Ramsey ,BL;Strauss, RP;Meyer, RE. Issues involved in the phenotypic classification of orofacial clefts ascertained through a state birth defects registry for the north carolina cleft outcomes study. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2015 Aug 6.
- Barisic, I;Odak ,L;Loane, M; Garne ,E; Wellesley, D; Calzolari ,E; Dolk ,H;Addor, MC;;Arriola, L; Bergman ,J; Bianca, S;Doray ,B;Khoshnood ,B;Klungsoyr, K;Mcdonnell, B;Pierini ,A; Rankin ,J; Rissmann, A;Rounding, C;Queisser-Luft, A; Scarano, G;Tucker D. revalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculo-auriculo-vertebral spectrum: a registry-based studyin Europe. *Eur J Hum Genet.* 2014 Aug;22(8):1026-33.
- Bastos, PRHO;Gardenal, M.; Bogo, DO.Ajustamento social dos portadores de anomalias craniofaciais e a práxis humanista. *Arq. int. otorrinolaringol.*, São Paulo, v.12, n.2, p.280-288, abr./jun. 2008.
- Bevilacqua, MC; Costa, OA; Amantini, RB. Considerações sobre o implante coclear em crianças. In: Bevilacqua, M. C.; Moret, A. L. M. Deficiência auditiva: conversando com familiares e profissionais da saúde. São José dos Campos: Pulso. 2005. p. 123-138.
- Bertier ,CE; Trindade ,IEK;Silva Filho, OG.Cirurgias primárias de lábio e palato. In: Trindade IEK, Filva Filho OG. Fissuras labiopalatinas: uma abordagem interdisciplinar. São Paulo: Ed. Santos; 2007.
- Bessell ,A;Sell, D;Whiting ,P;Roulstone, S;Albery, L; Persson ,M; Verhoeven, A;Burke, M; Ness ,AR. Speech and Language Therapy Interventions for Children With Cleft Palate: A Systematic Review. *Cleft Palate Craniofac J.* 2013; 50:1-17.
- Bisdas, S;Lenarz, M; Lenarz ,T;Becker, H. Inner ear abnormalities in patients with Goldenhar syndrome. *Otol Neurotol.* 2005 May;26(3):398-404.

Borges, AR; Mariano, L., Sá J. Medrado, A ; Veiga, PC.; Reis, SRA. Fissuras labiais e/ou palatinas não sindrômicas: determinantes ambientais e genéticos. Revista Bahiana de Odontologia. 2014 Jan; 5(1): 48-58.

Boytschell, B A, Gillen, G, Scaffa, M. Glossary. In BA. Boyt Schell, G. Gillen, & M. Scaffa (Eds.), Willard and Spackman's occupational therapy (12th ed., pp. 1229–1243). Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2014.

Buffa, MJMB. A inclusão da criança com fissura labiopalatina no ensino regular: uma visão do professor de classe comum. 2009. 152f. Tese (Doutorado em Distúrbios da Comunicação) – Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo, Bauru, 2009.

Bzoch, KR. Communicative disorders: related to cleft lip and palate. 5. ed. Austin: Pro; 2004.

Callier, P; Faivre ,L; Thauvin-Robinet, C; Marle ,N; Mosca, AL; D'Athis ,P; Guy, J; Masurel-Paulet ,A; Joly, L; Guiraud, S; Teyssier ,JR; Huet ,F; Mugneret, F. Array-CGH in a series of 30 patients with mental retardation, dysmorphic features, and congenital malformations detected an interstitial 1p22.2-p31.1 deletion in a patient with features overlapping the Goldenhar syndrome, 2008.

Cardoso, AA; Magalhães, LC; Galvão, BAP. Fine motor coordination and manual dexterity of the assessment of motor coordination and dexterity (AMCD). In: 15th International Congress of the World Federation of Occupational Therapists. Santiago – Chile: WFOT; 2010. p. 1744

Castori, M.; Brancatl, F.; Rinaldi, R.; Adami, L.; Mingarelli ,R.; Grammatico, P.; Dallapiccola, B. Antenatal presentation of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS). Am. J. Med. Genet. 140A: 1573-1579, 2006.

Cerqueira, MN; Teixeira ,SC; Naressi, SCM; Polito-Ferreira. Occurrence of lip and palate clefts in the city of São José dos Campos-SP. Rev Bras Epidemiol 2005; 8(2): 161-6

Cerom ,JL ;Macedo, Cde C; Feniman, MR. Can peripheral hearing justify the speech disorders in children with operated cleft palate? Int Arch Otorhinolaryngol. 2014;18(1):27-35.

Chen ,Y; Niu ,F; Yu ,B; Liu ,J; Wang, M; Gui, L. Three-dimensional preoperative design of distraction osteogenesis for hemifacial microsomia. J Craniofac Surg. 2014 Jan; 25(1):184-8.

Christiansen, CH; Townsend, EA. Introduction to occupation: The art and science of living (2nd ed.). Cranbury, NJ: Pearson Education, 2010.

