UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

CRISTINA GUEDES DE AZEVEDO BENTO-GONÇALVES

Função velofaríngea em indivíduos com e sem sinais clínicos da síndrome velocardiofacial: análise videofluoroscópica

BAURU
2011

CRISTINA GUEDES DE AZEVEDO BENTO-GONÇALVES

Função velofaríngea em indivíduos com e sem sinais clínicos da síndrome velocardiofacial: análise videofluoroscópica

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

Área de concentração: Fissuras Orofaciais e Anomalias Relacionadas
Orientador: Profa. Dra. Katia Flores Genaro

BAURU

2011

AUTORIZO A REPRODUÇÃO E DIVULGAÇÃO DESTE TRABALHO, POR QUALQUER MEIO CONVENCIONAL OU ELETRÔNICO, PARA FINS DE ESTUDO E PESQUISA, DESDE QUE CITADA A FONTE.

Bento-Gonçalves, Cristina Guedes de Azevedo

B446f Função velofaríngea em indivíduos com e sem sinais clínicos da síndrome velocardiofacial: análise videofluoroscópica./ Cristina Guedes de Azevedo Bento Gonçalves. Bauru, 2011.

126 p.; il.; 30 cm.

Tese (Doutorado – Área de Concentração: Fissuras Orofaciais e Anomalias Relacionadas) - Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo.

Orientador: Profa. Dra. Katia Flores Genaro

1. Síndrome da Deleção 22q11. 2. Insuficiência velofaríngea. 3. Cinerradiografia.

CDD: 616.855

FOLHA DE APROVAÇÃO

Cristina Guedes de Azevedo Bento-Gonçalves

Tese apresentada ao Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo para obtenção do titulo de DOUTOR em Ciências da Reabilitação.
Área de Concentração: Fissuras Orofaciais e Anomalias Relacionadas

Aprovado em:

Banca Examinadora

Prof. Dr. _____

Instituição_____Assinatura_____

Prof. Dr. _____

Instituição_____Assinatura_____

Prof. Dr. _____

Instituição_____Assinatura_____

Prof. Dr. _____

Instituição_____Assinatura_____

_____

Prof. Dr.

Instituição (Orientador):

_____

Profa. Dra. Inge Elly Kiemle Trindade

Presidente da Comissão de Pós-Graduação do HRAC-USP

Data de depósito da Tese junto à SPG: ____/____/_____

CRISTINA GUEDES DE AZEVEDO BENTO-GONÇALVES

14 de outubro de 1963 Bauru - SP	Nascimento
1982-1985	Curso de Graduação em Fonoaudiologia da Universidade do Sagrado Coração.
1987 até a presente data	Fonoaudióloga do Setor de Fonoaudiologia do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo.
1989-1990	Curso de Especialização em Patologias da Comunicação da Universidade do Sagrado Coração.
1991-1991	Curso de Distúrbios da Comunicação nas Malformações Craniofaciais pelo Centro Craniofacial da Universidade da Flórida-EUA.
1991-1992	Professora convidada do Curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru-USP.
1998-2002	Curso de Pós-Graduação em Distúrbios da Comunicação Humana, nível Mestrado, no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo.
2006 até a presente data	Chefe do Setor de Fonoaudiologia do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo.
2007-2011	Curso de Pós-Graduação em Ciências da Reabilitação, nível Doutorado, Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo.

DEDICATÓRIA

A todos os indivíduos e seus familiares que enfrentam os desafios da busca pelo tratamento da disfunção velofaríngea, esteja ela associada ou não à síndrome velocardiofacial. A vocês, ofereço todo o meu apoio e respeito.

Ao meu querido filho
Rodrigo, minha grande alegria e maior realização na vida, e de quem aprendi que o amor não tem limite.

Ao meu querido marido
Márcio, pelo amor, carinho, incentivo e paciência durante os anos do doutorado e todos os outros que o antecederam. Sem você tudo seria mais difícil.

Aos meus queridos pais
Luiz e Edda
e minha incrível irmã Regina, pelo amor e incentivo hoje e sempre, pessoas especiais e para sempre tão importantes em minha vida.

A vocês dedico este trabalho.

AGRADECIMENTOS

"Lembrar é fácil para quem tem memória. Esquecer é difícil para quem tem coração."
(William Shakespeare)

Ao **Prof. Dr. José Alberto de Souza Freitas**, Diretor Superintendente do HRAC-USP, que nos mostrou a importância da pesquisa para podermos alcançar a excelência no tratamento das anomalias craniofaciais.

À **Profa. Dra. Inge Elly Kiemle Trindade**, presidente da comissão de Pós-graduação do HRAC-USP, por sua dedicação e competência na formação de novos mestres e doutores em nossa instituição.

À **Dra. Maria Irene Bachega**, Diretora do Departamento Hospitalar do HRAC-USP, pela compreensão e apoio nesta importante etapa da minha vida profissional.

À **Dra. Silvia Helena Alvarez Piazentin-Penna**, Diretora Técnica dos Serviços Complementares e fonoaudióloga do HRAC-USP, pelo estímulo e coleguismo ao longo dos anos.

À **Dra. Renata Paciello Yamashita, Dra. Nancy M. Kokitsu Nakata e Profa. Dra. Viviane Cristina de Castro Marino** pelas valiosas contribuições no aperfeiçoamento deste trabalho por ocasião da qualificação.

À **Dra. Nancy M. Kokitsu Nakata**, bióloga do setor de Genética Clínica, pelo fornecimento da relação de pacientes com disfunção velofaríngea sem fissura palatina e daqueles com sinais clínicos da Síndrome Velocardiofacial, além das preciosas informações sobre esta síndrome.

À **Dra. Giovana Rinalde Brandão**, fonoaudióloga do HRAC e colega na seleção dos pacientes com a síndrome velocardiofacial.

Às **fonoaudiólogas do Setor de Fonoaudiologia do HRAC, Adriana, Andréa, Maria Cristina, Giovana, Haline, Melissa, Renata, Rosana, Sílvia, Tatiane e Vera**, pelo carinho e palavras de apoio durante esta jornada.

À **Profa. Dra. Jeniffer Cássia Rillo Dutka**, professora do Departamento de Fonoaudiologia da FOB-USP e pesquisadora do HRAC, pelas valorosas sugestões na metodologia deste trabalho.

Ao **Dr. William N. Williams**, Diretor aposentado do Centro Craniofacial da Universidade da Flórida-EUA e renomado pesquisador, pelos admiráveis ensinamentos sobre a videofluoroscopia no estudo do mecanismo velofaríngeo e por sua decisiva contribuição na escolha do método para a obtenção das medidas neste estudo.

Ao **Prof. Dr. José Roberto Pereira Lauris**, professor da FOB-USP, pela atenta análise estatística dos dados.

À **Andréia, Maria José e Rogério**, funcionários da secretaria de pós-graduação, pela amabilidade com que sempre me trataram.

Ao **Lucas**, do Setor de Comunicação do HRAC, pelos belos desenhos que ilustram este estudo.

À **Equipe da Unidade de Ensino e Pesquisa** do HRAC, pela agilidade na obtenção dos periódicos, capítulos de livros e na revisão das referências bibliográficas.

Aos **pacientes** que participaram deste estudo e seus familiares, pela confiança depositada em mim e nesta instituição, meu profundo agradecimento.

A **todos vocês**, muito obrigado.

AGRADECIMENTO ESPECIAL

À **Profa. Dra. Katia Flores Genaro**,

Professora associada do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru–USP, pesquisadora do HRAC-USP e orientadora deste trabalho, por sua dedicação e orientação cuidadosa e crítica, instigando uma construção pessoal deste estudo. Meus sinceros agradecimentos pelos ensinamentos e incentivo durante esta trajetória.

Uns são homens; alguns são professores; poucos são mestres. Aos primeiros, escuta-se; aos segundos, respeita-se; aos últimos, segue-se. Se hoje enxergo longe, é porque fui colocado em ombros de gigantes.

(autor desconhecido)

RESUMO

Bento-Gonçalves CGA. Função velofaríngea em indivíduos com e sem sinais clínicos da síndrome velocardiofacial: análise videofluoroscópica [tese]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2011.

Objetivos: estudar indivíduos com (G1) e sem (G2) sinais da Síndrome Velocardiofacial (SVCF) para verificar diferenças entre eles quanto à extensão e espessura velar, profundidade nasofaríngea, razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar (PNF/EV), tamanho da falha velofaríngea, ângulo velar, movimento do véu palatino e das paredes laterais e posterior da faringe e à presença da tonsila faríngea; diferenças para as medidas de extensão e espessura velar, profundidade nasofaríngea e razão PNF/EV dos grupos estudados com os valores de normalidade propostos por Subtelny (1957); e correlação entre o tamanho da falha velofaríngea e a razão PNF/EV. **Material e Método:** estudo prospectivo com 60 indivíduos de ambos os sexos sem fissura palatina evidente e com disfunção velofaríngea (DVF), não operados, sendo 30 com sinais clínicos da SVCF (G1) (idade de 5,4 a 51 anos, com média de 15,7±9,5 anos) e 30 sem os sinais da SVCF (G2) (idade de 4,5 a 33 anos, com média de 15±7,6 anos). O exame videofluoroscópico foi realizado nas projeções lateral e frontal para análise da extensão e espessura velar, profundidade nasofaríngea, falha velofaríngea e ângulo velar, movimento do véu palatino, paredes laterais e posterior da faringe e presença da tonsila faríngea. **Resultados:** quanto às medidas de extensão e espessura velar, profundidade nasofaríngea e razão PNF/EV, não houve diferença entre os grupos quando se comparou os casos maiores de 18 anos, bem como os menores de 18 anos pareados por idade; mas quando a idade não foi pareada nos casos menores de 18 anos, a espessura velar foi menor (p=0,019) e a razão PNF/EV foi maior (p=0,048) no G1 e, ao se analisar independente da faixa etária, a razão PNF/EV foi maior no G1 (p=0,024). Em relação às medidas de normalidade, a extensão velar foi menor no G1 (p=0,007), a espessura velar foi menor no G1 (p=0,000) e G2 no (p=0,000), a profundidade nasofaríngea e a razão PNF/EV foram maiores no G1 (p=0,000) e no G2 (p=0,000), entretanto ao se considerar a variação de 2 desvios-padrão em relação aos valores de normalidade, não houve diferença entre os grupos para todas as medidas. Também não houve diferença entre os grupos quanto ao ângulo de elevação velar (p=0,232) e presença (p=0,698) e tamanho da falha velofaríngea (p=0,293), movimento velar (p=0,085) e das paredes laterais (p=0,763) e posterior (p=0,237) da faringe, além do tamanho da tonsila faríngea (p=0,307). Não houve correlação entre a falha velofaríngea e a razão PNF/EV no G1 (p=0,153) e no G2 (p=0,598). **Conclusões:** a razão PNF/EV foi maior nos indivíduos com DVF e sinais da SVCF comparados aos indivíduos com DVF sem os sinais da síndrome, sugerindo ser este um indicador velofaríngeo para a SVCF, enquanto os aspectos funcionais da velofaringe não diferiram entre os indivíduos com e sem os sinais da SVCF. Não houve correlação entre o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo e a razão PNF/EV nos grupos com e sem sinais da SVCF.

Descritores: Síndrome da Deleção 22q11. Insuficiência velofaríngea. Cinerradiografia.

ABSTRACT

Bento-Gonçalves CGA. Velopharyngeal function in individuals with and without clinical signs of velocardiofacial syndrome: a videofluoroscopic analysis [thesis]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2011.

Objective: to study individuals with (G1) and without (G2) signs of velocardiofacial syndrome (VCFS), so as to verify differences in terms of length and thickness of the soft palate, nasopharyngeal depth, ratio of nasopharyngeal depth to velar length (PD/VL), velopharyngeal gap size, velar angle, soft palate movement, lateral and posterior pharyngeal walls movement and the presence of adenoidal tissue; differences for the measurements of velar length and thickness, nasopharyngeal depth and PD/VL ratio for the groups studied with the normality values proposed by Subtelny (1957); and correlation between the size of velopharyngeal gap and the PD/VL ratio. **Methods:** a prospective study with 60 subjects from both genders, with no evident cleft palate, with velopharyngeal dysfunction (VPD), non operated, being 30 with clinical signs of VCFS (age range 5.4 to 51 yrs, mean 15.7±9.5 yrs), and 30 with no signs of VCFS (age range 4.5 to 33 yrs, mean 15±7.6 yrs). The videofluoroscopy was performed in lateral and frontal views, for the analysis of velar length and thickness, nasopharyngeal depth, velopharyngeal gap, velar angle, soft palate movement, lateral and posterior pharyngeal walls movement and the presence of adenoidal tissue. **Results:** there was no difference in the measurements of velar length and thickness, nasopharyngeal depth and PD/VL ratio, between the groups, when cases over 18 yrs, as well as those under 18, paired by age, were compared; however, when age was not paired in the cases under 18 yrs, the velar thickness was smaller (p=0.019) and the PD/VL ratio was greater (p=0.048) in G1 and, by analyzing regardless the age range, the PD/VL ratio was greater in G1 (p=0.024). In relation to normality measurements, the velar length was smaller in G1 (p=0.007), the velar thickness was smaller in G1 (p=0.000) and G2 (p=0.000), the nasopharyngeal depth and the PD/VL ratio were greater in G1 (p=0.000) and G2 (p=0.000), nevertheless, when considering the variation of 2 standard deviations in relation to the normality values, there was no difference between the groups for all measurements. No difference was seen between the groups, as to the velar angle (p=0.232) and presence (p=0.698) and size of velopharyngeal gap (p=0.293), velar movement (p=0.085) and lateral (p=0.763) and posterior (p=0.237) pharyngeal walls movement, besides the size of adenoidal tissue (p=0.307). No correlation was seen between the velopharyngeal gap and the PD/VL ratio in G1 (p=0.153) and G2 (p=0.598). **Conclusions:** the PD/VL ratio was greater in individuals with VPD and signs of VCFS, as compared to individuals with VPD with no signs of the syndrome, suggesting that this is a velopharyngeal indicator for VCFS, whereas velopharyngeal functional aspects did not differ between individuals with and without signs of VCFS. There was no correlation between the size of the velopharyngeal gap and the PD/VL ratio, in the groups with and without signs of VCFS.

Keywords: 22q11 Deletion Syndrome. Velopharyngeal insufficiency. Cineradiography.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Equipamento para realização da videofluoroscopia composto por monitor de TV (1), sistema de videogravação (2), aparelho de raios X (3), intensificador de imagem (4) e cefalostato (5)..... **64**

Figura 2 - Régua de metal fixada ao cefalostato..... **66**

Figura 3 - Plano palatino (PP), formado por uma linha reta que passa pela espinha nasal anterior (ENA) e espinha nasal posterior (ENP)..... **66**

Figura 4 - Medida da extensão do véu palatino..... **67**

Figura 5 - Medida da espessura do véu palatino..... **67**

Figura 6 - Medida da profundidade da nasofaringe..... **68**

Figura 7 - Ângulo de elevação velar durante a emissão da sílaba "pa"..... **69**

Figura 8 - Medida da falha no fechamento velofaríngeo..... **69**

Figura 9 - Demonstração das paredes laterais no repouso (pontilhado) e durante o deslocamento em direção à linha média na fala (contínuo) na projeção frontal..... **77**

Figura 10 - Tamanho da tonsila faríngea observada na visão lateral: A=1/3 da nasofaringe; B=2/3 da nasofaringe; C=mais de 2/3 da nasofaringe..... **77**

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Distribuição da amostra de acordo com o grupo, idade e sexo.... **61**

Tabela 2 - Apresentação dos indivíduos do G1 (N=30) segundo os sinais da SVCF..... **63**

Tabela 3 - Medidas da extensão velar em indivíduos normais, de ambos os sexos, na faixa etária de 3 meses a 18 anos, obtidas por Subtelny (1957)..... **72**

Tabela 4 - Medidas da espessura velar em indivíduos normais, de ambos os sexos, na faixa etária de 3 meses a 17 anos, obtidas por Subtelny (1957)..... **73**

Tabela 5 - Medidas da profundidade nasofaríngea em indivíduos normais, de ambos os sexos, na faixa etária de 3 meses a 18 anos, obtidas por Subtelny (1957)..... **74**

Tabela 6 - Medidas da razão entre a profundidade nasofaríngea e extensão velar em indivíduos normais, de ambos os sexos, na faixa etária de 3 meses a 18 anos, obtidas por Subtelny (1957)... **75**

Tabela 7 - Confiabilidade das medidas realizadas nos grupos com e sem sinais da SVCF..... **83**

Tabela 8 - Comparação das medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar entre os grupos com e sem sinais da SVCF..... **84**

Tabela 9 - Comparação das médias das medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar com as médias das medidas propostas por Subtelny (1957)..... **85**

Tabela 10 - Comparação das medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar entre os grupos, considerando a variação de 2 desvios-padrão em relação aos valores de Subtelny (1957)..... **86**

Tabela 11 - Comparação das medidas do ângulo de elevação velar e da falha velofaríngea entre os grupos com e sem sinais da SVCF..... **87**

Tabela 12 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo..... **87**

Tabela 13 - Distribuição dos indivíduos dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com o movimento velar..... **88**

Tabela 14 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF segundo o deslocamento das paredes laterais da faringe..... **89**

Tabela 15 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com a presença ou ausência da prega de Passavant..... **89**

Tabela 16 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com a presença ou ausência da tonsila faríngea e seu tamanho..... **90**

Tabela 17 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com a presença da tonsila faríngea segundo a faixa etária..... **90**

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

SVCF	Síndrome velocardiofacial
DVF	Disfunção velofaríngea
FISH	Hibridização Fluorescente *in situ*
CGH	Hibridização Genômica Comparativa
PCR	Reação em cadeia da polimerase
MLPA	*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*
USP	Universidade de São Paulo
HRAC	Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais
CEP	Comissão de Ética em Pesquisa
mm	Milímetro
n	Número de pacientes
p	Valor p (significância estatística)
EV	Extensão velar
ES	Espessura velar
PNF	Profundidade nasofaríngea
AEV	Ângulo de elevação velar
PNF/EV	Razão entre a profundidade nasofaríngea e a extensão velar
G1	Grupo com os sinais da síndrome velocardiofacial
G2	Grupo sem os sinais da síndrome velocardiofacial
DP	Desvio-padrão
ENA	Espinha nasal anterior
ENP	Espinha nasal posterior
PP	Plano palatino
U	Ponta da úvula
FO	Face oral do véu palatino

FN	Face nasal do véu palatino
PPF	Parede posterior da faringe
PSV	Ponto posterosuperior do véu
PIV	Ponto posteroinferior do véu
VP	Véu palatino
PLR	Parede lateral no repouso
LM	Linha média
CCI	Coeficiente de correlação intra-classes

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO E LITERATURA **25**

1.1 MECANISMO VELOFARÍNGEO **27**

1.2 DISFUNÇÃO VELOFARÍNGEA (DVF) **28**

1.3 VIDEOFLUOROSCOPIA E AVALIAÇÃO RADIOGRÁFICA DA VELOFARINGE **30**

1.4 SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL (SVCF) **43**

1.5 DISFUNÇÃO VELOFARÍNGEA NA SVCF **46**

2 OBJETIVOS **55**

3 MATERIAL E MÉTODO **59**

3.1 ASPECTO ÉTICO **61**

3.2 CASUÍSTICA E SELEÇÃO DA AMOSTRA **61**

3.3 PROCEDIMENTOS **64**

3.3.1 Exame videofluoroscópico **64**

3.3.2 Obtenção das medidas **65**

3.3.3 Medidas realizadas **66**

3.3.4 Procedimento para interpretação dos resultados **70**

3.3.5 Análise Estatística **78**

4 RESULTADOS **81**

5 DISCUSSÃO **91**

6 CONCLUSÕES **105**

7 REFERÊNCIAS **109**

ANEXOS **121**

INTRODUÇÃO E LITERATURA

"Feliz aquele que transfere o que sabe e aprende o que ensina."