Clawson, EP; Palinski, KS; Elliott, CA. Outcome of intensive oral motor and behavioural interventions for feeding difficulties in three children with Goldenhar Syndrome. Pediatr Rehabil. 2006 Jan-Mar; 9(1):65-75.

Cohen, M M; Rollnick, BR, Kaye CI. Oculoauriculovertebral spectrum; an update critique. *Cleft Palate J.* 1989;26(4):276-86.

Coppede, AC; Campos, AC; Santos, DCC; Rocha, NACF. Desempenho motor fino e funcionalidade em crianças com síndrome de Down. *Fisioter Pesq.* 2012;19(4):363-8.

Coutinho, ALF. Perfil epidemiológico dos portadores de fissuras orofaciais atendidos em um Centro de Referência do Nordeste do Brasil. *Rev. Bras. Saúde Mater Infant. Recife*, v.9, n.2, p. 149-156, abr./jun. 2009.

Digilio, MC; Calzolari, F; Capolino, R; Toscano, A; Sarkozy, A, De Zorzi, A; Dallapiccola, B; Marino, B. Congenital heart defects in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet A.* 2008 Jul 15;146A(14):1815-9.

Di Nubila, HBV. Aplicação das classificações CID-10 e CIF nas definições de deficiência e incapacidade. [tese]. São Paulo: Faculdade de Saúde Pública da Universidade de São Paulo; 2007.

Di Nubila, HBV. Uma introdução à CIF – Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde. *Rev Bras Saúde Ocup.* 2010; 35(121): 122-3.

Dolva, AS; Lilja, M; Hemmingsson, H. Functional performance characteristics associated with postponing elementary school entry among children with Down syndrome. *Am J Occup Ther.* 2007 Jul-Aug;61(4):414-20.

Drumond, AS. Exploração do Disabilities, Arm, Shoulder and Hand (DASH) através da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) e da Análise Rasch. [dissertação]. Belo Horizonte: Universidade Federal de Minas Gerais; 2006.

Dufton, LM; Speltz, ML; Kelly, JP; Leroux, B; Collett, BR; Werler, MM. Psychosocial outcomes in children with hemifacial microsomia. *J Pediatr Psychol.* 2011 Aug;36(7):794-805. doi: 10.1093/jpepsy/jsq112.

Engiz, O; Balci, S; Unsal, M; Ozer, S; Oguz, KK; Aktas, D. 31 cases with oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar syndrome): clinical, neuroradiologic, audiologic and cytogenetic findings. *Genet Couns.* 2007;18(3):277-88.

Farias, M; Buchalla, CM. Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde: conceitos, usos e perspectivas. *Rev Bras Epidemiol.* 2005; 8(2):187-93.

Farra, C; Yunis, K; Yazbeck, N; Majdalani, M; Charafeddine, L; Wakim, R; Awwad, J. A Lebanese family with autosomal recessive oculo-auriculo-vertebral (OAV) spectrum and review of the literature: is OAV a genetically heterogeneous disorder? *Appl Clin Genet.* 2011 Jul 6;4:93-7.

Feragen ,KB; Særvold ,TK; Aukner R;Stock ,NM. Speech, Language, and Reading in 10-Year-Olds With Cleft: Associations With Teasing, Satisfaction with speech, and Psychological Adjustment. *Cleft Palate Craniofac J*. 2015 Jun 29.

Fisher, AG., Griswold, LA. Performance skills: Implementing performance analyses to evaluate quality of occupational performance. In B. A. Boyt Schell, G. Gillen, & M. Scaffa (Eds.), *Willard and Spackman's occupational therapy* (12th ed., pp. 249–264). Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2014.

Fischer S, Lüdecke HJ, Wieczorek D, Böhringer S, Gillesen-Kaesbach G, Horsthemke B. Histone acetylation dependent allelic expression imbalance of BAPX1 in patients with the oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Hum Mol Genet*. 2006 Feb 15;15(4):581-7.

Foster-Cohen S, Edgin JO, Champion PR, Woodward IJ. Early delayed language development in very preterm infants: evidence from MacArthur-Bates CDI. *J Child Lang*. 2007;34(3):655-75.

François-Fiquet C, Dupouy M, Daoud S, Poli-merol ML. Cleft lip and palate: Health-related quality of life (French VSP-A scale) for patients and their family. About 51 families. *Ann Chir Plast Esthet*. 2015 Jun;60(3):192-200.

Garcia, R. C. M. Aspectos psicossociais e familiares de indivíduos com e sem distúrbios da comunicação decorrentes da fissura labiopalatina. 2006. 101f. Dissertação (Mestrado em Distúrbios da Comunicação) – Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo, Bauru, 2006.

Garib DG, Silva Filho OG, Janson GRP, Pinto JHN. Etiologia das más oclusões: perspectiva clínica (parte III): fissuras labiopalatinas. *Rev Clín Ortodon Dental Press*. 2010; 9(4):30-6.

Golsberry G, O'leary D, Hicwa R, Nopoulos P. Functional abnormalities in the neural circuitry of reading in men with nonsyndromic clefts of the lip or palate. *Cleft Plate Craniofac J*. 2006; 43:683-90.

Graciano MIG. Critérios de avaliação para classificação socioeconômica. *Rev Serviço Social e Sociedade* 1980; 1: 81-103.

Graciano, MIG., Lehfels, N.A.S. Estudos socioeconômicos: indicadores e metodologia numa abordagem contemporânea. *Serviço Social e saúde*, 2010.

Graciano, MIG; Galvão, KA. Modelos e arranjos familiares: um estudo na área da fissura labiopalatina na realidade brasileira. *Arq. Ciênc. Saúde*. 2014/Abr-Jun; 21(2)56-63.

Grollemund, B, Galliani ,E, Soupre V, Vazquez MP, Guedeney A, Danion A. The impact of cleft lip and palate on the parent-child relationships. *Arch Pediatr*. 2010 Sep;17(9):1380-5

- Guimarães, ACPC. Jovens com fissura labiopalatina: avaliação de saúde mental. 2010. 130f. Tese (Doutorado em Fissuras Orofaciais e Anomalias Relacionadas) – Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo, Bauru, 2010.
- Ha, P. ,Zhuge, XQ , Zheng,Q. , Shi, B. , Gong,C.X. , Wang,G,Y. Behavioral pattern in Chinese school-aged children with cleft lip and palate Asian Pacific . Journal of Tropical Medicine, 2013.
- Ha, S. Effectiveness of a parent-implemented intervention program for young children with cleft palate. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2015;79(5):707-15.
- Hallal, CZ.; Marques, NR.; Braccialli, LMP .Acquisition of functional abilities in the mobilityarea by children assisted in an early stimulation program. *Rev. bras. crescimento desenvolv. hum.* v.18 n.1 São Paulo abr.,2008.
- Hunt, O., Burden, D., Hepper, P., Stevenson, M., Johnston, C. Self-reports of psychosocial functioning among children and young adults with cleft lip and palate. *Cleft Palate Craniofac J.*, 2006.
- Hustad KC, Gorton K, Lee J. Classification of speech and language profiles in 4-year old children with cerebral palsy: a prospective preliminary study. *J Speech Lang Hear Res.* 2010;53(6):1496-513.
- IPDTC Working Group Prevalence at birth of cleft lip with or without cleft palate: data from the International Perinatal Database of Typical Oral Clefts (IPDTC) *Cleft Palate Craniofac J.* 2011;48:66–81.
- Jin, L, Hao S, Fu Y, Zhang t, Wang Z.Clinical analysis based on 208 patients with microtia (especially reviewed oculo-auriculo-vertebral spectrum, hearing test, CT scan). *Turk J Pediatr.* 2010 Nov-Dec;52(6):582-7.
- Kim, DW, Chung ,SW, Jung ,HD, Jung ,YS . Prenatal ultrasonographic diagnosis of cleft lip with or without cleft palate; pitfalls and considerations. *Maxillofac Plast Reconstr Surg.* 2015;37(1):24-31.
- Khetani , MA, Collett BR, Speltz ML, Werler MM. Health-related quality of life in children with hemifacial microsomia: parent and child perspectives.*J Dev Behav Pediatr.* 2013 Nov-Dec;34(9):661-8.
- Kristin ,BF; Anne ,I.H. B.; Nichola, R..Social Experience in 10-Year-Old Children Born With a Cleft: Exploring Psychosocial Resilience. *Cleft Palate–Craniofacial Journal*, January 2009.
- Kuttenberger, J., Ohmer, J.N., Polska, E. Initial counselling for cleft lip and palate: parents' evaluation, needs and expectations.*Int J Oral Maxillofac Surg.* 2010 Mar;39(3):214-20.