Cora Coralina

1 INTRODUÇÃO E LITERATURA

1.1 MECANISMO VELOFARÍNGEO

O mecanismo velofaríngeo é formado pelos componentes nasofaríngeo e velar, sendo o nasofaríngeo formado pelas paredes laterais e posterior da faringe, com formato de cilindro muscular incompleto durante o repouso, com uma abertura anterior direcionada ao véu palatino. Já, o componente velar é constituído por tecido muscular e tem a porção anterior ligada à extremidade do palato duro, enquanto a porção posterior, ou margem livre, permanece entre as duas paredes laterais da faringe. Durante a emissão dos sons orais da fala, o véu palatino se eleva e se desloca posteriormente, enquanto o componente nasofaríngeo se constringe ao longo do plano horizontal, fazendo contato com a margem livre do véu palatino, proporcionando a separação entre as cavidades oral e nasal (Skolnick e Cohn 1989b).

Por ser o fechamento velofaríngeo uma combinação do movimento do véu palatino e das paredes da faringe, existem variações em relação à contribuição dessas estruturas entre os indivíduos e de acordo com os sons da fala. Dessa forma, foram descritos quatro padrões de fechamento velofaríngeo: coronal, quando há contato do véu palatino com a parede posterior da faringe e pouco deslocamento medial das paredes laterais; circular, no qual ocorre deslocamento conjunto do véu palatino e das paredes laterais da faringe; circular com prega de Passavant, quando ocorre o padrão circular associado à contração horizontal das fibras musculares na parede posterior da faringe, denominada prega de Passavant; sagital, que corresponde ao deslocamento medial das paredes laterais da faringe que se tocam na linha média (Skolnick, McCall e Barnes 1973, Skolnick et al 1975, Skolnick e Cohn 1989d).

A tonsila faríngea, um tecido linfoide presente na nasofaringe, também desempenha importante papel na função velofaríngea na infância, com um padrão de fechamento na fala denominado de “velo-adenoideano”, no qual o véu palatino faz contato com a tonsila faríngea. Durante a puberdade, tem início um processo de atrofia desse tecido linfoide, fazendo com que o fechamento velofaríngeo passe a ocorrer na parede posterior da faringe (Skolnick e Cohn 1989a, Willging e Kummer 2001, Bzoch 2004).

1.2 DISFUNÇÃO VELOFARÍNGEA (DVF)

Quando há falha no mecanismo velofaríngeo, com grande variedade de causas funcionais e estruturais, tem-se um quadro de disfunção velofaríngea (DVF) com consequente comunicação entre as cavidades oral e nasal (Kummer 2001a, Golding-Kushner 2001, Johns, Rohrich e Awada 2003, Bzoch 2004, Peterson-Falzone et al 2006, Ysunza e Pamplona 2006, Rudnick e Sie 2008) durante atividades em que deveria haver total separação dessas cavidades.

Embora o conceito de DVF exista teoricamente, o diagnóstico dessa condição baseia-se nos sintomas da fala, como hipernasalidade, emissão de ar nasal, enfraquecimento das consoantes de pressão e presença de articulação compensatória. A hipernasalidade caracteriza-se pelo excesso de energia acústica nasal acompanhando sons orais, sendo mais perceptível durante a produção das vogais, podendo variar do grau leve até grave; a emissão de ar nasal, quando audível, é percebida como um fluxo de ar constante pela cavidade nasal durante a produção de consoantes de maior pressão intraoral; o enfraquecimento das consoantes orais resulta de pressão intraoral insuficiente para gerar adequadamente estas emissões. Já, a articulação compensatória se desenvolve na tentativa de bloquear a corrente aérea expiratória durante a emissão das consoantes plosivas e fricativas, em regiões atípicas do trato vocal, resultando em emissões como golpe de glote, fricativa faríngea, entre outras (Trost 1981, Trost-Cardamone 1986, Golding-Kushner 2001, Kummer 2001a, Peterson-Falzone et al 2006).

A análise perceptiva da fala, na qual são detectadas as alterações relacionadas à DVF, é considerada o método mais importante na avaliação da função velofaríngea (Rudnick e Sie 2008; Genaro, Yamashita e Trindade 2010). Em relação à avaliação da ressonância da fala, em particular da hipernasalidade, o avaliador deve considerá-la durante a fala espontânea, em virtude de haver maior demanda do mecanismo velofaríngeo, comparado à fala dirigida e encadeada (Kummer 2001a).

Estudos apontam não haver relação direta entre a severidade da disfunção velofaríngea e a severidade da hipernasalidade, visto que vários são os fatores que afetam a percepção da hipernasalidade, como precisão articulatória, grau de abertura da cavidade oral, obstrução nasal, características do trato vocal, esforço respiratório e fístula no palato (Kummer 2001b, Peterson-Falzone et al 2006). Por outro lado, a avaliação perceptiva, quando realizada por profissional experiente, pode fornecer informações relacionadas ao tamanho da falha velofaríngea, como,

por exemplo, a presença de ronco nasal durante a fala, que se associa à falha velofaríngea pequena.

Alguns estudos mostraram correlação entre os sintomas de fala observados na avaliação perceptiva e o funcionamento velofaríngeo (Kummer 2003, Dudas et al 2006). Para Dworkin, Marunick e Krouse (2004), as falhas velofaríngeas grandes respondem pela severidade da hipernasalidade. Além disso, foi observada associação entre o tamanho da falha velofaríngea antes da correção cirúrgica da DVF residual pela técnica de Furlow, com o resultado pós-cirúrgico, onde os casos com falhas pequenas antes da cirurgia foram aqueles que apresentaram correção da DVF após a mesma, ocorrendo o inverso com as falhas médias e grandes (Perkins et al 2005).

A fissura palatina é uma condição anatômica que propicia a DVF, existindo também outros fatores anatômicos, os fatores neurológicos e os de aprendizagem que, quando isolados ou combinados, também provocam DVF e, consequente, alteração na fala.

Dentre os fatores anatômicos têm-se as alterações dos músculos levantadores do véu palatino ou do músculo da úvula e as desproporções velofaríngeas, sendo esta última originada do encurtamento do palato duro ou do véu palatino, bem como aumento da profundidade nasofaríngea, havendo a possibilidade da associação dos mesmos. As alterações da movimentação do véu palatino ou das paredes faríngeas, assim como vários distúrbios neuromotores congênitos ou adquiridos, os quais provocam redução e/ou incoordenação nos movimentos da musculatura velofaríngea, também podem levar à DVF. Existe ainda uma condição em que se pode observar DVF, mas relacionada a falhas na aprendizagem do movimento velofaríngeo, afetando somente algumas consoantes, geralmente as sibilantes, enquanto há completo fechamento velofaríngeo nas demais consoantes orais. Obstruções mecânicas que impedem o fechamento velofaríngeo para a fala, também podem ser encontradas como a presença de tonsilas palatinas hiperplásicas, irregularidades na forma da tonsila faríngea e alterações nos arcos palatoglosso e palatofaríngeo (Peterson-Falzone 1985, Peterson-Falzone et al 2001, Johns, Rohrich e Awada 2003, Dworkin, Marunick e Krouse 2004, Rudnick e Sie 2008).

A remoção cirúrgica da tonsila faríngea, quando esta participa do fechamento velofaríngeo, também pode provocar DVF em indivíduos com fissura

submucosa, fissura palatina operada e alterações funcionais ou neurológicas do movimento velar (Skolnick e Cohn 1989c, Kummer 2001a, Bzoch 2004).

A fissura submucosa oculta é outra causa de DVF, caracterizando-se pela ausência ou deficiência do músculo da úvula, resultando na aparência plana da face nasal do véu palatino e, geralmente, está associada à diástase muscular que não envolve a face oral do véu palatino. A hipoplasia do músculo da úvula provoca falha central no fechamento velofaríngeo, aproximadamente menor ou igual a 4mm, porém, se houver diástase muscular evidente, o tamanho da falha poderá ser maior. Neste tipo de fissura, é possível visualizar, na telerradiografia em norma lateral, a formação da "flexão palatina", ou contratura dos músculos levantadores durante a elevação do véu palatino, mas não ocorre aumento na espessura velar observado no palato normal. Assim como a fissura isolada de palato, a fissura submucosa pode ocorrer como parte de quadro sindrômico com múltiplas malformações (Lewin, Croft e Shprintzen 1980).

O tamanho da falha no fechamento velofaríngeo durante a fala é um importante fator para a indicação do tratamento cirúrgico da DVF, visto que para a correção das falhas até 5mm, consideradas pequenas, são indicadas técnicas que propiciem o alongamento do véu palatino. Já, para as falhas maiores que 5mm, são indicadas técnicas como a esfincterfaringoplastia ou retalho faríngeo, que reduzem o espaço velofaríngeo (Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook 2004). Quando há falhas iguais ou maiores que 7mm com pouca movimentação das paredes laterais da faringe, também há possibilidade da realização da técnica de alongamento do véu palatino, como a técnica de Furlow, associada à esfincterfaringoplastia (Gosain e Arneja 2007).

1.3 VIDEOFLUOROSCOPIA E AVALIAÇÃO RADIOGRÁFICA DA VELOFARINGE

A avaliação das características anatômicas e funcionais da velofaringe nos casos com a síndrome velocardiofacial (SVCF), e também nos demais casos com DVF sem fissura palatina evidente, é de grande valia no diagnóstico e tratamento dessa disfunção. A *American Cleft Palate-Craniofacial Association* (2009) recomendou, para a avaliação velofaríngea e a definição da conduta de tratamento para os pacientes com DVF, a utilização da videofluoroscopia e da nasofaringoscopia. Não há um exame melhor que o outro, visto que cada um fornece informações únicas e

que se complementam, cabendo ao profissional decidir qual o melhor para a obtenção da informação desejada, considerando os riscos e benefícios de cada um desses exames (Rowe e D'Antonio 2005).

A nasofaringoscopia permite a visualização da velofaringe durante a fala, sendo possível avaliar o grau de mobilidade das paredes laterais da faringe e do véu palatino, a orientação das fibras do músculo levantador do véu, bem como estimar o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo (Trindade, Yamashita, Bento-Gonçalves 2007, Rudnick e Sie 2008).

A videofluoroscopia, por sua vez, é um exame radiológico dinâmico com registro simultâneo da imagem, que também permite a avaliação da função velofaríngea durante a fala. Trata-se de um procedimento que utiliza baixa dosagem de radiação e permite avaliar o mecanismo velofaríngeo, tanto anatômica quanto funcionalmente, nos planos horizontal e sagital. Como o fechamento velofaríngeo é um mecanismo tridimensional, são necessárias, ao menos, duas projeções radiológicas para esta avaliação, a projeção lateral que permite a visualização da língua, do véu palatino e da parede posterior da faringe, e a projeção frontal ou anteroposterior que possibilita a visualização das paredes laterais da faringe.

Na projeção lateral é possível realizar medidas das estruturas da velofaríngе em repouso, como da extensão e espessura do véu palatino e da profundidade da nasofaringe, bem como durante a realização de atividades, como no caso das medidas do tamanho da falha velofaríngea (Skolnick e Cohn 1989b, Isberg e Williams 1990, Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook 2004, Kummer 2001c, Ysunza e Pamplona 2006, Trindade, Yamashita e Bento-Gonçalves 2007). As medidas dinâmicas do véu palatino na projeção lateral da videofluoroscopia, como tamanho da falha no fechamento velofaríngeo, extensão velar durante o fechamento e o ângulo de elevação velar acima do plano palatino mostraram-se medidas precisas e confiáveis (Birch et al 1999).

A projeção frontal permite a visualização das paredes laterais da faringe no repouso e durante seu deslocamento na fala, possibilitando avaliar se há simetria, a extensão do movimento em direção a linha média e a posição vertical do deslocamento máximo das paredes laterais em relação ao ponto de maior elevação velar (Isberg e Williams 1990, Trindade, Yamashita e Bento-Gonçalves 2007).

Além destas, existem outras projeções como a axial, que permite a visualização do mecanismo velofaríngeo como um todo, e outras consideradas

suplementares como a projeção de Towne indicada principalmente nos casos com hipertrofia da tonsila faríngea (Stringer e Witzel 1986, Skolnick e Cohn 1989e).

A avaliação do mecanismo velofaríngeo pela videofluoroscopia pode ser realizada a partir dos 4 anos de idade, quando a criança apresenta um repertório de fala suficiente para uma avaliação fidedigna da função velofaríngea (Shprintzen e Golding-Kushner 2008a).

Os resultados da videofluoroscopia e da nasofaringoscopia foram comparados na análise da velofaringe de 80 indivíduos que apresentavam hipernasalidade. Observou-se que, em 1/3 dos mesmos, a nasofaringoscopia não demonstrou o mesmo grau de movimento das paredes laterais da faringe que foram visualizados na videofluoroscopia, apesar de os movimentos das paredes laterais observados na nasoendoscopia também serem vistos na videofluoroscopia (Henningsson e Isberg 1991).

Havstam et al (2005) investigaram se haveria diferença na indicação do tratamento para a DVF baseado nas informações da videofluoroscopia e da nasoendoscopia, a partir de exames gravados e apresentados de maneira aleatória à equipe de profissionais. Em 68% dos casos foi confirmada a mesma indicação de tratamento já realizado, com concordância em 84% dos casos para a projeção lateral da videofluoroscopia, 79% para as projeções lateral e frontal e 84% para a projeção lateral e para a nasoendoscopia. Os autores sugeriram que a avaliação da função velofaríngea seja iniciada pela videofluoroscopia na projeção lateral, juntamente com a avaliação perceptiva, devendo a nasoendoscopia ser realizada quando maiores informações forem necessárias, principalmente nos casos com suspeita de fissura de palato submucosa.

Lipira et al (2010) compararam a nasoendoscopia, a projeção lateral da videofluoroscopia e a avaliação perceptiva da fala em 88 indivíduos com DVF associada ou não à fissura labiopalatina, de ambos os sexos e com média de idade de 8 anos. Na visão lateral da videofluoroscopia foram realizadas as medidas da distância entre a espinha nasal posterior e o ponto de maior elevação do véu na fala, entre este ponto de maior elevação e a ponta da úvula na face nasal do véu, da falha no fechamento velofaríngeo, do ângulo formado pelo véu e palato duro e o ângulo da elevação velar, formado a partir de uma linha que unia a espinha nasal posterior e o ponto mais posterosuperior da margem nasal do véu palatino e outra linha que unia o ponto mais posterosuperior do véu ao ponto mais póstero-inferior. Os resultados revelaram correlação moderada entre a nasoendoscopia e a

videofluoroscopia quanto à falha no fechamento velofaríngeo, embora a videofluoroscopia tenha demonstrado uma tendência a considerar as falhas menores do que a nasoendoscopia. Houve correlação significativa entre a falha velofaríngea observada na videofluoroscopia e a hipernasalidade, e correlação moderada entre o ângulo formado pela flexão palatina na videofluoroscopia durante a fala e o melhor movimento velar observado na nasoendoscopia. Os autores concluíram que a severidade da hipernasalidade está associada à falhas maiores no fechamento velofaríngeo e o ângulo formado pelo movimento velar e suas variações foram identificados como correlatos da função velofaríngea.

Para avaliar o deslocamento das paredes laterais da faringe na projeção frontal, Skolnick e Cohn (1989c) recomendaram a utilização de uma linha sagital imaginária, separando igualmente o espaço entre as duas paredes laterais durante o repouso. A partir dessa linha, outras três linhas verticais de referência seriam traçadas, dividindo cada metade da faringe, sendo a ausência de movimento definida como a posição das paredes laterais no repouso e 100% de movimento correspondente ao deslocamento das paredes laterais até alcançar a linha média imaginária. As posições intermediárias das paredes faríngeas foram definidas pelas linhas verticais em 25%, 50% e 75% em relação ao repouso.

Johns, Rohrich e Awada (2003) sugeriram que o movimento das paredes laterais da faringe também possa ser avaliado por uma escala de 0 a 5, em que 0 corresponde ao repouso e 5 ao maior deslocamento da parede faríngea, alcançando a linha média.

Golding-Kushner et al (1990) apresentaram uma proposta para quantificar e descrever os movimentos das paredes faríngeas e do véu palatino, assim como descrever o tamanho, a forma, a simetria e a localização da falha velofaríngea, com a finalidade de padronizar a interpretação e a análise dos exames instrumentais diretos de nasoendoscopia e videofluoroscopia.