- Lamônica, DAC; Ferraz, PMDP. Leucomalácia periventricular e diplegia espástica: implicações nas habilidades psicolinguísticas. *Pró-Fono R. Atual.* ient. vol.19 no.4 Barueri Oct./Dec. 2007.
- Lamônica, DAC. Paralisia cerebral e habilidades comunicativas. In Fernandes FDM, Mendes, BCA; Navas, ALPGP. *Tratado de fonoaudiologia*. 2 ed. São Paulo. Roc, 2010. p.381-391.
- Leslie, EJ; Marazita ML. Genetics of cleft lip and cleft palate. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2013 Nov;163C(4):246-58.
- Llong ,GH; Ridgers,ND; Barnett, LM. Associations between skill perceptions and young children's actual fundamental movement skills. *Percept Mot Skills*, 2015.
- Lohmander, A; Olsson, M; Flynn ,T. Early consonant production in Swedish infants with and without unilateral cleft lip and palate and two-stage palatal repair. *Cleft Palate Craniofac J.* 2011 May;48(3):271-85.
- Magalhães, LC; Rezende, MB; Cardoso ,AA. Avaliação da coordenação e destreza motora – ACOORDEM. Versão Experimental III. [tese]. Belo Horizonte: Universidade Federal de Minas Gerais; 2008.
- Malta J, Endriss D , Rached S ,Moura T, Liana Ventura L.. Desempenho funcional de crianças com deficiência visual, atendidas no departamento de estimulação visual da Fundação Altino Ventura. *Arq Bras Oftalmo.* 2006;69(4):571- 4.
- Mancini, MC ;Teixeira,S; Araújo ,LG; Paixão , ML; Magalhães, LC; Coelho,ZAC; Gontijo,APB; Furtado, SRC , Sampaio,RF; Fonseca,ST. Estudo do desenvolvimento da função motora aos 8 e 12 meses de idade em crianças nascidas pré-termo e a termo . *Arq Neuropsiquiatr* 2002; 60(4): 974-980.
- Mancini, M.C. Inventário de avaliação pediátrica de incapacidade (PEDI): manual da versão brasileira adaptada. Belo Horizonte: UFMG, 2005. 193p.
- Mani, M; Carlsson ,M; Marcusson, A. Quality of life varies with gender and age among adults treated for unilateral cleft lip and palate. *Cleft Palate Craniofac J.* 2010 Sep;47(5):491-8.
- Mângia,EF; Muramoto,M; Lancman,S. Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF): processo de elaboração e debate sobre a questão da incapacidade. *Rev Ter Ocup USP.* 2008;19(2):121-30.
- Marcelino ,FC. Perfil das habilidades de linguagem de indivíduos com fissura labiopalatina. [Tese de Doutorado em Ciências da Reabilitação]. HRAC/USP. 2009.
- Mariano, AS; Carloto, CM. Gênero e combate à pobreza: Programa Bolsa-Família. *Est Femin.* 2009.

- Martelli, HJR;Miranda, RT;Fernandes ,CM; Bonan, PR; Paranaíba, LM; Graner ,E;Coletta, RD. Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis.J Appl Oral Sci. 2010 Dec;18(6):646-9.
- Masala, C;Petretto, DR. From disablement to enablement: conceptual models of disability in the 20th century. Disabil Rehabil. 2008;30(17):1233-44.
- Mildinhal, S. Speech and language in the patient with cleft palate. Front Oral Biol. 2012;16:137-46.
- Moore, KL.; Persaud, TVN. Embriologia clínica. 8. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008. p. 181-196.
- Muñoz-Pedroza ,LA;Arenas-Sordo, ML. Clinical features of 149 patients with Facio-Auriculo-Vertebral spectrum .Acta Otorrinolaringol Esp. 2013 Sep-Oct;64(5):359-62.
- Mutanabbi, M., Rahman, MA, Mamun, AA., Helal, MA., Billah MB., Islam, KA. Goldenhar syndrome - a case report. Mymensingh Med J. 2014; 23(3):586-9.
- Murray, L. Artech A,Bingley C, Hentges F, Bishop DV, Dalton L, Goodacre T, Hill J; Cleft Lip and Palate Study team et al. The effect of cleft lip on socio-emotional functioning in school-aged children. J. child psychol. psychiatry allied discipl., London, v.51, n.1, p.94-103, Jan. 2010.
- Norman, A;Persson, M;Stock ,N;Rumsey ,N; Sandy ,J;Waylen,A;Edwards, Z;Hammond ,V; Partridge ,L; Ness ,A. The Effectiveness of Psychosocial Intervention for Individuals With Cleft Lip and/or Palate. Cleft Palate Craniofac J. 2014 May 30.
- Organização Mundial de saúde (OMS) e organizaçã Panamericana de Saúde (OPAS). CIF: Classificação Internacional de Funcionalidade, incapacidade e saúde.Iniversidade de São Paulo, 2008.
- OMIM. Online Mendelian Inheritance in Man. Hemifacial Microsomia [On line]. Disponível em [http:// www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=164210](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=164210). Acessado em 22 de agosto de 2015.
- Omiya ,T; Ito, M;Yamazaki ,Y. Disclosure of congenital cleft lip and palate to Japanese patients: reported patient experiences and relationship to self-esteem.BMC Res Notes. 2014 Dec 16;7:924.
- Panceri, C;Pereira, KRG; Valentini ,NR;Sikilero, RHAS. The influence of hospitalization on motor development of infants admitted to Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Rev HCPA 2012;32(2):161-8.
- Paranaíba, LMR; Miranda ,RT; Ribeiro, IA; Barros, LM;Martelli-Júnior, H. Frequency of congenital craniofacial malformations in a Brazilian Reference Center. Rev Bras Epidemiol. 2011;14(1):151-60.