Para quantificar os movimentos de determinada estrutura, os autores tomaram como referência a estrutura oposta, durante a posição de repouso. Assim, para descrever o movimento velar, uma linha de referência que simbolizou o movimento vetorial do véu palatino durante a fala foi traçada enquanto o véu estava em repouso. O ponto no qual a linha de referência intersectou o véu palatino em repouso foi definido como 0,0 e o ponto no qual a linha de referência intersectou a parede posterior da faringe foi definido como 1,0. O máximo movimento do véu palatino ao longo desta linha determinou o grau de deslocamento velar referente

aos pontos 0,0 e 1,0. Para descrever os movimentos das paredes laterais da faringe, uma linha de referência vertical foi traçada no meio das estruturas avaliadas, no momento em que elas se encontravam em repouso. Outra linha de referência horizontal também foi traçada perpendicularmente àquela vertical, na altura em que as paredes apresentavam máxima constrição durante a fala. A posição em repouso de uma das paredes na altura da linha horizontal traçada anteriormente foi definida como 0,0 e a parede oposta, seguindo a linha horizontal, foi definida como 1,0. O máximo movimento das paredes ao longo da linha de referência determinou o movimento das paredes laterais da faringe referente aos pontos 0,0 e 1,0. Segundo os autores, um método padronizado de mensuração como o proposto pode fornecer informações mais objetivas para auxiliar no diagnóstico e planejamento terapêutico de cada indivíduo.

A utilização de medidas da extensão e espessura velar e da profundidade da nasofaringe também representa uma fonte de informação adicional sobre o mecanismo velofaríngeo (D'Antonio et al 2000).

Um estudo clássico de Subtelny (1957) apresentou as medidas do véu palatino e da nasofaringe, estudando 30 indivíduos normais, de ambos os sexos, desde os três meses de idade até os 18 anos. Radiografias cefalométricas foram realizadas a cada três meses durante o primeiro ano de vida, a cada seis meses entre um e três anos de idade e anualmente após os três anos. Para acompanhar o crescimento velar, foi realizada a medida da distância entre a espinha nasal posterior e a ponta da úvula durante o repouso. Para as mudanças na altura da nasofaringe foi medida a distância entre a espinha nasal posterior e a base do crânio; para a profundidade da nasofaringe foi medida a distância entre a espinha nasal posterior e a parede posterior da faringe acompanhando o plano palatino, nas crianças até atingir a tonsila faríngea; para a razão entre a profundidade nasofaríngea e a extensão velar dividiu-se o valor da medida da profundidade nasofaríngea pelo valor da extensão velar e multiplicou-se por 100. Os resultados demonstraram maior crescimento do véu palatino até os 2 anos de idade, havendo pouca variação entre os sexos; a espessura máxima do véu palatino foi alcançada aos 16 anos; o ângulo entre o palato duro e o véu palatino durante o repouso tornou-se mais agudo com o crescimento; houve diminuição da distância vertical entre a espinha nasal posterior e o arco anterior do atlas; a profundidade nasofaríngea apresentou períodos de aumento e diminuição até os 12 anos de idade devido à tonsila faríngea A partir dessa idade, a profundidade nasofaríngea

aumentou de forma constante até os 17 anos devido à involução da tonsila faríngea e o crescimento vertical da maxila. A porcentagem média da razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar, dos seis meses aos 15 anos de idade, variou de 60% a 70%, assim valores maiores indicam relação desfavorável ao fechamento velofaríngeo para a fala.

A partir dessa proposta de Subtelny (1957), outros pesquisadores reforçaram a importância da realização de medidas quantitativas das estruturas e espaços do mecanismo velofaríngeo.

Jakhi e Karjodkar (1990) realizaram um estudo cefalométrico envolvendo 62 indivíduos, sendo 20 normais, 20 com DVF sem fissura palatina e 22 com DVF e fissura labiopalatina operada. Os resultados mostraram maior largura e profundidade nasofaríngea, com consequente aumento no volume da cavidade faríngea no grupo de indivíduos com DVF e fissura labiopalatina, comparado a indivíduos com DVF sem fissura e aos normais. Os casos com fissura palatina também apresentaram redução na espessura e extensão velar, bem como no ângulo velar quando comparados aos indivíduos normais e com DVF sem fissura. Segundo os autores, estas variações anatômicas contribuíram de forma decisiva para a DVF.

Medidas cefalométricas de 59 adultos com fissura de palato isolada operada foram realizadas por Haapanen, Heliövara e Ranta (1991), que observaram que indivíduos com profundidade nasofaríngea menor tinham ressonância normal da fala, enquanto aqueles com maior profundidade nasofaríngea apresentavam hipernasalidade. Os autores concluíram que a profundidade nasofaríngea é uma medida importante para a ressonância da fala, embora esta não seja uma relação simples e linear e outros estudos deveriam ser realizados envolvendo esse tema.

Em 1993, Coffey et al estudaram, por meio da videofluoroscopia, 11 indivíduos com hipernasalidade e DVF e idades entre 3 e 12 anos. Na projeção lateral foram realizadas as medidas da espessura da parede posterior da faringe, extensão do véu palatino, distância entre o ponto médio do véu no repouso até o arco anterior da primeira vértebra cervical, distância entre o véu durante a fala até o arco anterior da primeira vértebra cervical e distância entre a espinha nasal posterior e o ponto mais alto do véu palatino durante a fala. Também foi avaliado o movimento das paredes laterais da faringe na projeção frontal. Os resultados mostraram que, apesar de não haver correlação entre a severidade da hipernasalidade e o movimento do véu palatino e das paredes faríngeas, houve aumento no grau de deslocamento das paredes laterais da faringe e na elevação

velar nos casos com hipernasalidade mais acentuada, sugerindo haver um mecanismo compensatório nos casos mais graves de DVF.

As dimensões e a função velofaríngea de 58 indivíduos com fissura labiopalatina operada e 30 indivíduos normais, com idades entre 6 e 32 anos (média de 13,7 anos) foram analisadas por Wu et al (1996), a partir da avaliação perceptiva da fala, nasofaringoscopia e cefalometria. Os indivíduos com fissura foram agrupados de acordo com o fechamento velofaríngeo em: adequado, marginal e inadequado. Os resultados revelaram maior extensão velar nos indivíduos normais; maior profundidade nasofaríngea naqueles com fechamento velofaríngeo inadequado; razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar maior no grupo com fechamento inadequado comparado aos com fechamento marginal e aos normais; comprimento do palato duro maior no grupo normal em comparação àqueles com fechamento adequado e aos inadequados, bem como foi maior naqueles com fechamento marginal comparado aos com fechamento inadequado. A espessura da parede posterior da faringe foi menor nos casos com fechamento inadequado e não houve diferença em relação à altura da faringe, inclinação do véu palatino e distância entre espinha nasal posterior e arco anterior do atlas, assim como espinha nasal posterior e básio. Os autores concluíram que a profundidade faríngea, a extensão velar, a razão PNF/EV, o comprimento do palato duro e a espessura da parede posterior da faringe contribuem para a competência velofaríngea.

Wada et al (1997) compararam as características do crescimento das estruturas nasofaríngeas entre 80 indivíduos com fissura labiopalatina unilateral operada e 82 normais, nas faixas etárias de 4, 8, 12 e 17 anos de idade. Utilizando cefalometria lateral identificaram os pontos: nasio; sela; ponto mais anterior do arco anterior do atlas; ponto antero-inferior do axis; ponto antero-inferior da terceira vértebra cervical; ponto de intersecção entre o plano palatino e a parede posterior da faringe; espinha nasal anterior; ponto maxilar posterior e a ponta da úvula. Os resultados não revelaram diferença entre os grupos no crescimento da base do crânio e da região das vértebras cervicais, independente da faixa etária, embora o crescimento da maxila posterior tenha sido menor nos casos com fissura em todas as idades, tanto na dimensão antero-posterior quanto na vertical. O comprimento do véu palatino foi menor nos casos com fissura a partir dos 8 anos de idade e, a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar, foi menor aos 17 anos. A conclusão dos autores foi que os indivíduos com fissura apresentam desarmonia

das estruturas nasofaríngeas que poderiam justificar o reaparecimento da disfunção velofaríngea após a infância.

As dimensões da velofaringe por meio de radiografia e as medidas aerodinâmicas da função velofaríngea a partir da técnica fluxo-pressão, antes e após a realização da zetaplastia Furlow, foram relatadas por D'Antonio et al (2000). Os autores estudaram 8 indivíduos com fissura labiopalatina operada e disfunção velofaríngea residual e 4 com fissura submucosa não operada, de 3 a 19 anos de idade. Antes da cirurgia, a comparação dos resultados com os valores de normalidade propostos por Subtelny (1957) mostrou menor espessura e extensão velar, bem como profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar maiores nos indivíduos estudados. Após a cirurgia, a extensão velar não diferiu dos valores de normalidade, diferentemente da espessura velar que se mostrou maior no grupo operado, enquanto a profundidade nasofaríngea e a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar mantiveram-se maiores nos casos operados em relação à normalidade. A comparação antes e após a cirurgia revelou aumento na extensão e na espessura velar, porém não mostrou diferença na profundidade nasofaríngea e na razão entre profundidade e extensão velar. Em relação à função velofaríngea, os indivíduos com fechamento velofaríngeo após a cirurgia apresentaram valores maiores para extensão e espessura velar comparado àqueles que permaneceram com disfunção velofaríngea, embora não tenha ocorrido diferença entre a razão da profundidade nasofaríngea e extensão velar nos indivíduos com e sem fechamento velofaríngeo. Apesar disso, os autores destacam a importância dessa razão como um fator indicativo do melhor procedimento cirúrgico para a correção da DVF.

Stellzig-Eisenhauer (2001) investigou se as mudanças no crescimento craniofacial durante a puberdade em indivíduos com fissura labiopalatina operada resultariam em mudança na ressonância da fala. Estudaram 51 casos operados, com média de idade de 15 anos e 9 meses, por meio de cefalometria lateral, gravação da fala e nasometria, com intervalo de 2 anos entre as avaliações e em 3 faixas etárias. Os resultados mostraram que, dos 6 aos 11 anos de idade, as medidas isoladas de extensão do véu palatino e da profundidade nasofaríngea foram menos relevantes para a ressonância da fala do que sua interrelação, assim como houve relação entre a área da tonsila faríngea e a ressonância da fala, com menor valor de nasalância quanto maior a tonsila faríngea. Dos 11 aos 16 anos, houve relação entre extensão do véu palatino e a ressonância da fala, persistindo o importante papel da tonsila

faríngea também nessa faixa etária. Acima dos 16 anos, o contato entre o véu palatino e a parede posterior da faringe adquiriu uma forma mais caudal devido ao abaixamento do osso palatino em relação ao osso esfenoide. A conclusão da autora foi que há correlação entre as mudanças no crescimento craniofacial e a ressonância da fala durante a puberdade, com especial importância para a relação entre profundidade nasofaríngea e extensão velar.

A relação entre a morfologia craniofacial e a função velofaríngea, estudada por meio da telerradiografia lateral, nasofaringoscopia e videofluoroscopia, de 46 indivíduos com fissura submucosa não operada, sendo 24 com fechamento velofaríngeo adequado e 22 inadequado foi analisada por Park et al (2002). Os resultados evidenciaram, no sexo masculino aos 4 anos de idade, diferença na medida da base do crânio dos casos com e sem disfunção velofaríngea, bem como menor profundidade nasofaríngea aos 7 anos de idade no sexo feminino com disfunção velofaríngea; porém, não houve diferença na razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar entre os grupos com e sem disfunção velofaríngea e entre os sexos e idade, assim como na extensão velar. Os autores concluíram que as medidas cefalométricas não estão diretamente relacionadas à função velofaríngea.

Heliövaara et al (2003) também analisaram a morfologia craniofacial, por meio da cefalometria, de 93 indivíduos com média de idade de 6,2 anos, sendo 53 com fissura submucosa (43 operados e 10 não operados) e 40 com fissura palatina operada. A telerradiografia foi realizada com a cabeça posicionada seguindo o plano de Frankfort e os traçados foram realizados duas vezes pelo mesmo ortodontista, utilizando um programa computadorizado para calcular a média das medições com acurácia de 1mm. Os seguintes pontos de referência foram utilizados: espinha nasal anterior; intersecção entre o contorno externo da base do crânio e o contorno dorsal da mandíbula; ponto mais inferior do osso occipital; ponto mais posterior e superior da cabeça condilar; intersecção entre o contorno externo da mandíbula e o ângulo formado pela linha do ramo e a linha mandibular; ponto mais inferior da sínfise mandibular; intersecção entre o soalho nasal e o contorno posterior da maxila; ponto mais proeminente do mento; linha mandibular que é tangente à boda inferior da mandíbula através do mento; linha nasal que passa pela espinha nasal anterior e espinha nasal posterior; linha nasio-sela. Os resultados não mostraram diferença nas medidas cefalométricas entre os indivíduos com fissura submucosa operada e não operada e a morfologia craniofacial foi similar entre os indivíduos com fissura submucosa e fissura palatina, entretanto houve leve retrusão maxilo-mandibular no

grupo com submucosa, que também apresentou valores maiores de proeminência do tecido mole maxilar e mandibular.

O plano palatino, uma linha que passa pela espinha nasal anterior e espinha nasal posterior e pode se prolongar até a parede posterior da faringe, foi apontado como uma importante referência na avaliação das relações estruturais do mecanismo velofaríngeo (Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook 2004). A partir desta referência, podem ser realizadas mensurações da profundidade nasofaríngea, da extensão do véu palatino e do tamanho da falha no fechamento velofaríngeo. Esta pode ser mensurada a partir de uma linha de trajetória estimada pelo avaliador, seguindo o vetor de elevação velar, mensurando a distância entre o ponto de maior contração velar e a parede posterior da faringe. Para calcular a correção de possíveis distorções em relação à imagem projetada no monitor, foi proposta a utilização de uma régua de metal com orifícios de 10mm de distância e que permanece fixa no equipamento. Para a realização das mensurações é feito o traçado do contorno da régua com os orifício e das demais estruturas da velofaringe em papel de acetato para traçado cefalométrico, sendo o cálculo da correção realizado pela relação da distância entre os orifícios da régua de metal obtidas no traçado e essa distância real conhecida (10mm), com o tamanho da imagem projetada e o tamanho real das estruturas, aplicando-se uma equação.

Por meio de cefalograma lateral durante o repouso e a emissão da sílaba "pee", Kokavec e Hedera (2004) mediram a profundidade nasofaríngea e a extensão velar, calculando a razão entre essas medidas. Estudaram 17 indivíduos entre 7 e 18 anos de idade, com fissura labiopalatina já operada, mas apresentando disfunção velofaríngea. Utilizando os pontos: espinha nasal posterior e parede posterior da faringe para a medida da profundidade nasofaríngea, e espinha nasal posterior e ponta da úvula para a extensão velar, foram comparados os valores obtidos aos valores de normalidade propostos por Subtelny (1957). Os resultados mostraram que a média da razão entre profundidade nasofaríngea e a extensão velar foi de 0,70% no repouso e 0,69% na fala, sendo a diferença média entre os valores obtidos e os propostos por Subtelny de 5,6mm para a profundidade nasofaríngea e 7,1mm para a extensão velar. Os autores concluíram que as medidas da profundidade nasofaríngea e extensão velar podem auxiliar na indicação da cirurgia para disfunção velofaríngea, porém não são determinantes.

Bento-Gonçalves e Dutka-Souza (2005) analisaram as medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e tamanho da falha no

fechamento em 18 indivíduos com disfunção velofaríngea, sendo 9 com fissura labiopalatina operada, 3 com fissura submucosa não operada e 6 com disfunção velofaríngea sem fissura, com média de idade de 14,8 anos. As medidas foram realizadas a partir do traçado do contorno do palato duro, véu palatino e parede posterior da faringe na projeção lateral da videofluoroscopia durante o repouso e na melhor emissão de fala. Os valores de extensão e espessura velar e a profundidade nasofaríngea foram comparados aos valores propostos por Subtelny (1957). Os resultados indicaram 77,7% de alteração em uma ou mais medidas, sendo véu palatino curto em 35,7%, reduzida espessura velar em 7,1%, profundidade nasofaríngea aumentada em 14,3%, véu palatino curto e com espessura reduzida associado à profundidade nasofaríngea aumentada em 14,3%, palato curto e profundidade nasofaríngea aumentada em 7,1% e espessura velar reduzida com profundidade nasofaríngea aumentada em 21,4%. O tamanho médio da falha velofaríngea foi de 8,5mm e as autoras concluíram que a maioria dos indivíduos com disfunção velofaríngea apresentou alteração em uma ou mais medidas, sendo maior a ocorrência de véu palatino curto.

A morfologia faríngea foi estudada por Heliövaara et al (2005), utilizando radiografias cefalométricas, que compararam 73 crianças com fissura submucosa, sendo 43 operadas e 30 não operadas. Os cefalogramas foram traçados duas vezes, no mesmo dia, pelo mesmo ortodontista, por meio de um sistema digital programado para calcular a média de duas digitalizações, com uma acurácia de 1mm. Os resultados não revelaram diferença nas dimensões faríngeas entre os sexos e entre os indivíduos operados e não operados.

Satoh et al (2005) compararam a elevação velar e fatores morfológicos que interferem na função velofaríngea. Para tanto, avaliaram 61 indivíduos com fissura labiopalatina operada sem disfunção velofaríngea e 82 indivíduos normais, pareados por sexo e idade. Foram realizadas radiografias cefalométricas no repouso e durante o sopro, sendo identificados os pontos N (nasio); S (sela); ENA (espinha nasal anterior); ENP (espinha nasal posterior) que, quando ausente no grupo com fissura operada, foi considerado o ponto de intersecção entre uma extensão da fissura pterigomaxilar e o plano palatino, denominado de ponto maxilar posterior (PMP); U (ponta da úvula) e VPC (ponto médio de contato do véu na parede posterior da faringe). Os resultados mostraram no grupo com fissura operada maxila posterior mais posterosuperior, profundidade nasofaríngea menor em todas as idades, extensão do véu palatino menor a partir dos 8 anos de idade, ângulo

formado pela elevação velar em relação ao plano palatino durante o sopro menor e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar maior aos 4 anos de idade. Segundo os autores, a posição mais posterosuperior da região posterior da maxila nos indivíduos com fissura operada resultou na redução da profundidade nasofaríngea, como um esforço para facilitar o fechamento velofaríngeo devido ao véu palatino mais curto e menor elevação velar.

A relação entre a morfologia e a função velofaríngea foi estudada por Lu et al (2006) por meio de avaliação perceptivo-auditiva, nasofaringoscópica e cefalométrica. Foram estudados 20 adultos normais e 27 adultos com fissura labiopalatina operada, sendo 13 com DVF e 14 com adequação velofaríngea. Analisaram a extensão velar, a profundidade e a altura faríngea, a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar (PNF/EV), além da análise da posição da parede posterior da faringe no triângulo faríngeo, formado pela base do crânio, primeira vértebra cervical e espinha nasal posterior. O grupo com DVF apresentou profundidade nasofaríngea normal e extensão velar reduzida, com consequente razão PNF/EV maior em relação ao grupo normal e ao grupo com fissura operada e adequado fechamento velofaríngeo. A posição da parede posterior da faringe no triângulo faríngeo foi mais superior no grupo com DVF comparado àquele com fechamento velofaríngeo e aos normais. De acordo com os autores, a morfologia de adultos com DVF é caracterizada por véu palatino curto, maior razão PNF/EV, triângulo faríngeo rodado levemente em sentido anti-horário e parede posterior da faringe posicionada mais superiormente.

A variação na morfologia do véu palatino foi investigada por You et al (2008) a partir da análise de 200 radiografias cefalométricas de indivíduos normais, sendo 110 homens e 90 mulheres, com idades entre 5 e 48 anos. O comprimento velar foi calculado pela medida linear da distância entre a espinha nasal posterior e a ponta da úvula durante o repouso. Os autores observaram 6 tipos de formato do véu palatino, sendo um deles mais curto em extensão que os demais, porém sem afetar a função velofaríngea. Este tipo de véu foi mais observado nos indivíduos com idade inferior a 18 anos e no sexo masculino. Os homens também apresentaram maior prevalência do tipo de véu com a porção anterior mais espessa e a borda livre estreita em relação às mulheres.

Medidas das estruturas velofaríngeas de 7 crianças entre 5 e 9 anos de idade, com DVF residual decorrente fissura labiopalatina operada, foram comparadas por Dutka-Souza et al (2008) aos dados normativos descritos por

Subtelny (1957). Imagens videofluoroscópicas em tomada lateral durante o repouso foram utilizadas para desenhar o palato duro, o véu palatino, a parede posterior da faringe e a espinha nasal anterior e posterior, permitindo mensurar a extensão e a espessura velar, assim como a profundidade nasofaríngea. Quatro crianças apresentaram medidas de extensão e espessura velar bem menores àquelas apresentadas por Subtelny (1957), não sendo observadas alterações para a profundidade nasofaríngea. As autoras concluíram que as medidas velofaríngeas, calculadas por meio da técnica de videofluoroscopia, podem auxiliar no processo de definição da melhor conduta para correção da DVF.

Silva (2009) comparou, aos valores de normalidade relatados por Subtelny (1957), as medidas de extensão e espessura velar, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar de 30 indivíduos com DVF decorrente de fissura labiopalatina operada, com média de idade de 6 anos e 11 meses. Na videofluoroscopia lateral durante o repouso foram traçados, em papel acetato, os contornos do palato duro, do véu palatino e da parede posterior da faringe. Para a correção de possíveis distorções foi utilizada uma régua de metal com dois orifícios equidistantes entre si, sendo os traçados realizados por 3 examinadores experientes nesse tipo de avaliação, porém foram selecionadas as 2 medidas mais próximas, de juízas distintas, para cada estrutura e calculada a média. Os resultados demonstraram redução na espessura velar e aumento na profundidade nasofaríngea e na razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar em indivíduos com DVF, não havendo correlação entre a variável idade e as medidas obtidas.

A extensão e a espessura velar, a profundidade nasofaríngea, bem como a razão entre a profundidade nasofaríngea e a extensão velar (PNF/EV) de 20 indivíduos com fissura labiopalatina unilateral operada, com média de idade de 8 anos e 1 mês foram mensuradas por Dutka et al (2009), a partir da videofluoroscopia na projeção lateral. Os resultados mostraram que 10 indivíduos não apresentaram falha no fechamento velofaríngeo, enquanto nos demais a falha velofaríngea variou de 1,5mm a 10,5mm, com média de 5,2mm; apesar de não haver diferença significativa, nos casos com falha velofaríngea, observou-se maior profundidade nasofaríngea (20,5mm *versus* 18,9mm) e véu mais curto (24,6mm *versus* 26,5mm) e mais fino (6,7mm *versus* 7,3mm) comparado aos casos sem falha velofaríngea; a razão PNF/EV foi de 0,59 para 4 casos operados pela técnica de

Furlow e de 0,84 para 16 submetidos à palatoplastia primária pela técnica de Von Langenbeck. As falhas maiores não foram sempre associadas ao véu curto.

Heliövaara e Rautio (2009) estudaram a morfologia craniofacial e faríngea de crianças, por meio de radiografias cefalométricas laterais com a cabeça posicionada de acordo com o plano de Frankfort. Trinta e duas delas apresentavam fissura de palato submucosa não operada, com média de idade de 6,8 anos, e 49 não apresentavam fissura, com média de idade de 7,2 anos. Os cefalogramas foram traçados duas vezes pelo mesmo ortodontista e os resultados revelaram que a maxila dos casos com fissura de palato submucosa é mais curta e levemente mais retrusa em relação à base do crânio que aqueles sem fissura. Além disso, o grupo com fissura submucosa apresentou mandíbula e profundidade hipofaríngea menor, profundidade nasofaríngea maior e véu palatino mais curto que o grupo sem fissura.

1.4 SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL (SVCF)

Com o advento da genética molecular foi possível constatar que a Síndrome Velocardiofacial (OMIM 192430) é a síndrome genética mais comum associada à fissura palatina e insuficiência velofaríngea (Ysunza e Pamplona 2006).

Foi descrita com maiores detalhes em 1978 por Shprintzen et al e consiste em condição autossômica dominante, com aproximadamente 75% dos casos evidenciando microdeleção no cromossomo 22, o que a faz ser também conhecida como síndrome da deleção do 22q11.2. Uma haploinsuficiência do gene *TBX1* seria a responsável pela maioria das manifestações físicas presentes nessa síndrome (Johns Hopkins University 2010).

Essa alteração genética afeta cerca de um em cada 3000 a 4000 nascidos vivos, sendo a segunda síndrome genética mais comum. (Kobrynski e Sullivan 2007; *Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation 2011).* Rope et al (2009), ressaltaram que o teste de Hibridização Fluorescente *in situ* (FISH), técnica que integra a citogenética clássica com a genética molecular por meio do uso de sondas de DNA marcadas com material fluorescente que identificam regiões específicas do genoma, é capaz de identificar a deleção 22q11.2 em 55% dos indivíduos que apresentam ao menos duas características dessa síndrome. Entretanto, o resultado negativo mostrado nesse exame não exclui a presença de alteração na região

22q11.2, pois alguns casos (<5%) podem apresentar outras alterações ou deleções ainda menores neste cromossomo, que são identificadas apenas por outras técnicas moleculares, como o ensaio pela Hibridização Genômica Comparativa (CGH), a reação em cadeia da polimerase (PCR) e a *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* (MLPA), sensíveis em até 92,9% dos casos (Gioli-Pereira et al 2006, Stachon et al 2007 e Rosa et al 2009).

Apesar da uniformidade da deleção cromossômica que causa a síndrome, na maioria dos indivíduos existe uma alta variabilidade em seu fenótipo (Johns Hopkins University 2010). Mais de 180 características já foram descritas para a SVCF, sendo as mais comuns: fissura palatina evidente, submucosa ou insuficiência velofaríngea; anomalias cardíacas; face característica com estreitamento da fenda palpebral, hipoplasia da região zigomática com a face longa e hipotônica, retrognatia, largura da base nasal aumentada, hipoplasia alar e ápice nasal bulbosa, orelhas pequenas e proeminentes com hélices dobrados e anti-hélices simplificados; mãos e dedos longos e finos; abundância de cabelos; platibasia, que corresponde à angulação obtusa da base do crânio; assimetria esquelética e de tecidos moles; distúrbios de aprendizagem e/ou retardo mental; hipotonia faríngea; baixa estatura; atraso no desenvolvimento da fala e motor; além de problemas de comportamento ou psiquiátricos. Como características menos frequentes há a Sequência de Robin, hérnia inguinal e umbilical, hipospádia e escoliose (Shprintzen et al 1978, 1981, Shprintzen 2000, Shprintzen et al 2005). O estudo de Sandrin-Garcia et al (2007) demonstrou que 62% dos indivíduos com a SVCF confirmada pelo teste FISH, não apresentavam anomalia cardíaca. Entretanto, segundo Shprintzen et al (2005), essa é uma das síndromes mais frequentemente associadas a distúrbios cardíacos congênitos, sendo que, em vários centros de atendimento, todos os bebês com Tetralogia de Fallot, interrupção no arco aórtico tipo B e outras anomalias cardíacas combinadas com desvio no arco aórtico são submetidas ao teste FISH para a identificação da SVCF.

Oppenheimer et al (2010) encontraram 93% de anomalias vasculares e 49% com desvio medial de ao menos uma artéria carótida interna em 86 indivíduos com a SVCF, não havendo associação entre as anomalias vasculares e a assimetria no movimento do véu palatino, das paredes da faringe e da laringe nesta síndrome.

As características faciais da SVCF são importantes para a identificação dessa síndrome o quanto antes na vida dos indivíduos, devendo os profissionais estarem atentos às mesmas, pois geralmente isso ocorre somente quando a criança está

próxima à idade escolar, quando os sinais fenotípicos e os distúrbios da fala são mais evidentes (Butts 2009).

Guyot et al (2001) estudaram 15 indivíduos com a SVCF entre cinco e 38 anos, comparando as medidas antropométricas com os dados normativos. Verificaram presença de fronte estreita com face longa, maior distância entre os olhos, base nasal alargada, ponta nasal curta, hipoplasia alar, boca pequena e lábios finos e, nas crianças, orelhas pequenas e levemente dismórficas. Constataram, ainda, que as alterações craniofaciais foram maiores nas crianças que nos adultos e que a presença de hipotonia muscular e as consequências do desenvolvimento alterado das células da crista crânio-neural estão relacionadas à face típica da SVCF.

Além dessas características, outros estudos apontam a presença de anomalias renais, oftalmológicas, atrofia cerebral, alterações esqueléticas, anomalias vertebrais e da coluna cervical, otite média crônica, estenose laríngea, alterações pulmonares, transtorno do déficit de atenção e hiperatividade, esquizofrenia, distúrbios na alimentação, dentre outras (Vantrappen et al 2001, 2003, Dyce et al 2002, Kobrynski e Sullivan 2007). A audição também se encontrou alterada em 70% dos casos com SVCF, caracterizada por uma perda auditiva condutiva leve unilateral (Brandão 2002).

Os indivíduos com a SVCF apresentam alta prevalência de alteração dentária com predominância de hipodesenvolvimento da cúspide lingual dos primeiros pré-molares inferiores e opacidade do esmalte (Dalben, Richieri-Costa e Taveira 2008).

No estudo multicêntrico realizado por Ryan et al (1997) foram avaliados 558 indivíduos com a SVCF, com idades variando do nascimento até 51 anos. Os mesmos apresentavam deleção no cromossomo 22q11 confirmada pelo teste Fish e foi constatado que em 28% dos casos, esta deleção foi herdada dos pais, com maior prevalência materna. Não foram comuns casos com distúrbios imunológicos significativos, enquanto 60% apresentaram hipocalcemia, 75% problemas cardíacos, 36% anormalidades renais e 62% desenvolvimento normal ou problemas leves de aprendizagem. A maioria dos indivíduos apresentou baixa estatura ou peso abaixo do normal.

Kokitsu-Nakata, Guion-Almeida e Richieri-Costa (2008) descreveram a presença de anormalidade nos membros, que variaram de ectrodactilia à sinostose de membros, em dois indivíduos com a deleção no cromossomo 22q11, sendo tais características incomuns na SVCF.

O desenvolvimento motor na SVCF foi estudado por Van Aken et al (2007), que compararam 37 crianças com SVCF e idade entre 5 e 14 anos, a 34 crianças normais nas idades entre 4 a 13 anos. Observaram que as crianças com SVCF apresentaram déficit motor significativo em comparação às crianças normais. Além disso, houve relação significativa entre o coeficiente de inteligência e o déficit motor no grupo com a SVCF.

Em relação à habilidade motora para a fala, Baylis et al (2008) verificaram que crianças com SVCF apresentam pobre habilidade articulatória comparadas a crianças com fissura labiopalatina, ou com DVF sem fissura. Além disso, outros estudos confirmaram alta prevalência de características apráxicas na fala dessas crianças, revelando um perfil de produção da fala que pode ser específico dessa síndrome (D'Antonio et al 2001, Kummer et al 2007).

1.5 DISFUNÇÃO VELOFARÍNGEA NA SVCF

Alterações no palato com consequente presença de distúrbios na fala são comuns na SVCF e um dos primeiros sinais a chamar a atenção nesses casos. A hipernasalidade é a alteração mais característica na fala desses indivíduos, ocorrendo em 75% deles em decorrência de fatores como: presença de platibasia, ou seja, ângulo da base do crânio maior do que o normal, aumentando a profundidade da nasofaringe; deficiência de tecido velar decorrente da fissura palatina ou submucosa; hipotonia e assimetria faríngea; hipoplasia ou ausência da tonsila faríngea. Estes fatores fazem com que o fechamento velofaríngeo para a fala seja quase impossível (Shprintzen et al 1978, 1981, Arvystas e Shprintzen 1984, Shprintzen 2000, Shprintzen e Golding-Kushner 2008b).

Williams, Shprintzen e Rakoff (1987) observaram hipoplasia ou aplasia da tonsila faríngea em mais de 80% dos indivíduos com a SVCF entre as idades de 4 a 9 anos, enquanto 20% das crianças com fissura, mas não sindrômicas, na mesma faixa etária, apresentaram hipoplasia da tonsila faríngea e nenhuma revelou ausência desse tecido linfóide. Neste estudo, os autores consideraram a tonsila faríngea pequena, quando ocupava menos de 1/3 da distância entre a parede posterior da faringe e o véu palatino; média entre 1/3 e 2/3 da mesma distância e, grande, quando ocupava 2/3. Assim como nas crianças não sindrômicas, a tonsila faríngea representa um componente importante na válvula velofaríngea nas crianças com a

SVCF e, quando presente, permite uma fala normal para algumas delas. Sendo assim, sua remoção acentua a DVF devido a outras alterações velofaríngeas, como véu palatino curto, maior volume faríngeo e pouco movimento das paredes faríngeas (Ford, Sulprizio e Rasgon 2000).

As alterações mais comuns na região da cabeça e pescoço foram investigadas por Ford, Sulprizio e Rasgon (2000) em 35 crianças com SVCF, com média de idade de 10 anos. Dos indivíduos avaliados, 13 foram submetidos à avaliação nasofaringoscópica e perceptiva da fala, sendo constatado hipernasalidade em 92%, fissura oculta em 75%, submucosa evidente em 17% e fissura no véu palatino em 8%. Foi observada, também, pulsação vascular na nasofaringe em 31%, nódulo nas pregas vocais em 15%. Além disso, a tonsila faríngea estava presente em 46% até a idade de 9 anos, sendo de tamanho pequeno em 67% e moderado em 33%. O componente que mais contribuiu para a válvula velofaríngea foi o véu palatino e, utilizando uma escala de 1 a 4, em que 4 era o movimento máximo velar e das paredes laterais da faringe, a média do movimento do véu palatino foi 3,1 e das paredes laterais foi 2,0.

Ricchetti et al (2004) descreveram a presença de alterações nas vértebras cervicais em indivíduos com a SVCF, como a fusão de vértebras, anomalias na primeira vértebra cervical e aumento na movimentação segmental em mais de um nível.

Entre as fissuras palatinas encontradas na SVCF, menos de 20% são fissuras evidentes do palato secundário, 44% são de fissura submucosa clássica e 38% de fissura oculta. Devido a sua própria natureza, a fissura submucosa oculta pode ter sua frequência subestimada, somado ao fato de exigir a colaboração do indivíduo para a realização da nasofaringoscopia para o diagnóstico preciso dessa condição, comportamento esse difícil de obter nos casos com SVCF. A presença de fissura labial foi reportada em poucos casos, sendo considerada rara na SVCF (Shprintzen 2000).

Shprintzen e Golding-Kushner (2008b) ressaltam que é possível que uma tonsila faríngea normal possa parecer menor na presença de uma faringe maior e véu palatino curto, comuns na SVCF; porém, a ausência da tonsila faríngea em algumas crianças com a síndrome implica uma característica primária na SVCF. Portanto, sua ausência ou hipoplasia deve ser considerada um alerta para o desenvolvimento de DVF e hipernasalidade grave. Outra questão relevante nesta síndrome refere-se ao fato de que falhas pequenas no fechamento velofaríngeo

também resultam em hipernasalidade grave, porém a razão para esta aparente discrepância ainda é desconhecida (Shprintzen e Golding-Kushner 2008b).

Nos indivíduos com a SVCF, a espessura e o diâmetro do músculo constritor superior da faringe é menor em comparação a indivíduos sem essa síndrome, o que contribui para a hipotonia faríngea e a hipernasalidade da fala (Zim et al 2003). Embora não haja correlação direta entre a espessura da parede posterior da faringe e o grau de movimento muscular, a alta frequência de movimento reduzido na SVCF acompanha a alta frequência de ausência de movimento das paredes faríngeas (Shprintzen e Golding-Kushner 2008b).

Ao contrário da tonsila faríngea, as tonsilas palatinas estão geralmente presentes na SVCF em tamanho médio ou grande e, quando aumentadas, podem estar acima ou abaixo na nasofaringe. A remoção cirúrgica das tonsilas palatinas não provoca hipernasalidade e, em alguns casos, podem auxiliar o fechamento velofaríngeo, pois as mesmas podem interferir no movimento do véu palatino ou das paredes laterais da faringe (Shprintzen 2000, Shprintzen e Golding-Kushner 2008b).