- Pawluk MS, Campaña H, Gili JA, Comas B, Giménez LG, Villalba MI, Scala SC, Poletta FA, López Camelo JS. Adverse social determinants and risk for congenital anomalies. *Arch Argent Pediatr*. 2014 Jun;112(3):215-23.
- Pradubwong ,S; Mongkhonthawornchai ,S; Keawkhamsean, N; Patjanasoonporn, N; Chowchuen, B. Clinical outcomes of primary palatoplasty in pre-school-aged cleft palate children in Srinagarind hospital: quality of life. *J Med Assoc Thai*. 2014 Oct;97 Suppl 10:S25-31.
- Priester, GH; Goorhuis-Brouwer ,SM. Speech and language development in toddlers with and without cleft palate. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2008 Jun;72(6):801-6.
- Richieri-Costa, A; Pereira ,SC. Autosomal recessive short stature, Robin sequence, cleft mandible, pre/postaxial hand anomalies, and clubfeet in male patients. *Am J Med Genet* 1993; 47(5):707-9.
- Richman, LC; McCoy, TE; Conrad, AL; Nopoulos, PC. Neuropsychological, behavioral, and academic sequelae of cleft: early developmental, school age, and adolescent/young adult outcomes. *Cleft Palate Craniofac J*. 2012 Jul;49(4):387-96.
- Robert, SRM. Discrimination among adults with craniofacial conditions. *J Craniofac Surg*. 2014 Jan;25(1):77-81.
- Rollnick, BR; Kaye, CI; Nagatoshi, K; Hauck, W; Martin, AO. Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristic of 294 patients. *Am J Med Genet*. 1987; 26(2):361-75.
- Rooryck, C; Souakri ,N; Cailley, D; Bouron, J; Goizet ,C; Delrue ,MA; Marlin ,S; Lacombe, FD; Arveiler, B. Array-CGH analysis of a cohort of 86 patients with oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet A*. 2010 Aug;152A(8):1984-9.
- Rosa, RF; Graziadio, C; Lenhardt, R; Alves, RP; Paskulin .GA; Zen, PR. Central nervous system abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Arq Neuropsiquiatr*. 2010 Feb;68(1):98-102.
- Rosa, RF; Silva, AP; Goetze ,TB; Bier ,BDEA; Almeida ,ST; Paskulin, GA; Zen ,PR. As anormalidades da orelha em pacientes com óculo-auriculo-vertebral espectro (síndrome de Goldenhar). *Braz J Otorhinolaryngol*. 2011 Jul-Aug;77(4):455-60.
- Rullo, R; Laino, G; Cataneo, M; Mazzarella ,N; Festa ,VM; Gombos, F. The effect of Delaire cheilorhinoplasty on midfacial growth in patients with unilateral cleft lip and palate. *Eur J Orthod*. 2009 Feb;31(1):64-7.
- Sampaio, RF; Mancini, MC; Gonçalves ,GGP; Bittencourt, NFN; Miranda, AD; Fonseca, ST. Aplicação da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) na prática clínica do fisioterapeuta. *Rev Bras Fisioter*. 2005;9(2):129-36.
- Shaye, D; Liu ,CC; Tollefson ,TT. Cleft Lip and Palate: An Evidence-Based Review. *Facial Plast Surg Clin North Am*. 2015 Aug;23(3):357-72.

- Silva Filho, O.G; Freitas ,JAS. Avaliação e tratamento dos distúrbios da fala. IN: Trindade IE, Silva Filho OG, coordenadores. Fissura labiopalatinas: uma abordagem interdisciplinar, São Paulo. Editora Santos;2007.p.17-50
- Silva ,AP; Rosa, RF; Trevisan, P;Dorneles ,JC; Mesquita, CS;Mattos VF; Paskulin, GA; Zen, PR.Clinical and cytogenetic features of a Brazilian sample of patients with phenotype of oculo-auriculo-vertebralspectrum: a cross-sectional study. Sao Paulo Med J. 2015 May-Jun;133(3):191-8.
- Siqueira, SM;Giannetti, JG. Mau desempenho escolar: uma visão atual Rev Assoc Med Bras 2011; 57(1):78-87.
- Schönmeyr ,B; Wendby, L; Sharma ,M,;Jacobson, L; Restrepo, C; Campbell A. Speech and Speech-Related Quality of Life After te Palate Repair: A Patient's Perspective. J Craniofac Surg. 2015 Jul;26(5):1513-6.
- Sharma, N; Passl ,S. Goldenhar syndrome.Indian J Dent Res. 2013 Jan-Feb;24(1):149.
- Shkoukani, M.A.,Lawrence, L.A.,Liebertz, D.J.,Svider, P.F.. Cleft palate: a Clinical review. Birth Defects Res C Embryo Today. 2014 Dec;102(4):333-42.
- Sleifer P, Gorsky NDE S, Goetze TB, Rosa RF, Zen PR. Audiological findings in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum. Int Arch Otorhinolaryngol. 2015 Jan;19(1):5-9.
- Snyder, H.; Pope, A. W. Psychosocial adjustment in children and adolescents with a craniofacial anomaly: diagnosis-specific patterns. Cleft palate craniofac J., Lewiston, v.47, n.3, p.264-272, May, 2010.
- Strömmland, K; Miller ,M; Sjögren, L;Johansson, M;Joelsson, BM; Billstedt, E; Gillberg, C;Danielsson, S; Jacobsson, C;Andersson-Norinder ,J;Granström ,G. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors. Am J Med Genet A. 2007 Jun 15;143A(12):1317-25.
- Stock, NM; Feragen, KB;Rumsey ,N."It Doesn't All Just Stop at 18": Psychological Adjustment and Support Needs of Adults Born With Cleft Lip and/orPalate. Cleft Palate Craniofac J. 2014 Nov 5.
- Sudarshan, PG; Khushboo, DG; Kirti, SP; Bela ,JS.Goldenhar Syndrome: A Report of 3 Cases. Indian J Dermatol. 2013.
- Tannure ,PN; Soares ,FM;Küchler, EC; Motta ,LG; Costa ,MC; Granjeiro ,JM. Measuring the impact of quality of life of children treated for orofacial clefts: a case-control study. J Clin Pediatr Dent. 2013 Summer;37(4):381-4.
- Tasse ,C; Böhringer, S;Fischer, S;Lüdecke ,HJ; Albrecht, B;Horn ,D; Janecke, A;Kling, R; König, R; Lorenz ,B; Majewski, F; Maeyens, E; Meinecke, P;Mitulla