Comparando indivíduos com a SVCF, indivíduos com fissura palatina e normais, Baylis, Watson e Moller (2009) não encontraram diferença significante no tamanho do orifício velofaríngeo entre os grupos, porém aqueles com a SVCF apresentaram maior duração do fluxo aéreo nasal na fala do que os demais. Esses achados, segundo os autores, demonstram que o tempo de fechamento velofaríngeo na SVCF tem papel mais importante que os aspectos estruturais, nos casos com hipernasalidade mais grave.

Frente a todos esses achados anatômicos e funcionais na SVCF, a disfunção velofaríngea é inevitável. Esta condição pode ser corrigida cirurgicamente, porém deve-se considerar fatores como hipotonia muscular, hipoplasia da tonsila faríngea, malformações associadas, distúrbios cognitivos e emocionais que se associam aos distúrbios de linguagem e presença de articulações compensatórias, além da avaliação pela nasofaringoscopia, de possível ectopia das artérias carótidas (Ysunza e Pamplona 2006).

No estudo de Brandão (2010) que comparou a fala e a função velofaríngea de indivíduos com sinais clínicos de SVCF com indivíduos com fissura de palato isolada e indivíduos com fissura submucosa, foi constatado que, antes da cirurgia para correção da DVF, o grupo com SVCF apresentou valores maiores de nasalância

em relação àqueles com fissura de palato isolada e, após a cirurgia, houve melhora na fala e função velofaríngea em todos os indivíduos sem diferença significativa entre os grupos.

Em relação às medidas cefalométricas e avaliação videofluoroscópica da função velofaríngea na SVCF, a literatura é restrita.

Glander e Cisneros (1992) verificaram em 49 indivíduos se havia diferenças cefalométricas entre indivíduos com síndrome de Stickler e SVCF, ambos com e sem sequência de Robin. Foram realizadas em papel acetato 50 medidas cefalométricas, entre estruturas ósseas e tecidos moles. Os resultados não evidenciaram diferença significativa nas medidas nos casos com SVCF, independente da presença de sequência de Robin; porém, aqueles com SVCF e ausência da Sequência de Robin apresentaram naso e orofaringe maiores em largura, comparativamente aos casos com a síndrome de Stickler sem a sequência de Robin. As características da sequência de Robin na SVCF parecem ser causadas pela hipotonia ao invés de uma característica craniofacial ou obstrução física das vias aéreas.

Com a finalidade de determinar os vários fatores que contribuem para a DVF e os distúrbios articulatórios, Havkin, Tatum, Shprintzen (2000) avaliaram 36 crianças com SVCF e média de idade de 5,8 anos. A partir da avaliação perceptiva da fala, nasofaringoscópica, videofluoroscópica na projeção lateral e raios X, analisaram o tamanho da tonsila faríngea, a profundidade da nasofaringe e ausência ou presença de linha dupla de bário na face nasal do véu palatino, como indicativo de diástase muscular. Os indivíduos foram agrupados nas idades acima e abaixo de 8 anos para avaliar a tonsila faríngea, sendo considerada a tonsila pequena, quando a mesma ocupava menos de ¼ do espaço nasofaríngeo; média, quando ocupava de ¼ a ¾ desse espaço e, grande, quando ocupava mais de ¾ para as crianças menores. Já, para as crianças maiores, a tonsila era média quando ocupava de ¼ a ½ do espaço nasofaríngeo e grande quando ocupava mais de ½ desse espaço. Os resultados evidenciaram presença de hipotonia e platibasia em 100% das crianças, alteração no palato com fissura evidente ou fissura submucosa e oculta em 97% e golpe de glote na fala em 31%. Além disso, em 47% havia ausência ou hipoplasia congênita da tonsila faríngea e 19% foram submetidas à tonsilectomia faríngea antes do diagnóstico da síndrome, sendo que 9% apresentavam golpe de glote na fala e 11% articulação normal, mas com hipernasalidade. Entre os casos com tonsila faríngea presente (34%), nenhum apresentou articulação compensatória e 8 apresentavam a ressonância equilibrada. Os autores concluíram que o tamanho da

tonsila faríngea foi um importante fator para a função velofaríngea nos casos com a SVCF.

No estudo de Chegar et al (2006) foi investigado se a assimetria do complexo craniofacial nos indivíduos com SVCF é também evidente no palato, na faringe e na laringe. Para tanto, foram realizadas nasofaringoscopia e videofluoroscopia nas projeções lateral e frontal em indivíduos com a SVCF e em normais. A videofluoroscopia foi realizada em 52 casos, constatando que 66% apresentaram assimetria da parede lateral da faringe durante o repouso, sendo 18% à direita e 48% à esquerda; assimetria na movimentação das paredes laterais da faringe em 62% dos casos, sendo maior à direita em 45% e à esquerda em 17%; presença de linha dupla de bário em 68% dos casos com a SVCF. Na nasofaringoscopia, realizada em 54 casos com SVCF, a avaliação da elevação do véu palatino mostrou que 67% apresentaram assimetria, sendo a falha no fechamento velofaríngeo observada no lado com menor elevação e menor saliência muscular, além da presença de assimetria da epiglote. Os autores concluíram que a assimetria na elevação velar, no deslocamento das paredes laterais da faringe e na epiglote podem prejudicar a fala e a deglutição.

Ruotolo et al (2006), utilizando-se da ressonância magnética, compararam a anatomia velofaríngea de 5 crianças com SVCF, com média de idade de 5,2 anos, e 123 crianças normais, com média de idade de 5,9 anos. Os resultados mostraram palato duro menor nas crianças com SVCF e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar (PNF/EV) maior, embora sem diferença significativa nesse último; enquanto o comprimento e a espessura do véu palatino foram similares entre os grupos e o ângulo da base do crânio foi mais obtuso no grupo com SVCF. Além disso, a presença de uma variedade de anomalias cervicais foram observadas, as quais podem estar associadas com o achatamento e alongamento da base do crânio, contribuindo para a DVF devido ao aumento da relação entre a profundidade nasofaríngea e o comprimento do véu. A largura velofaríngea foi maior nos SVCF, com um aumento significativo do espaço aéreo faríngeo em comparação aos normais, enquanto as tonsilas faríngea e palatinas foram menores no grupo com SVCF.

A morfologia craniofacial, faríngea e cervical foi estudada por Heliövaara e Hurmerinta (2006), ao compararem 41 crianças com SVCF confirmada pelo teste FISH e com média de idade de 8,5 anos, com crianças normais pareadas por idade e sexo. No grupo com a SVCF, 13 tinham fissura palatina, sendo 7 com fissura de

palato isolada e 6 com fissura submucosa. Foram realizadas radiografias laterais com a cabeça posicionada de acordo com o plano de Frankfort e identificados 27 pontos por meio de um software. Para calcular o erro do método, 20 cefalogramas foram refeitos após 2 semanas da primeira avaliação. Os resultados não mostraram diferença entre os indivíduos com e sem fissura palatina no grupo com SVCF, que apresentou o ângulo da base do crânio obtuso, base anterior do crânio mais curta, face longa com aumento da convexidade facial, maior comprimento maxilar, retrognatia, nasofaringe larga e hipofaringe estreita, comprimento menor do osso hióide e da primeira vértebra cervical. Os achados confirmam que a SVCF é parte de uma ampla anomalia craniofacial com várias características distintivas menores nas áreas craniofacial, faríngea e cervical.

Utilizando a videofluoroscopia na projeção lateral, Bento-Gonçalves, Genaro e Dutka-Souza (2007) mensuraram as dimensões anatômicas e funcionais da velofaringe em 4 indivíduos sem fissura palatina e com DVF, que apresentavam sinais clínicos da SVCF, cuja média de idade era de 13,7 anos. Durante a emissão da sequência "papapa" foram mensuradas a profundidade nasofaríngea, a extensão e a espessura velar e o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo. Uma medida padrão de 10mm em uma régua de metal fixada ao cefalostato foi utilizada como referência. Os resultados revelaram medida da profundidade nasofaríngea aumentada e extensão e espessura velar reduzidas em 3 casos, enquanto em apenas 1 deles essas medidas eram normais, sendo a média do tamanho da falha no fechamento velofaríngeo de 10mm. As autoras concluíram que a nasofaringe profunda e/ou véu palatino curto foram as principais causas da DVF nesses casos.

As características craniofaciais foram estudadas a partir da tomografia computadorizada por Wang et al (2009). Os autores compararam 21 crianças com SVCF e com fissura velar ou incompetência velofaríngea ou fissura submucosa oculta, com crianças com fissura labiopalatina unilateral sem a síndrome, cuja média de idade era de 11,8 anos. Os resultados revelaram tendência a platibasia no grupo com SVCF, embora não tenha havido diferença significativa entre os grupos. Os SVCF apresentaram encurtamento anterior e posterior na base do crânio e no comprimento do palato duro, face superior mais longa, profundidade nasofaríngea aumentada, porém com largura diminuída, véu palatino mais longo, menor comprimento da vértebra C1 e menor altura de C2.

Em estudo preliminar realizado por Bento-Gonçalves e Genaro (2009), o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo, a razão entre profundidade

nasofaríngea e extensão velar (PNF/EV), o movimento velar e das paredes laterais e posterior da faringe foram analisados a partir da videofluoroscopia nas visões lateral e frontal. As autoras compararam indivíduos com DVF não operados e sem fissura de palato, sendo 15 com sinais da SVCF, com média de idade de 14 anos, e 15 sem tais sinais, cuja média de idade era 17 anos. Os resultados mostraram, no grupo com sinais da SVCF, presença de falhas significativamente maiores no fechamento, com 46,6% dos casos entre 5 e 10mm e 26,6% maiores de 10mm e razão PNF/EV maior porém sem diferença significativa. Embora não tenha havido diferença significativa entre os grupos quanto à elevação do véu palatino, esta encontrava-se ao nível do plano palatino em 60% dos casos com sinais da SVCF, comparado ao grupo sem tais sinais (40%). O movimento medial das paredes laterais da faringe foi verificado até 50% do espaço no repouso em 46,6% nos casos com SVCF, além dos 50% do espaço em 60% dos casos sem a SVCF. Não houve movimento da parede posterior da faringe em 93,3% no grupo com sinais da SVCF e em 86,6% dos casos sem sinais da síndrome. As autoras concluíram que os indivíduos com sinais da SVCF apresentaram falhas maiores no fechamento velofaríngeo, enquanto a razão PNF/EV e o movimento velar e das paredes faringeais não diferiram entre os grupos.

Dalben et al (2010) compararam as características cefalométricas de 18 indivíduos com sinais clínicos da SVCF, com média de idade de 14,5 anos, e 18 indivíduos normais com média de idade de 14,3 anos. Os cefalogramas laterais foram traçados manualmente por um avaliador no papel acetato e posteriormente digitalizados, sendo identificados 35 pontos cefalométricos que permitiram a realização das medidas. Os resultados revelaram que os indivíduos com sinais clínicos da SVCF apresentaram retrusão dos ossos nasais, redução na altura posterior da maxila, aumento no ângulo goníaco, aumento no ângulo inter-incisal com maior inclinação lingual dos incisivos mandibulares, redução do ângulo nasolabial e da profundidade nasal. Não houve diferença em relação ao padrão de crescimento facial, profundidade da naso e orofaringe e na faringe óssea. Os autores sugerem que a insuficiência velofaríngea na SVCF tenha etiologia funcional e não anatômica.

Considerando o grande impacto provocado pela SVCF na vida dos indivíduos acometidos por essa condição, seu diagnóstico e tratamento ainda permanecem um desafio para as equipes de reabilitação.

Assim sendo, algumas questões têm especial relevância: 1) as condições anatômicas e funcionais da velofaringe nos casos com sinais da SVCF são mais inadequadas quando comparadas aos indivíduos com a DVF e sem sinais da SVCF ou fissura palatina? 2) as medidas da velofaringe nos casos com e sem sinais da SVCF diferem dos parâmetros de normalidade? 3) há correlação entre o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo e a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar para os casos com e sem sinais da SVCF?

As hipóteses levantadas para essas questões e que serão testadas neste estudo são: 1) nos indivíduos com sinais da SVCF, a velofaringe está prejudicada em maior grau, tanto anatômica quanto funcionalmente, comparada aos indivíduos que apresentam DVF, mas sem sinais da síndrome; 2) as medidas da velofaringe nos indivíduos com e sem os sinais da SVCF e presença de DVF encontram-se diferentes dos parâmetros de normalidade; 3) há correlação entre o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo e a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar nos indivíduos com e sem sinais da SVCF, pois, quanto maior a falha no fechamento, maior será a razão entre a profundidade nasofaríngea e extensão velar.

OBJETIVOS

"Obstáculos são aquilo que vemos quando afastamos nossos olhos do objetivo."

Henry Ford

2 OBJETIVOS

Considerando as dimensões anatômicas e funcionais do mecanismo velofaríngeo nos casos com DVF sem fissura e não operados, este estudo avaliou dois grupos de indivíduos, sendo um com sinais clínicos da SVCF (G1) e outro sem os sinais da SVCF (G2), para verificar:

1. diferenças entre G1 e G2 quanto às medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar considerando aqueles com idade inferior a 18 anos, pareados e não pareados por idade, aqueles com idade superior a 18 anos e sem considerar as idades;
2. diferenças entre G1 e G2 quanto ao tamanho da falha velofaríngea, movimento velar, ângulo formado pela elevação velar, deslocamento das paredes laterais da faringe, presença da tonsila faríngea e da prega de Passavant;
3. diferenças entre G1 e os valores de normalidade no que se refere às medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar;
4. diferenças entre G2 e os valores de normalidade no que se refere às medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar;
5. correlação entre o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo e a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar nos grupos G1 e G2.

MATERIAL E MÉTODO

Arte de dirigir o espírito na investigação da verdade.

(Novo Diccionário da Língua Portuguesa Candido de Figueiredo 1913)

3 MATERIAL E MÉTODO

3.1 ASPECTO ÉTICO

A presente pesquisa constitui um estudo clínico e prospectivo, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo (HRAC-USP) em 30/07/08, conforme ofício nº 217/2008 - SVAPEPE-CEP (Anexo 1). Em 29/06/10, o referido Comitê aprovou a modificação no título do trabalho, de acordo com o ofício nº 134/2010 - SVAPEPE-CEP (Anexo 2). A pesquisa foi desenvolvida nos setores de Fonoaudiologia e Videofluoroscopia do HRAC-USP, onde os pacientes ou responsáveis receberam o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para leitura e assinatura (Anexo 3).

3.2 CASUÍSTICA E SELEÇÃO DA AMOSTRA

A amostra foi constituída por 60 indivíduos de ambos os sexos que apresentavam DVF, distribuídos em dois grupos: um formado por 30 indivíduos com sinais clínicos da SVCF (G1) e outro por 30 indivíduos sem os sinais da SVCF (G2).

Em relação à idade, os casos do G1 encontravam-se entre 5,4 e 51 anos (média de 15,7 anos e desvio-padrão de 9,5) e, os do G2, entre 4,5 a 33 anos (média de 15 anos e desvio-padrão de 7,6), visualizado na Tabela 1.

Tabela 1 - Distribuição da amostra de acordo com o grupo, idade e sexo.

Grupo	n	Idade			Sexo	
		Média ±DP	Mínima	Máxima	Feminino	Masculino
G1	30	15,7 ±9,5	5 anos e 5meses	51 anos	70% (n=21)	30% (n=9)
G2	30	15 ±7,6	4 anos e 6meses	33 anos	46,6% (n=14)	53,3% (n=16)

Os indivíduos selecionados para compor a amostra foram identificados entre aqueles atendidos na rotina do Setor de Fonoaudiologia e que aguardavam na lista de espera para a realização do exame nasofaringoscópico, para definir a conduta de tratamento para correção da DVF, além de casos novos e indivíduos em acompanhamento no Setor de Prótese de Palato. Os indivíduos do G1 fazem parte de um banco de dados do Setor de Genética Clínica do HRAC-USP.

Os exames de videofluoroscopia realizados nesse estudo foram independentes da nasofaringoscopia, possibilitando ao indivíduo uma avaliação da função velofaríngea e consequente definição da conduta de tratamento.

Todos os indivíduos submeteram-se à avaliação perceptivo-auditiva da fala ao vivo, realizada pela pesquisadora, utilizando amostra de emissões espontâneas, fala automática com contagem de números e repetição de vocábulos e frases contendo predomínio de consoantes plosivas e fricativas. Em seguida, foi realizada a videofluoroscopia.

Como critérios de inclusão, para ambos os grupos os seguintes aspectos foram considerados:

- Presença de DVF sem tratamento cirúrgico prévio;
- Ausência de fissura palatina evidente ou submucosa (entalhe ósseo, diástase muscular e úvula bífida);
- Idade mínima de quatro anos visando à colaboração para o exame;
- Ausência de infecção das vias aéreas superiores na ocasião da realização da videofluoroscopia;
- Ausência de articulação compensatória ou, se presente, no máximo em três consoantes plosivas e três fricativas;
- Ausência de retardo mental ou distúrbio do comportamento em grau acentuado que inviabilizasse as avaliações;
- Presença de, no mínimo, quatro dos seguintes sinais clínicos da SVCF, para os casos do G1: disfunção velofaríngea (condição obrigatória para os dois grupos), anomalia cardíaca, fácies longa, fendas palpebrais estreitas, hipoplasia da face média, retrognatia, base nasal larga, hipoplasia alar, ponta nasal bulbosa, microtia ou hélices dobradas, dígitos longos e finos, dificuldade de aprendizagem, atraso de fala e distúrbio de comportamento (Tabela 2).

Tabela 2 - Apresentação dos indivíduos do G1 (n=30) segundo os sinais da SVCF.