,B;Mohr, C; Preischl, M; Umstadt ,H; Kohlase, J;Gillesen-Kaesbach, G;Wleczorek ,D. Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification.Eur J Med Genet. 2005 Oct-Dec;48(4):397-411.

Thanawirattananit, P; Prathanee, B.Audiological findings in cleft lip and palate children attending speech camp. J Med Assoc Thai. 2013 Sep;96 Suppl 4:S55-60 a.

Thanawirattananit ,P;Prathanee, B . Relationship of language development and hearing status in children with cleft lip and palate. J Med Assoc Thai. 2013;96 Suppl 4:S49-54b.

Trevisana ,JC. Barba PCSD. Reflexões acerca da atuação do terapeuta ocupacional no processo de inclusão escolar de crianças com necessidades educacionais especiais. Cadernos de Terapia Ocupacional. 2012;20(1):89-94.

Trindade, IEK, Silva Filho, O.G., coordenadores. Fissuras labiopalatinas: uma abordagem multidisciplinar. São Paulo: Santos; 2007.

Tsirikos, Al;Mcmaster ,MJ. Goldenhar-associated conditions (hemifacial microsomia) and congenital deformities of the spine. Spine (Phila Pa 1976). 2006 Jun 1;31(13):E400-7.

Vale,M. *Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF): Conceitos, preconceitos e paradigmas. Contributo de um constructo para o percurso real em meio natural de vida.* Acta Pediátrica Portuguesa. Sociedade Portuguesa de Pediatria,2009.

Van Lierd ,EKM;Van Cauwenberge, P;Stevens, I; Dhooge, I. Language, articulation, voice and resonance characteristics in 4 children with Goldenhar syndrome: a pilot study. Folia Phoniatr Logop. 2004 May-Jun;56(3):131-43.

Vasconcelos, RLM; Moura, TL; Campos, TF. Lindquist, ARR; Guerra, RO. Avaliação do desempenho funcional de crianças com paralisia cerebral de acordo com níveis de comprometimento motor. Rev Bras Fisioter, São Carlos, v. 13, n. 5, p. 390-7, set./out. 2009.

Vendramini-Pittoli ,S; Kokitsu-Nakata, NM. Oculoauriculovertebral spectrum: report of nine familial cases with evidence of autosomal dominant inheritance and review of the literature. Clin Dysmorphol. 2009 Apr;18(2):67-77.

Wan,J;Meara,JG;Kovanlikaya,A;Nelson,MD; Don,D.Clinical, radiological, and audiological relationships in hemifacial microsomia. Ann Plast Surg. 2003.

Wehby, GL; Collet, B; Barron ,S; Romitti, PA;Ansley, TN; Speltz ,M. Academic achievement of children and adolescents with oral clefts. Pediatrics. 2014;133(5):785-92.

Werler ,MM;Sheehan, JE; Hayes, C; Padwa, BL; Mltchel ,JB.Demographic and reproductive factors associated with hemafacial microsomia.Cleft Palate Craniofac J. 2009;41(5):494-50.

World Health Organization International .Clasification of disability and health.geneva, switzerland, 2001.

Zampini, L;D'Odorico, L. Communicative gestures and vocabulary development in 36month-old children with Down's syndrome. Int J Lang Comm Dis. 2009;44(6):10631073.

Zanudin, A;Burns, Y;Gray ,PH;Danks, M;Poulsen, L;Watter, P. Perinatal events and motor performance of children born with ELBW and nondisabled. Pediatr Phys Ther. 2013 Spring;25(1):30-5.

Apêndices

APÊNDICE 1**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

Pelo presente instrumento que atende às exigências legais, o Sr. (a) _____ portador da cédula de identidade _____ responsável pelo paciente _____ após leitura minuciosa deste documento, devidamente explicado pelos profissionais em seus mínimos detalhes, ciente dos serviços e procedimentos aos quais será submetido, não restando quaisquer dúvidas a respeito do lido e explicado, firma seu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO concordando em participar da pesquisa: "**Habilidade funcionais de autocuidado, mobilidade e função social em crianças com fissura labiopalatina e espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV)**" realizada por: Luciana Alves de Souza Carvalho, CPF 113.263.808-93, sob orientação do Dra. Dionísia Aparecida Cusin Lamônica, CPF 045.290.778-02.