Paciente	DVF	Anomalia cardíaca	Facies longa	Fendas palpebrais estreitas	Hipoplasia da face média	Retrognatia	Base nasal larga	Hipoplasia alar	Ponta nasal bulbosa	Microtia/ Hélices dobradas	Dígitos longos e finos	Dificuldade de Aprendizagem	Atraso de fala	Distúrbio de Comportamento	Teste Fish ou PCR
1	P	na	P	P	P	A	P	P	A	P	P	P	P	P	NR
2	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	P	A	NR
3	P	na	P	P	P	P	P	P	A	A	P	A	P	A	+
4	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	P	P	P	P	NR
5	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	A	+
6	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	A	P	NR
7	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	A	NR
8	P	na	P	P	P	A	P	P	A	P	P	P	P	A	NR
9	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	A	NR
10	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	NR
11	P	na	P	P	P	A	P	P	P	P	P	P	P	P	+
12	P	na	P	P	P	A	P	P	P	P	P	P	P	P	+
13	P	na	P	P	P	P	P	P	A	P	P	P	P	P	NR
14	P	na	P	P	P	A	P	P	P	P	P	P	P	P	+
15	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	A	A	NR
16	P	na	P	P	P	A	P	P	P	P	P	P	P	P	NR
17	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	+
18	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	A	+
19	P	P	P	P	P	A	P	P	A	P	P	A	P	P	NR
20	P	P	P	P	P	A	P	P	P	P	P	P	P	A	NR
21	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	A	NR
22	P	na	P	P	P	A	P	P	A	P	P	P	P	P	NR
23	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	NR
24	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	A	NR
25	P	na	P	P	P	P	P	P	A	P	P	A	A	A	NR
26	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	+
27	P	na	P	P	P	A	P	P	P	P	P	P	A	P	+
28	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	+
29	P	na	P	P	P	A	P	P	A	P	A	P	P	P	NR
30	P	na	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	P	A	+
Total	**30**	**8**	**30**	**30**	**30**	**19**	**30**	**30**	**22**	**28**	**29**	**24**	**20**	**14**	**11**

P=presente A=ausente na=não avaliado NR=não realizado +=deleção do cromossomo 22q11.2

3.3 PROCEDIMENTOS

3.3.1 Exame videofluoroscópico

Todos os exames foram realizados pela própria pesquisadora após a oroscopia e a avaliação perceptivo-auditiva da fala. A videofluoroscopia foi realizada juntamente com um técnico em radiologia, utilizando um equipamento do tipo arcoscópio, composto por um circuito fechado de televisão, um aparelho de raios X com intensificador de imagem e um sistema de videogravação (Arco Cirúrgico BV-Libra da Philips). Também foi utilizado um cefalostato para a fixação da cabeça em uma posição constante (Figura 1).

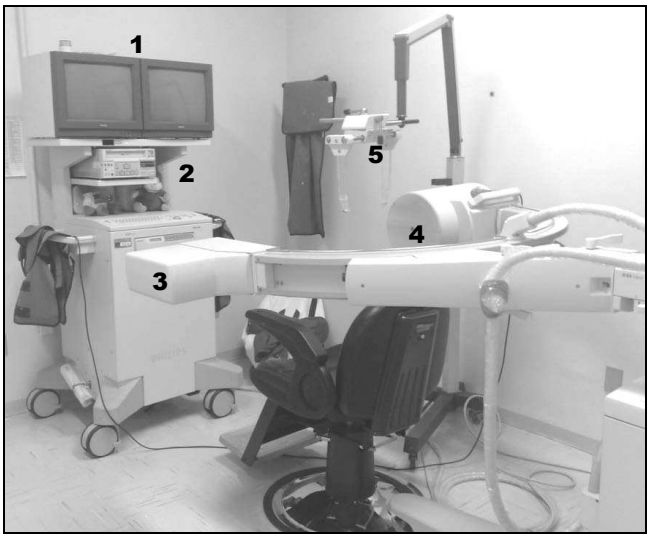


Figura 1 - Equipamento para realização da videofluoroscopia composto por monitor de TV (1), sistema de videogravação (2), aparelho de raios X (3), intensificador de imagem (4) e cefalostato (5).

A realização da videofluoroscopia envolveu duas projeções radiográficas, sendo uma lateral e outra frontal e, para melhor visualização dos tecidos moles que compõem a região velofaríngea, foi utilizado como contraste o sulfato de bário líquido. Essa substância se torna opaca na presença de radiação ionizante, delineando, assim, os tecidos a serem avaliados. Era aplicado na cavidade nasal 2ml do contraste em cada narina, por meio de uma seringa de 5ml, estando o paciente com a cabeça flexionada para trás e permanecendo nessa posição por alguns segundos, para que o contraste atingisse o véu palatino e as paredes da faringe.

Na sequência, o paciente, a pesquisadora e o técnico em radiologia colocavam o equipamento de proteção radiológica, composto por avental de borracha plumbífera para proteção das regiões torácica e abdominal, e protetor para a glândula tireóide.

O tempo total de exposição à radiação nas duas tomadas era de aproximadamente 2 minutos, seguindo a recomendação de Golding-Kushner et al (1990). Durante a realização das medidas, o aparelho de raios X permanecia desligado, uma vez que as imagens utilizadas para as medidas permaneciam na memória do equipamento.

Para a tomada em projeção lateral, o paciente permanecia sentado, com a cabeça perpendicular ao feixe de raios X e olhando para frente. Um cefalostato era posicionado nos condutos auditivos externos, com a finalidade de fixar a cabeça. Inicialmente uma tomada era realizada durante o repouso, a fim de identificar as estruturas velofaringeas e, em seguida, iniciava-se o exame.

Nas projeções lateral e frontal eram solicitadas as seguintes produções de fala: repetição das sílabas “pa” e “ba”, das sequências trissilábicas “pataca” e “fasacha”, das frases “papai pediu pipoca”, “a babá beijou o bebê”, “a fita da fada é de filó” e “meu pai não tá falando”, bem como da emissão prolongada das consoantes [f], [s] e [ʃ], bem como da contagem de números de 1 a 10.

3.3.2 Obtenção das medidas

Na projeção lateral, as medidas foram realizadas com o auxílio de uma régua de metal que permanecia fixa ao cefalostato, sendo visível no exame (Figura 2) e que continha dois orifícios distantes 10mm entre si. A partir dessa medida padrão de 10mm, o software do equipamento fornecia as medidas de espaços ou estruturas, eliminando distorções quanto ao tamanho da imagem projetada no monitor de TV e o tamanho real das estruturas velofaríngeas, além de possíveis distorções provocadas por variação na posição do paciente.

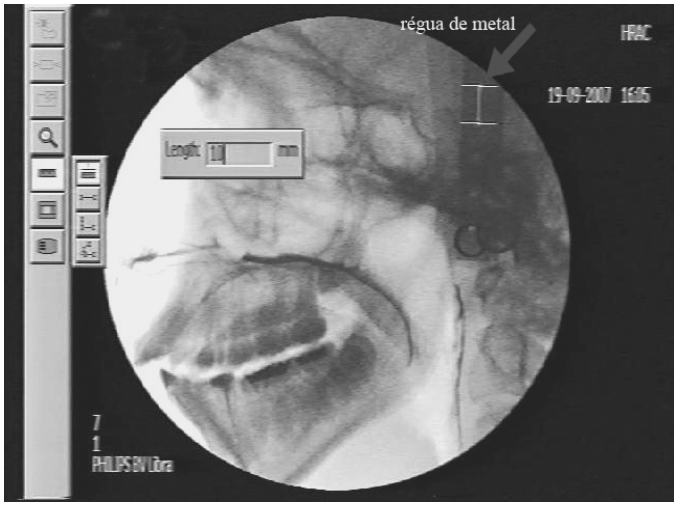


Figura 2 - Régua de metal fixada ao cefalostato.

Na projeção lateral, durante o repouso foi utilizado como referência o plano palatino (Figura 3), conforme proposto por Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook (2004).

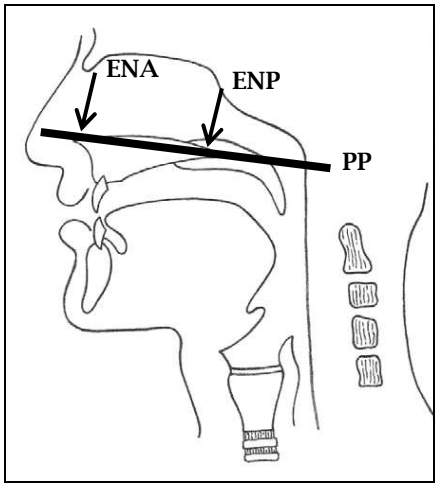


Figura 3 -Plano palatino (PP), formado por uma linha reta que passa pela espinha nasal anterior (ENA) e espinha nasal posterior (ENP).

3.3.3 Medidas realizadas

As seguintes medidas foram realizadas, considerando-se a extensão e a espessura do véu palatino, a profundidade da nasofaringe e o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo, seguindo a proposta de Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook (2004):

- <u>extensão do véu palatino</u> (EV): distância entre a espinha nasal posterior (ENP) e a ponta da úvula (U) (Figura 4).

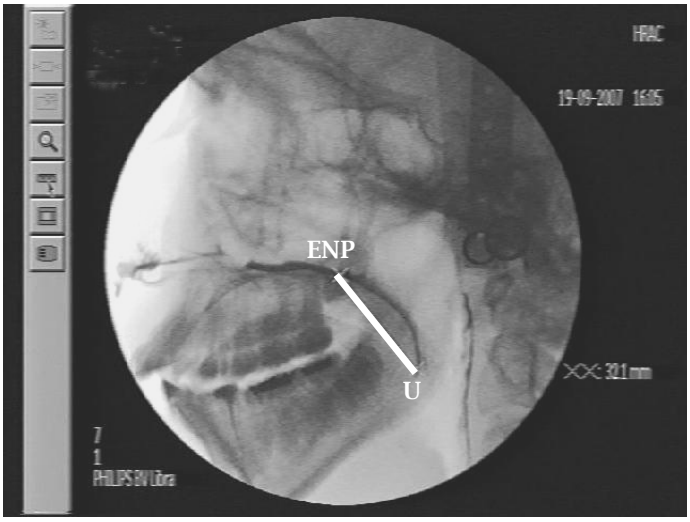


Figura 4 - Medida da extensão do véu palatino.

- <u>espessura do véu palatino</u> (ES): distância entre as duas margens do véu palatino, correspondente às faces oral (FO) e nasal (FN) em sua porção mais espessa, formando um ângulo de 90º com a linha reta que liga a espinha nasal posterior ao ponto mais inferior da úvula (Figura 5).

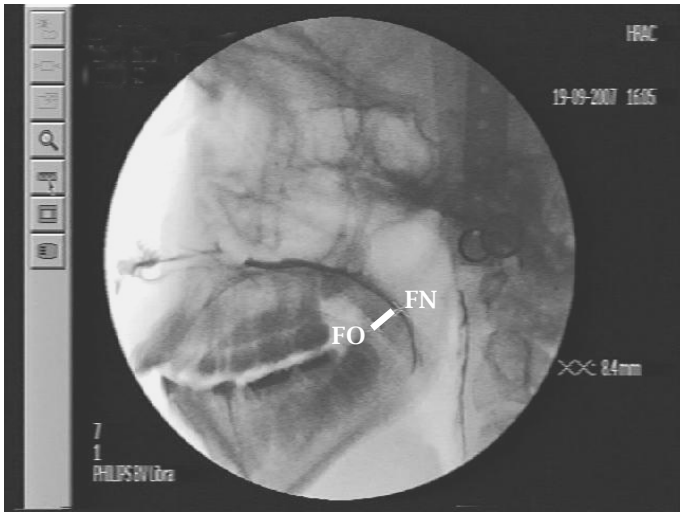


Figura 5 - Medida da espessura do véu palatino.

- profundidade nasofaríngea (PNF): distância entre a espinha nasal posterior (ENP) e a parede posterior da faringe (PPF) ou a tonsila faríngea, na altura do plano palatino (Figura 6)

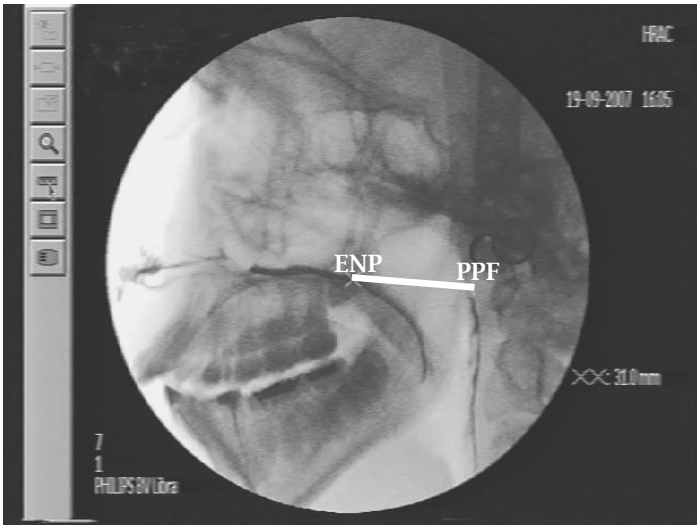


Figura 6 - Medida da profundidade da nasofaringe.

Para a realização das medidas funcionais foi utilizada a visão lateral durante a emissão de "papapapa" e, nos casos em que a consoante era substituída por articulação compensatória, era solicitada ao paciente a emissão de "babababa". Essas emissões foram escolhidas por apresentarem maior pressão aérea intraoral, além de apresentarem o melhor movimento do véu palatino durante todas as emissões de fala solicitadas ao exame.

Durante a repetição da sílaba, a imagem era selecionada com a tecla pause do equipamento, sendo obtidas as medidas do ângulo de elevação do véu palatino e do tamanho da falha no fechamento velofaríngeo.

Assim, foram calculadas as seguintes medidas:

- ângulo de elevação velar durante a fala (AEV): ângulo formado a partir da linha que passa na espinha nasal posterior (ENP) e no ponto mais posterosuperior da margem nasal do véu palatino (PSV), com a linha PSV e ponto mais posteroinferior do véu palatino (PIV), na margem nasal, de acordo com a proposta de Lipira et al (2010) (Figura 7).

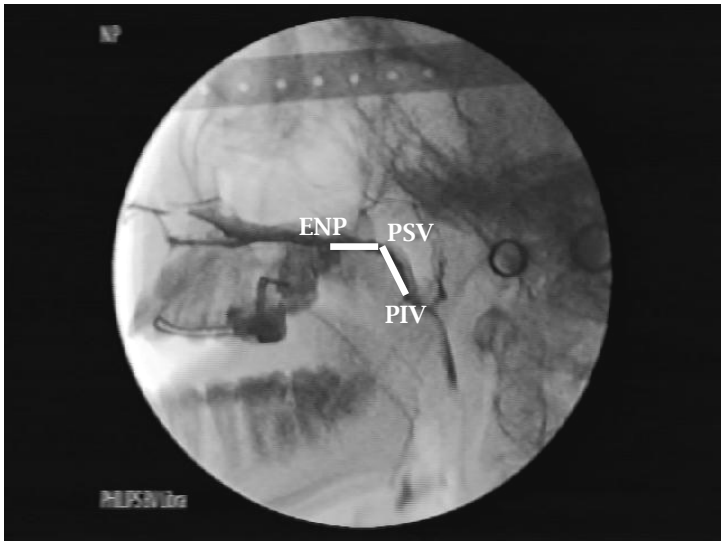


Figura 7 - Ângulo de elevação velar durante a emissão da sílaba "pa".

- <u>falha velofaríngea</u>: distância estimada entre a porção mais posterosuperior do véu palatino (VP) e a parede posterior da faringe (PPF) durante a fala, considerando o vetor do movimento velar. Este vetor é definido por uma linha reta que liga a porção mais posterior do véu palatino durante a fala e o mesmo ponto do véu no repouso, observado na Figura 8.

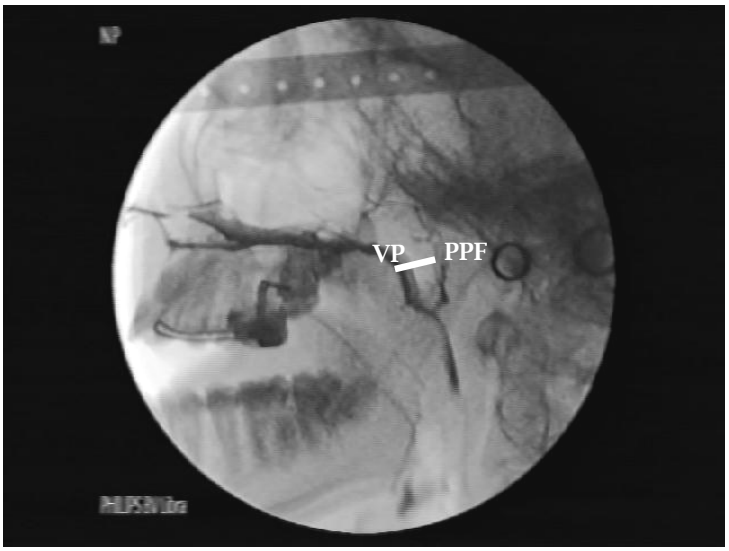


Figura 8 - Medida da falha no fechamento velofaríngeo.

3.3.4 Procedimento para interpretação dos resultados

Todas as medidas realizadas na projeção lateral foram refeitas pela pesquisadora, com um intervalo mínimo de 15 dias entre as mesmas, para evitar o efeito de memória dos resultados e para análise da confiabilidade das medidas.

Adotou-se como critério que a diferença entre as duas medidas poderia ser até 3mm e, quando a mesma fosse maior, era considerado erro de mensuração, com consequente exclusão do indivíduo da amostra. Dessa forma, eliminou-se a possibilidade de alguma medida interferir na qualidade da interpretação, provocando erro.

Assim, as imagens foram digitalizadas, distribuídas de maneira aleatória e analisadas em ambiente com penumbra para facilitar a identificação das estruturas e espaços. Utilizando papel de acetato para traçado cefalométrico sobreposto à imagem e lapiseira 0,7mm, foi traçado o palato duro (espinha nasal anterior e posterior), o véu palatino e a parede posterior da faringe, durante o repouso e repetição da sílaba “pa” ou “ba”.

Além disso, foi contornada a imagem da régua de metal com seus orifícios para aplicar o fator de correção das possíveis distorções, sendo o cálculo desta correção realizado pela relação da distância entre os orifícios da régua de metal obtidas no traçado, e essa distância real conhecida (10mm), com o tamanho da imagem projetada e o tamanho real das estruturas. Deste modo, aplicou-se a seguinte equação proposta por Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook (2004):

$$\frac{\text{Distância real entre os orifícios da régua (10mm)}}{\text{Distância entre os orifícios na imagem projetada}} = \frac{\text{Tamanho real da estrutura (X mm)}}{\text{Tamanho da estrutura medida na imagem projetada}}$$

Para a interpretação dos achados, foi utilizada a média das duas medidas obtidas pela pesquisadora para a extensão e espessura velar, a profundidade nasofaríngea e a razão entre a profundidade nasofaríngea e extensão velar (PNF/EV), em cada um dos grupos. Esses valores foram comparados aos respectivos valores de normalidade estabelecidos na literatura (Subtelny 1957), de acordo com a faixa etária (Tabelas 3, 4, 5 e 6), além de comparados entre os grupos.