Este projeto será realizado no Hospital de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo na cidade de Bauru (HRAC/ USP-Bauru) e tem como objetivo comparar o desempenho em habilidades funcionais em crianças com e sem EOAV e fissura labiopalatina. Ao concordarem em participar os pais ou responsáveis serão entrevistados sobre as habilidades de suas crianças com autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência. As entrevistas serão realizadas na data de consultas ou cirurgias agendadas no HRAC, enquanto a criança é avaliada por um profissional em consulta de rotina prevista para a mesma. Somente os pais serão entrevistados. Se a consulta da criança terminar antes do término da entrevista, esta será continuada apenas se houver tempo disponível na agenda da criança e consentimento dos pais ou responsáveis participantes em continuar.

Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade é uma entrevista estruturada com tempo previsto para aplicação de 1 (uma) sessão com duração aproximada de 50 (cinquenta) minutos. Este estudo não envolve benefícios diretos para os participantes, porém constitui uma importante contribuição para o entendimento do impacto da EOAV e FLP no desenvolvimento funcional da criança e dará subsídios para o desenvolvimento de futuras pesquisas e para

implementação de programas de intervenção visando otimizar o gerenciamento destas condições. Não existem riscos associados com a participação em entrevista estruturada.

Todos os procedimentos desta pesquisa serão realizados a partir das normas preconizadas pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisas em Seres Humanos, obedecendo às normas de biossegurança e guardando o sigilo ético. Caso o sujeito da pesquisa queira apresentar reclamações em relação a sua participação na pesquisa, poderá entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos, do HRAC-USP, pelo endereço Rua Silvio Marchione, 3-20 no Serviço de Apoio ao Ensino, Pesquisa e Extensão ou pelo telefone (14) 3235-8421.

Fica esclarecido que o sujeito da pesquisa ou seu representante legal, podem a qualquer momento retirar seu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO e deixar de participar desta pesquisa e ciente de que todas as informações prestadas tornar-se-ão confidenciais e guardadas por força de sigilo profissional (Art. 13º do Código de Ética de Fonoaudiologia).

Por estarem de acordo assinam o presente termo.

Bauru-SP, _____ de _____ de 20____.

Assinatura do Sujeito da Pesquisa
ou responsável

Luciana Alves de Souza Carvalho
CPF:113.263.808-93

Nome do Pesquisador Responsável: Luciana Alves de Souza
Endereço Institucional (Rua, No): Octávio Pinheiro Brizola, 975 Cidade: Bauru
Estado: SP CEP: 17012-90
Telefone : (14) 98122.4984 E-mail : lukarvalho@usp.br

Anexos

PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP**DADOS DO PROJETO DE PESQUISA**

Título da Pesquisa: Habilidades funcionais de autocuidado, mobilidade e função social em crianças com fissura labiopalatina e Espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV).

Pesquisador: Luciana Alves de Souza Carvalho

Área Temática:

Versão: 3

CAAE: 35850714.4.0000.5441

Instituição Proponente: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da USP

Patrocinador Principal: MINISTERIO DA EDUCACAO

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 941.743

Data da Relatoria: 26/01/2015

Apresentação do Projeto:

O projeto de pesquisa para dissertação de mestrado intitulado "Habilidades funcionais de autocuidado, mobilidade e função social em crianças com fissura labiopalatina e espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV)" expõe que o desenvolvimento global da criança segue uma ordem cronológica composta por etapas caracterizadas por mudanças nas habilidades e nos padrões de movimento com alterações procedentes da maturação do sistema nervoso central, porém algumas teorias como a "teoria dos sistemas dinâmicos" aponta a influência de fatores psicológicos e ambientais no comportamento motor, além do sistema nervoso.

Por outro lado, há algumas anomalias que ocasionam comprometimento estético e funcional e que podem interferir no desenvolvimento global da criança como no caso do EOAV, conhecida como síndrome de Goldenhar. Esta síndrome é uma anomalia congênita e rara, de etiologia desconhecida, com manifestação genética variável e de causa bastante heterogênea. As crianças diagnosticadas com EOAV podem também apresentar fissura labiopalatina (FLP), fato que aumenta consideravelmente o risco de comprometimento da alimentação e comunicação. Portanto, pretende-se com este estudo conhecer as habilidades funcionais e o impacto destas habilidades nas crianças com EOAV e fissura labiopalatina.

Para tanto, a autora analisará o comportamento dessas crianças e de crianças sem estes dois

Endereço: SILVIO MARCHIONE 3-20
Bairro: VILA NOVA CIDADE UNIVERSITARIA **CEP:** 17.012-900
UF: SP **Município:** BAURU
Telefone: (14)3235-8421 **Fax:** (14)3234-7818 **E-mail:** uep_projeto@centrinho.usp.br

Continuação do Parecer: 941.743

comprometimentos coletando informações do seu desempenho em atividades e tarefas típicas da rotina diária com seus pais ou responsável, por meio de uma entrevista onde será aplicado o questionário conhecido como Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI), em versão adaptada para o português. O modelo de pesquisa é observacional descritivo transversal com uma casuística de 60 pais/responsável de crianças na faixa etária entre três anos e sete anos e seis meses, de ambos os gêneros.

Objetivo da Pesquisa:

Comparar as habilidades funcionais quanto ao desempenho nas áreas de autocuidado, mobilidade, função social e nível de independência entre crianças com EOAV, crianças com FLP e um grupo de crianças sem anomalias.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

A autora esclarece que os riscos envolvidos são próximos de zero, uma vez realizada segundo normas de biossegurança e guardando o sigilo ético, preconizadas pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisas em Seres Humanos. No entanto, refere que o entrevistado poderá apresentar cansaço, se sentir intimidado ou constrangido e que caso isso venha a ocorrer a entrevista será interrompida. Refere que devido ao tempo necessário para a aplicação do questionário Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) com pais ou responsáveis, a avaliação da criança poderá terminar antes do tempo necessário para a realização da entrevista, se houver outro agendamento previsto a entrevista será interrompida e reagendada para outro momento, se possível. Como benefício da pesquisa a autora informa que conhecer o desenvolvimento funcional e o nível de independência para realização de atividades de vida diária da população a ser estudada, produzirá informações importante para o desenvolvimento de programas de intervenção visando a prevenção de agravos nos aspectos de mobilidade e função social desta população. Complementa afirmando que este estudo não envolve benefícios diretos para os participantes, mas que constitui uma importante contribuição para o entendimento do impacto da EOAV e FLP no desenvolvimento funcional da criança e fornecerá subsídios para o desenvolvimento de futuras pesquisas visando otimizar o gerenciamento destas condições.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

A pesquisa apresenta relevância científica, uma vez que poderá trazer maiores esclarecimentos sobre fatores que influenciam no desenvolvimento global de crianças com EOAV e com FLP e sobre formas de atuação profissional com esta população.

Endereço: SILVIO MARCHIONE 3-20
Bairro: VILA NOVA CIDADE UNIVERSITARIA CEP: 17.012-900
UF: SP Município: BAURU
Telefone: (14)3235-8421 Fax: (14)3234-7818 E-mail: uep_projeto@centrinho.usp.br

Continuação do Parecer: 941.743

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Todos os termos de apresentação obrigatória foram apresentados.

- 1-Carta de encaminhamento dos pesquisadores aos CEP;
- 2 - Formulário HRAC;
- 3 - Folha de Rosto Plataforma Brasil;
- 4 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido;
- 5 - Termo de Compromisso de Manuseio de Informações;
- 6 - Formulário de Permissão para uso de Registros para Fins Científicos;
- 7 - Termo de Compromisso de Divulgação e Publicação dos Resultados da Pesquisa e - Destinação de Materiais ou Dados Coletados;
- 8 - Análise Crítica dos Riscos e Benefícios;
- 9 - Critérios para Suspender ou Encerrar as Pesquisas;
- 10 - Termo de Compromisso do Pesquisador Responsável.

Recomendações:

Nada a recomendar.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

A autora realizou as solicitações do parecerista, desta forma indico a aprovação do projeto de pesquisa para sua execução, visto que não pendências.

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Avaliação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

O pesquisador deve atentar que o projeto de pesquisa aprovado por este CEP refere-se ao protocolo submetido para avaliação. Portanto, conforme a Resolução CNS 466/12, o pesquisador é responsável por "desenvolver o projeto conforme delineado", se caso houver alterações nesse projeto, este CEP deverá ser comunicado em emenda via Plataforma Brasil, para nova avaliação.

Cabe ao pesquisador notificar via Plataforma Brasil o relatório final para avaliação, assim como os relatórios semestrais, os Termos de Consentimento Livre e Esclarecidos e/ou outros Termos obrigatórios, quando solicitados no parecer.

Endereço: SILVIO MARCHIONE 3-20
Bairro: VILA NOVA CIDADE UNIVERSITARIA CEP: 17.012-900
UF: SP Município: BAURU
Telefone: (14)3235-8421 Fax: (14)3234-7818 E-mail: uep_projeto@centrinho.usp.br

HOSPITAL DE REABILITAÇÃO
DE ANOMALIAS
CRANIOFACIAIS DA USP

Continuação do Parecer: 941.743

BAURU, 30 de Janeiro de 2015

Assinado por:
Silvia Maria Graziadei
(Coordenador)

Endereço: SILVIO MARCHIONE 3-20
Bairro: VILA NOVA CIDADE UNIVERSITARIA CEP: 17.012-900
UF: SP Município: BAURU
Telefone: (14)3235-8421 Fax: (14)3234-7818 E-mail: uep_projeto@centrinho.usp.br