Os valores absolutos da razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar (PNF/EV) foram obtidos a partir da divisão dos valores de PNF por EV e, no presente estudo, optou-se por não apresentar esses valores em porcentagem como propôs Subtelny (1957).

Como o ângulo de elevação velar foi um critério estabelecido pela pesquisadora e não faz parte dos valores normativos do estudo de Subtelny (1957), a média das duas medidas obtidas para o ângulo foi comparada apenas entre os grupos estudados.

Não foi possível controlar o fator idade, por se tratar de uma população especial e de número restrito; porém, considerou-se a possibilidade da idade dos indivíduos interferir nos resultados devido ao crescimento craniofacial. Portanto, a amostra foi analisada de 4 maneiras para as medidas de extensão e espessura velar, profundidade da nasofaringe e razão entre a profundidade da nasofaringe e extensão velar, considerando os indivíduos que se encontravam em fase de crescimento craniofacial, ou seja, com idade inferior a 18 anos, e aqueles que completaram o crescimento e tinham idade igual ou superior a 18 anos:

1- Com todos os sujeitos e não pareada pela idade;

2- Somente os 20 sujeitos que completaram o crescimento facial em cada grupo não pareados, ou seja, 10 do G1 e 10 do G2;

3- Somente os 40 sujeitos em fase de crescimento facial em cada grupo não pareados, ou seja, 20 do G1 e 20 do G2;

4- Somente os 26 sujeitos em fase de crescimento, porém pareados pela idade.

Tabela 3 - Medidas da extensão velar em indivíduos normais, de ambos os sexos, na faixa etária de 3 meses a 18 anos, obtidas por Subtelny (1957).

Idade (anos)	Número de casos			Medidas (mm)					
				Masculino		Feminino		Total	
	Masculino	Feminino	Total	Média	DP	Média	DP	Média	DP
¼	6	5	11	20,8	1,4077	19,3	0,6000	20,1	1,3285
½	9	9	18	22,2	0,9434	20,4	1,1898	21,3	1,4293
¾	7	7	14	23,1	1,7497	21,6	1,5086	22,4	1,8127
1	8	9	17	22,8	1,6156	22,5	1,0667	22,6	1,3619
1½	12	7	19	24,1	1,6753	24,0	1,6423	24,1	1,6649
2	11	10	21	24,6	1,6415	23,9	1,0677	24,3	1,4433
2½	13	9	22	24,8	1,1685	24,8	1,0562	24,8	1,1679
3	14	14	28	25,2	1,4330	24,6	1,5074	24,8	1,5199
4	15	14	29	25,8	1,5438	25,6	1,4661	25,7	1,5129
5	15	14	29	26,9	2,1276	25,9	1,3041	26,5	1,8649
6	10	15	25	27,5	2,8089	27,4	1,4595	27,4	2,1067
7	15	15	30	28,0	2,3417	28,0	2,0173	28,0	2,1804
8	13	12	25	28,8	2,0157	28,3	1,4771	28,6	1,8028
9	12	15	27	29,0	1,8200	29,5	1,5599	29,3	1,7024
10	15	13	28	30,0	1,9764	30,2	1,3379	30,1	1,7225
11	12	15	27	30,9	2,4023	30,8	1,8028	30,8	2,0907
12	13	13	26	31,4	2,3246	31,3	1,8187	31,4	2,1371
13	14	10	24	32,1	2,3046	31,8	1,9039	32,0	2,1506
14	6	12	18	31,8	1,5116	31,4	1,8597	31,5	1,7627
15	7	11	18	32,8	1,3887	32,9	1,3787	32,9	1,3842
16	8	9	17	32,9	1,2365	33,2	1,3433	33,1	1,3081
17	6	5	11	34,5	1,4077	32,9	1,8276	33,8	1,8091
18	3	3	6	33,6	1,2477	35,2	1,4142	34,5	1,5726

Tabela 4 - Medidas da espessura velar em indivíduos normais, de ambos os sexos, na faixa etária de 3 meses a 17 anos, obtidas por Subtelny (1957).

Idade (anos)	Média (mm)	Desvio-Padrão (mm)
¼	5,9	0,8377
½	7,2	0,4000
¾	7,3	0,5783
1	7,5	0,6614
1½	7,2	0,5831
2	7,4	0,4637
2½	7,5	0,4161
3	7,8	0,3945
4	7,7	0,4221
5	7,7	0,5420
6	7,9	0,5631
7	7,9	0,5602
8	8,2	0,7504
9	8,1	0,7112
10	8,3	0,4962
11	8,6	0,4000
12	8,5	0,5825
13	9,0	0,8367
14	9,2	0,8307
15	8,9	0,6171
16	9,3	0,7799
17	8,8	0,5612

Tabela 5 - Medidas da profundidade nasofaríngea em indivíduos normais, de ambos os sexos, na faixa etária de 3 meses a 18 anos, obtidas por Subtelny (1957).

Idade (anos)	Número de casos	Média (mm)	Desvio-Padrão (mm)
¼	10	14,7	2,9707
½	14	13,9	2,2558
¾	15	14,6	1,8157
1	17	15,4	3,4902
1½	16	14,9	3,1992
2	21	16,3	3,2584
2½	21	14,8	2,5542
3	30	16,3	3,1877
4	29	16,8	3,8923
5	27	18,1	2,7789
6	25	17,7	4,3582
7	28	19,0	4,1340
8	25	19,9	3,9294
9	28	19,7	4,1992
10	27	20,6	3,1633
11	25	20,4	3,6878
12	24	21,0	2,8221
13	25	21,4	2,9933
14	20	22,0	2,7368
15	21	22,9	3,8307
16	18	23,5	2,2800
17	10	24,4	3,3823
18	8	24,2	1,8668

Tabela 6 - Medidas da razão entre a profundidade nasofaríngea e extensão velar em indivíduos normais, de ambos os sexos, na faixa etária de 3 meses a 18 anos, obtidas por Subtelny (1957).

Idade (anos)	Número de casos	Razão entre PNF e EV x 100 (%)	Desvio-Padrão (mm)
¼	10	73,8	12,7516
½	14	66,3	8,6944
¾	14	65,2	8,9528
1	17	68,6	14,6142
1½	16	62,5	11,5912
2	18	67,1	14,1381
2½	19	60	8,6470
3	27	65,1	11,3986
4	27	65,1	14,1092
5	26	68,7	9,6563
6	23	66,3	15,0549
7	27	69,6	14,1922
8	23	68,7	13,6498
9	24	66	13,1667
10	26	68,3	9,8647
11	25	66,3	10,1304
12	23	68,3	9,5014
13	22	66,2	8,3813
14	17	70	9,1434
15	17	70,5	8,7881
16	17	71,4	6,9858
17	10	72,6	11,4739
18	6	70,2	6,9927

Para analisar a falha no fechamento velofaríngeo, optou-se por agrupá-los de acordo com o tamanho, seguindo a proposta de Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook (2004) como critério para indicação da técnica cirúrgica para correção da DVF:

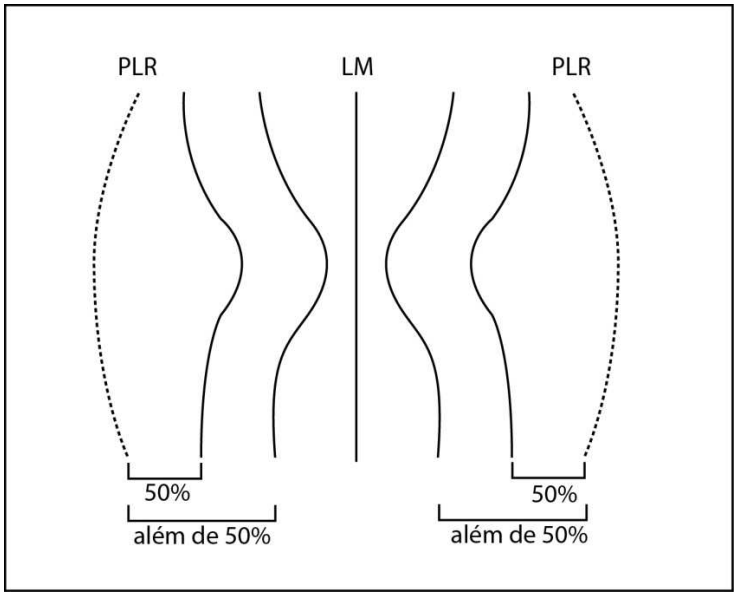
- falhas menores de 6mm;
- falhas de 6 a 10mm;
- falhas maiores de 11mm.

Para analisar o movimento do véu palatino durante a fala, visualizado na tomada lateral, a mesma imagem utilizada para obtenção das medidas da falha velofaríngea e do ângulo velar foi utilizada, adotando-se a seguinte classificação proposta pela própria pesquisadora:

- ausente;
- presente e sem formação de flexão palatina;
- presente e com formação de flexão palatina abaixo do plano palatino;
- presente e com formação de flexão palatina na altura do plano palatino;
- presente e com formação de flexão palatina acima do plano palatino.

Em relação ao deslocamento das paredes laterais da faringe, observado na projeção frontal, considerou-se o padrão geral visualizado durante a fala, tomando-se por base a proposta de Skolnick e Cohn (1989) (Figura 9):

- ausente;
- presente e simétrico, alcançando até 50% do espaço entre a parede lateral no repouso (PLR) e a linha média (LM);
- presente e simétrico, alcançando mais de 50% do espaço entre a parede lateral no repouso e a linha média;
- presente e com toque das paredes laterais na linha média;
- presente e assimétrico.



Adaptado de: Skolnick ML, Cohn ER. Interpretation of the videofluoroscopy study. In: Skolnick ML, Cohn ER. Videofluoroscopic studies of speech in patients with cleft palate. New York: Springer-Verlag; 1989. p. 56-78.

Figura 9 – Demonstração das paredes laterais no repouso (pontilhado) e durante o deslocamento em direção à linha média na fala (contínuo) na projeção frontal.

Quanto à prega de Passavant, formada durante a produção da fala, na análise a mesma foi classificada como presente ou ausente. Em relação à tonsila faríngea, esta foi classificada baseando-se no estudo de Williams, Shprintzen e Rakoff (1987) (Figura 10):

- ausente;
- presente e ocupando aproximadamente 1/3 da nasofaringe;
- presente e ocupando aproximadamente 2/3 da nasofaringe e
- presente e ocupando aproximadamente mais de 2/3 da nasofaringe.

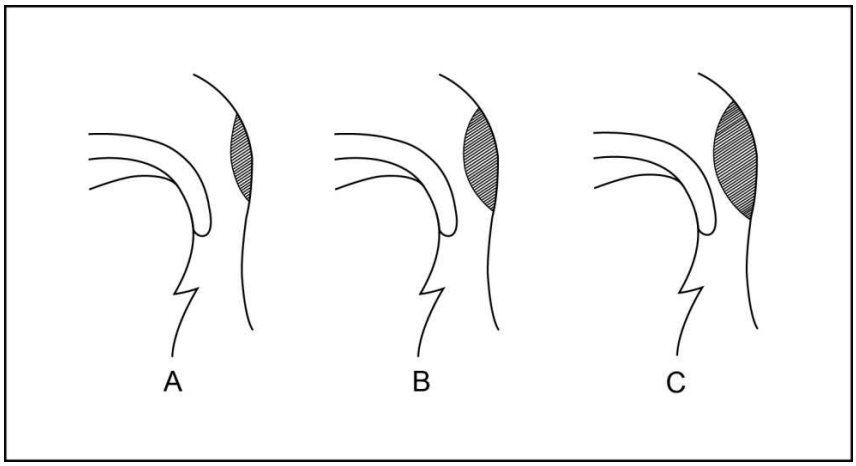


Figura 10 - Tamanho da tonsila faríngea observada na visão lateral: A=1/3 da nasofaringe; B=2/3 da nasofaringe; C=mais de 2/3 da nasofaringe.

3.3.5 Análise Estatística

A análise das medidas foi realizada por método de estatística descritiva, utilizando tabelas, medidas de posição (média) e variabilidade (desvio-padrão), além de aplicação de testes específicos para comparações, estabelecendo-se como significantes os valores de $p<0,05$.

Para verificar o erro de medição intra-examinador para as medidas de extensão e espessura velar, profundidade da nasofaringe, falha no fechamento e ângulo de elevação velar, aplicou-se o Coeficiente de Correlação Intra-Classes (CCI) e o teste "t" para amostras pareadas. Para a interpretação do CCI, considerou-se valores menores de 0,4 como concordância pobre, de 0,4 a 0,75 satisfatória e acima de 0,75 como concordância excelente (Fleiss 1986).

A comparação entre os grupos para as medidas de extensão e espessura velar, profundidade nasofaríngea, falha velofaríngea, ângulo de elevação velar e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar, foi realizada pelo teste "t" para amostras independentes. Para comparar as 3 categorias de tamanho da falha velofaríngea (menores de 6mm, de 6 a 10mm e maiores de 11mm) entre os grupos, foi utilizado o teste de Mann-Whitney.

Para comparar os valores obtidos dos grupos com os valores de normalidade (Subtelny 1957) para a extensão e espessura velar, a profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar, pareados pela idade, foi aplicado o teste "t" para amostras pareadas.

Para a interpretação das medidas, a partir das médias e desvios-padrão relatados por Subtelny (1957), foram apresentados os indivíduos que se encontraram 2 desvios-padrão abaixo ou acima da média descrita pelo autor, além da comparação entre os grupos por meio do teste de Mann-Whitney.

Para comparar os grupos G1 e G2 em relação à idade para as medidas de extensão, espessura velar e profundidade da nasofaringe, foi utilizado o teste "t" para amostras independentes.

Na comparação do movimento do véu palatino e tonsila faríngea nos grupos G1 e G2 utilizou-se o teste de Mann-Whitney, para o movimento das paredes laterais da faringe foi empregado o teste do Qui-Quadrado e, para a prega de Passavant, o teste Exato de Fisher.

Para verificar uma possível correlação entre o tamanho da falha velofaríngea e a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar em ambos os grupos, foi aplicado o coeficiente de correlação de Pearson, enquanto a correlação entre as 3 categorias de tamanho da falha velofaríngea (menores de 6mm, de 6 a 10mm e maiores de 11mm) com a razão PNF/EV foi utilizado o coeficiente de correlação de Spearman.

RESULTADOS

"Eu posso não ter ido para onde eu pretendia ir, mas eu acho que acabei terminando onde eu pretendia estar."

Douglas Adams

4 RESULTADOS

Inicialmente foi verificada, para cada aspecto estudado e em ambos os grupos, a confiabilidade das medidas realizadas utilizando o Coeficiente de Correlação Intraclasses, cujo resultado indicou concordância excelente, além do Teste "t" para amostras pareadas, que não revelou diferença entre as duas medidas obtidas pela pesquisadora (Tabela 7). Assim, na análise dos resultados foi considerada a média dessas duas medidas.

Tabela 7 - Confiabilidade das medidas realizadas nos grupos com e sem sinais da SVCF.

Medidas	**Testes**			
	Coeficiente de Correlação Intraclasses		*Teste t pareado p*	
	G1	G2	G1	G2
EV	0,98	0,98	0,11	0,21
ES	0,93	0,88	0,47	0,52
PNF	0,98	0,98	0,60	0,36
AEV	0,99	0,99	0,13	0,06
Falha velofaríngea	0,99	0,99	0,09	0,11

Legenda: EV=Extensão do véu palatino
ES=Espessura do véu palatino
PNF=Profundidade da nasofaringe
AEV=Ângulo de elevação do véu palatino
G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial

A comparação entre os grupos quanto às medidas de extensão e espessura velar, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão do véu palatino foi realizada pelo Teste "t" para amostras independentes, sendo analisada de diferentes maneiras, uma vez que a idade poderia influenciar nos resultados (Tabela 8).

Assim, em uma das análises não se considerou a idade, não sendo observado diferença entre os grupos, à exceção da razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar, que apresentou valor significativamente maior (p=0,024) para o grupo com sinais da SVCF. Em outra análise considerou-se apenas os indivíduos com idade igual ou superior a 18 anos, o que não revelou diferença

entre os grupos para todas as medidas realizadas. Resultados semelhantes também foram observados na análise que considerou somente os casos com idade inferior a 18 anos, pareados por idade.

Por outro lado, ao analisar os resultados considerando-se apenas os indivíduos com idade inferior a 18 anos sem parear por idade, o grupo com sinais da SVCF evidenciou espessura velar estatisticamente menor (p=0,019) e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar estatisticamente maior (p=0,048).

Tabela 8 - Comparação das medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar entre os grupos com e sem sinais da SVCF.

	Todas as Idades		**Idade≥18**		**Idade<18**		**Idade<18 pareado**	
	G1 (n=30)	*G2 (n=30)*	*G1 (n=10)*	*G2 (n=10)*	*G1 (n=20)*	*G2 (n=20)*	*G1 (n=13)*	*G2 (n=13)*
EV (mm)	29,15 ±4,74	30,15 ±4,91	31,34 ±4,09	34,13 ±3,73	28,06 ±4,76	28,16 ±4,20	29,63 ±4,92	27,75 ±3,53
	p=0,425		*p=0,128*		*p=0,940*		*p=0,275*	
ES (mm)	6,65 ±1,63	7,41 ±1,39	7,63 ±2,06	8,15 ±1,60	6,16 ±1,13	7,04 ±1,15	6,15 ±1,02	7,00 ±1,40
	p=0,057		*p=0,540*		*p=0,019✠*		*p=0,089*	
PNF (mm)	28,09 ±5,63	26,30 ±5,31	30,02 ± 3,93	30,46 ± 4,45	27,13 ±6,18	24,23 ±4,48	28,79 ±6,41	25,14 ±5,11
	p=0,211		*p=0,819*		*p=0,098*		*p=0,121*	
PNF/EV	0,98 ±0,21	0,87 ±0,15	0,95 ±0,08	0,90 ±0,15	1,00 ±0,25	0,86 ±0,15	0,98 ±0,22	0,90 ±0,15
	p=0,024✶		*p=0,280*		*p=0,048✶*		*p=0,328*	

Legenda: EV = Extensão do véu palatino
ES = Espessura do véu palatino
PNF = Profundidade da nasofaringe
PNF/EV = Razão entre profundidade da nasofaringe e extensão do véu palatino
G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial
mm= milímetros
✶ valor de G1 maior que G2
✠ valor de G1 menor que G2

Na tabela 9 foram apresentados os valores médios das medidas obtidas em cada grupo e comparados aos valores médios de referência, de acordo com a idade, estabelecidos na literatura (Subtelny 1957) a partir do Teste "t" para amostras pareadas.

Os resultados mostraram extensão velar estatisticamente menor no G1 (p=0,007), espessura velar estatisticamente menor nos grupos G1 (p=0,000) e G2

(p=0,000), profundidade nasofaríngea estatisticamente maior e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar estatisticamente maior nos grupos G1 (p=0,000) e G2 (p=0,000).

Tabela 9 - Comparação das médias das medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar com as médias das medidas propostas por Subtelny (1957).

	Medidas Obtidas	Medidas de Referência (Subtelny 1957)	p
EV (mm)			
G1	29,15±4,74	31,44±2,91	0,007✶
G2	30,15±4,91	31,48±2,72	0,092
ES (mm)			
G1	6,65±1,63	8,50±0,46	0,000✶
G2	7,41±1,39	8,53±0,41	0,000✶
PNF (mm)			
G1	28,09±5,63	21,80±2,52	0,000✠
G2	26,30±5,31	21,79±2,31	0,000✠
PNF/EV			
G1	0,98±0,21	0,69±0,02	0,000✠
G2	0,87±0,15	0,69±0,02	0,000✠

Legenda: EV = Extensão do véu palatino
ES = Espessura do véu palatino
PNF = Profundidade da nasofaringe
PNF/EV = Razão entre profundidade da nasofaringe e extensão do véu palatino
G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial
mm= milímetros
✶ valor menor que a normalidade
✠ valor maior que a normalidade

Ao considerar, na interpretação dos resultados, a variação de 2 desvios padrão em relação aos valores de referência estabelecidos por Subtelny (1957), não se verificou diferença entre os grupos para todas as medidas analisadas no teste de Mann-Whitney (Tabela 10).

A análise da distribuição das frequências mostra que, em ambos os grupos, a maioria dos casos apresentou medidas de extensão do véu palatino dentro dos valores normais de referência (G1=50% e G2=43,3%) ou abaixo destes (G1=40% e G2=36,7%). Em relação à espessura do véu palatino, valores abaixo da normalidade foram encontrados para a maioria dos casos do G1 (76%), enquanto

aproximadamente metade dos casos do G2 distribuiu-se entre valores abaixo (46,7%) ou dentro da normalidade (50%). Para a profundidade nasofaríngea, aproximadamente metade dos casos de ambos os grupos apresentaram valores normais (G1=46,7% e G2=56,7%) ou acima da normalidade (G1=53,3% e G2=40%). A razão entre a profundidade nasofaríngea e a extensão velar mostrou valores acima da normalidade para a maioria dos casos do G1 (63,3%), enquanto no G2 houve distribuição equilibrada entre valores dentro da normalidade (53,3%) ou acima (46,7%) deste.

Tabela 10 - Comparação das medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar entre os grupos, considerando a variação de 2 desvios-padrão em relação aos valores de Subtelny (1957).

	Medidas de Referência – 2 desvios-padrão (Subtelny 1957)			**p**
	Abaixo	*Normal*	*Acima*	
EV (mm)				
G1	40% (n=12)	50% (n=15)	10%(n=3)	0,552
G2	36,7% (n=11)	43,3% (n=13)	20% (n=6)	
ES (mm)				
G1	76,7% (n=23)	16,7% (n=5)	6,6% (n=2)	0,070
G2	46,7% (n=14)	50% (n=15)	3,3% (n=1)	
PNF (mm)				
G1	0% (n=0)	46,7% (n=14)	53,3% (n=16)	0,308
G2	3,3% (n=1)	56,7% (n=17)	40% (n=12)	
PNF/EV				
G1	0% (n=0)	36,7% (n=11)	63,3% (n=19)	0,273
G2	0% (n=0)	53,3% (n=16)	46,7% (n=14)	

Legenda: EV = Extensão do véu palatino
ES = Espessura do véu palatino
PNF = Profundidade da nasofaringe
PNF/EV = Razão entre profundidade da nasofaringe e extensão do véu palatino
G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial
mm= milímetros

Em relação ao ângulo de elevação velar, a comparação entre os grupos por meio do Teste "t" para amostras independentes não evidenciou diferença significativa, assim como para a falha velofaríngea (Tabela 11).

Tabela 11 - Comparação das medidas do ângulo de elevação velar e da falha velofaríngea entre os grupos com e sem sinais da SVCF.

	Grupos		
	G1	G2	**p**
AEV (graus)	117,75 ±12,77	122,55 ±17,65	p=0,232
Falha velofaríngea (mm)	6,60 ±3,61	6,18 ±4,70	p=0,698

Legenda: AEV = Ângulo de elevação velar
G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial
mm= milímetros

Além disso, em relação à falha velofaríngea, esta também foi analisada segundo o seu tamanho, ou seja, menores de 6mm, entre 6 e 10mm e maiores ou iguais a 11mm. A comparação entre os grupos por meio do teste de Mann-Whitney não mostrou diferença estatisticamente significativa (p=0,293) em relação ao tamanho da falha velofaríngea, embora tenha sido verificado maior frequência de casos com falhas maiores ou iguais a 6mm no G1 (Tabela 12).

Tabela 12 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo.

Grupos	**Tamanho da falha velofaríngea**			**Total**
	< 6mm	*6 - 10mm*	*≥ 11mm*	
G1	36,7% (n=11)	46,7% (n=14)	16,6% (n=5)	100% (n=30)
G2	53,3% (n=16)	33,3% (n=10)	13,3% (n=4)	100% (n=30)

Legenda: G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial
mm= milímetros

p=0,293

A partir desses resultados se analisou, por meio do Coeficiente de Correlação de Pearson, a correlação entre a falha no fechamento velofaríngeo e a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar, o que não foi constatado, tanto no G1 (p=0,153) quanto no G2 (p=0,598). Resultados semelhantes também foram obtidos quando se analisou a correlação entre as 3 categorias de tamanho da falha velofaríngea (menores de 6mm, de 6 a 10mm e maiores de 11mm) com a razão

entre profundidade nasofaríngea e extensão velar, utilizando o Coeficiente de Correlação de Spearman, para o G1 (p=0,156) e para o G2 (p=0,889).

Outros aspectos analisados neste estudo foram o movimento do véu palatino e das paredes faríngeas. Em relação ao véu palatino, verificou-se a ausência ou presença de movimento e, quando presente, se havia flexão palatina e o nível em que esta se encontrava: abaixo, acima ou no nível do plano palatino. A comparação entre os grupos por meio do Teste de Mann-Whitney não mostrou diferença significativa quanto a esse aspecto (p=0,085), apesar de observar-se elevação velar sem a flexão palatina em 30% dos casos no G2 e em 6,7% no G1, assim como flexão do véu palatino na altura do plano palatino em 50% dos casos do G1 e 33,3% do G2 (Tabela 13).

Tabela 13 - Distribuição dos indivíduos dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com o movimento velar.

Grupos	**Movimento do véu palatino**					**Total**
	Ausente	*Presente*				
		Sem FP	*FP abaixo do PP*	*FP no PP*	*FP acima do PP*	
G1	3,3% (n=1)	6,7% (n=2)	16,7% (n=5)	50% (n=15)	23,3% (n=7)	100% (n=30)
G2	3,3% (n=1)	30% (n=9)	16,7% (n=5)	33,3% (n=10)	16,7% (n=5)	100% (n=30)

Legenda: FP = Flexão palatina
PP = Plano palatino
G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial

p=0,085

No que se refere ao movimento das paredes faríngeas, analisou-se a ausência ou a presença de deslocamento das paredes laterais em direção à linha média, ou seja, se não havia movimento, se atingia até 50% do espaço entre a parede lateral no repouso e a linha média, mais de 50% desse espaço, se as paredes chegavam a se tocar na linha média ou, ainda, se o movimento era assimétrico. Não foi verificado diferença significativa entre os grupos a partir do Teste do Qui-Quadrado (p=0,763), observando-se distribuição semelhante entre os mesmos para ausência e presença de movimento dessa estrutura faríngea (Tabela 14).

Já, em relação ao deslocamento da parede posterior da faringe, formando a prega de Passavant, o Teste Exato de Fisher não revelou diferença significativa entre os grupos (p=0,237), constatando-se que a maioria dos casos de ambos os grupos não apresentou a formação desta prega (Tabela 15).

Tabela 14 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF segundo o deslocamento das paredes laterais da faringe.

Grupos	Movimento das paredes laterais da faringe					Total
	Ausente	*Presente*				
		até 50%	*>50%*	*tocam-se na linha média*	*assimétrico*	
G1	30% (n=9)	40% (n=12)	30% (n=9)	0% (n=0)	0% (n=0)	100% (n=30)
G2	26,7% (n=8)	36,7% (n=23)	33,3% (n=19)	0% (n=0)	3,3% (n=1)	100% (n=30)

Legenda: G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial

p=0,763

Tabela 15 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com a presença ou ausência da prega de Passavant.

Grupos	Movimento da parede posterior da faringe Prega de Passavant		Total
	Ausente	*Presente*	
G1	100% (n=30)	0% (n=0)	100% (n=30)
G2	90% (n=27)	10% (n=3)	100% (n=30)

Legenda: G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial

p=0,237

Na região nasofaríngea também verificou-se a presença ou não da tonsila faríngea, bem como o seu tamanho. A análise por meio do Teste Mann-Whitney não revelou diferença significativa entre os grupos (p=0,307), observando-se que a maioria dos casos de ambos os grupos (G1=83,3% e G2=66,7%) não apresentava essa estrutura (Tabela 16).

Quando esta se encontrava presente (Tabela 17), no G1 a idade dos indivíduos (n=5) era inferior ou igual a oito anos, enquanto no G2 havia casos nessa mesma faixa de idade (n=5), outros entre 9 e 12 anos (n=3) e ainda casos com idade igual ou superior a 13 anos (n=2).

Tabela 16 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com a presença ou ausência da tonsila faríngea e seu tamanho.

Grupos	**Tonsila faríngea**				**Total**
	Ausente	*1/3 da nasofaringe*	*2/3 da nasofaringe*	*Acima de 2/3 da nasofaringe*	
G1	83,3% (n=25)	13,3% (n=4)	3,3% (n=1)	0% (n=0)	100% (n=30)
G2	66,7% (n=20)	33,3% (n=10)	0% (n=0)	0% (n=0)	100% (n=30)

Legenda: G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial

p=0,307

Tabela 17 - Distribuição dos grupos com e sem sinais da SVCF de acordo com a presença da tonsila faríngea segundo a faixa etária.

Grupos	**Tonsila faríngea presente**			**Total**
	Idades			
	≤ 8 anos	9 - 12 anos	≥ 13 anos	
G1	100% (n=5)	0% (n=0)	0% (n=0)	100% (n=5)
G2	50% (n=5)	30% (n=3)	20% (n=2)	100% (n=10)

Legenda: G1= grupo com sinais da síndrome velocardiofacial
G2= grupo sem sinais da síndrome velocardiofacial

DISCUSSÃO

"A verdadeira viagem de descobrimento não consiste em procurar novas paisagens, e sim em ter novos olhos."

Marcel Proust

5 DISCUSSÃO

O estudo dos aspectos anatômicos e funcionais do mecanismo velofaríngeo constitui uma das áreas mais interessantes de pesquisa quando se trata das anomalias craniofaciais. De aparente simplicidade por apresentar, basicamente, dois componentes, um faríngeo e outro velar, este mecanismo se revela altamente complexo para a produção da fala, exigindo uma sincronia de movimentos que varia de acordo com o contexto fonético, além do equilíbrio entre as condições anatômicas e funcionais.

Vários são os fatores que podem interferir negativamente neste mecanismo, como a fissura palatina evidente e submucosa, distúrbios neurológicos, problemas na aprendizagem, alterações no movimento velar ou das paredes faríngeas, desproporção velofaríngea e obstruções mecânicas (Peterson-Falzone 1985, Peterson-Falzone et al 2001, Johns, Rohrich e Awada 2003, Dworkin, Marunick e Krouse 2004, Rudnick e Sie 2008).

A síndrome velocardiofacial (SVCF) é uma das síndromes genéticas mais comuns em humanos, sendo a mais comum associada à fissura palatina e insuficiência velofaríngea (Ysunza e Pamplona 2006, Shprintzen e Golding-Kushner 2008). Por isso, esta síndrome vem sendo objeto de estudo nas mais diversas áreas devido à grande variabilidade de seu fenótipo, proporcionando ao pesquisador um tema quase inesgotável de estudo.

Considerando o grande impacto provocado pela SVCF na vida dos indivíduos acometidos por essa condição, seu diagnóstico e tratamento ainda permanecem um desafio para as equipes de reabilitação.

Assim sendo, no início deste estudo, algumas questões tiveram especial relevância: 1) as condições anatômicas e funcionais da velofaringe nos casos com sinais da SVCF são mais inadequadas quando comparadas aos indivíduos com a DVF e sem sinais da SVCF ou fissura palatina? 2) as medidas da velofaringe nos casos com e sem sinais da SVCF diferem dos parâmetros de normalidade? 3) há correlação entre o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo e a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar para os casos com e sem sinais da SVCF?

As hipóteses levantadas para essas questões foram: 1) nos indivíduos com sinais da SVCF, a velofaringe está prejudicada em maior grau, tanto anatômica

quanto funcionalmente, comparada aos indivíduos que apresentam DVF, mas sem sinais da síndrome; 2) as medidas da velofaringe nos indivíduos com e sem os sinais da SVCF e presença de DVF encontram-se diferentes dos parâmetros de normalidade; 3) há correlação entre o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo e a razão entre profundidade nasofaríngea e extensão velar nos indivíduos com e sem sinais da SVCF; pois, quanto maior a falha no fechamento, maior será a razão entre a profundidade nasofaríngea e extensão velar.

Assim, o presente trabalho se propôs a analisar a anatomia e a função velofaríngea de indivíduos com disfunção velofaríngea (DVF) e sinais clínicos da SVCF e compará-los àqueles com DVF sem os sinais da síndrome, para testar hipóteses e tentar estabelecer indicadores que auxiliem os profissionais na identificação da síndrome e facilitar a definição da melhor conduta de tratamento para a DVF nesses casos.

Partindo da premissa de que, na SVCF, a hipernasalidade é uma constatação marcante e não um achado incidental (Shprintzen e Golding-Kushner 2008a), e que os indivíduos com a síndrome e seus familiares procuram tratamento principalmente em decorrência desta alteração na fala, realizar este estudo pareceu essencial dentro de um centro especializado que presta assistência a esses casos. Por se tratar de uma síndrome que envolve aspectos psicológicos complexos, estudá-la não foi e nunca será uma tarefa simples para o pesquisador; porém, a oportunidade de contribuir para melhor compreender as alterações no mecanismo velofaríngeo nesses indivíduos, será sempre recompensadora.

As hipóteses levantadas neste estudo têm sua origem na experiência clínica e nas observações durante o exame videofluoroscópico realizados nesses indivíduos ao longo do tempo. Para testá-las, esse exame radiológico foi o selecionado, pois se refere a um dos exames recomendados pela *American Cleft Palate-Craniofacial Association* (2009), para a definição do diagnóstico da DVF, tendo sido demonstrado boa concordância dos resultados desse exame com a nasoendoscopia (Havstam et al 2005).

Como o diagnóstico da DVF abrange a avaliação perceptivo-auditiva da fala e a aplicação de métodos instrumentais, a videofluoroscopia é um dos exames diretos que permitem a visualização do mecanismo velofaríngeo durante a fala, sendo um recurso cada vez mais importante na avaliação da velofaringe e na definição da conduta de tratamento da DVF, com a vantagem de permitir a mensuração de várias estruturas e espaços (Stringer e Witzel 1986, Skolnick e Cohn 1989b, Isberg e

Williams 1990, Birch et al 1999, Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook 2004, Kummer 2001c, Ysunza e Pamplona 2006, Trindade, Yamashita e Bento-Gonçalves 2007). Além disso, os estudos de Birch (1999) e Havstam et al (2005) comprovaram a fidedignidade desta técnica na avaliação da velofaringe.

Vale aqui ressaltar a relevância do médico radiologista Leon Skolnick e colegas que, desde a década de 70, descreveram em detalhes o funcionamento do mecanismo velofaríngeo durante a fala utilizando avaliação radiográfica. Além de descreverem o procedimento da videofluoroscopia e a interpretação das imagens, enfatizaram a importância do enfoque interdisciplinar entre radiologistas e fonoaudiólogos nesta área (Skolnick, McCall, Barnes, 1973, Skolnick, Shprintzen, McCall, Rakoff, 1975, Skolnick e Cohn, 1989).

Considerando que a extensão do véu palatino, a profundidade da nasofaringe e a razão entre a profundidade nasofaríngea e extensão velar contribuem para a competência velofaríngea, a mensuração dessas estruturas fornece informações adicionais sobre o mecanismo velofaríngeo (Jakhi e Karjodkar 1990, Wu et al 1996, D'Antonio et al 2000, Kokavec e Hedera 2004, Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook 2004, Bento-Gonçalves e Dutka-Souza 2005, Satoh et al 2005, Lu et al 2006, Dutka-Souza et al 2008, Silva 2009). Assim, tais medidas foram aplicadas no presente estudo para melhor entendimento do mecanismo velofaríngeo na SVCF, comparativamente a indivíduos sem sinais dessa síndrome, mas que apresentavam DVF.

Para tanto, a pesquisadora realizou duas vezes cada medida, respeitando um intervalo de tempo entre ambas, a fim de minimizar o fator memória. Após essas duas medições, a confiabilidade das medidas realizadas foi calculada para os dois grupos, tendo sido verificado alta concordância, não havendo diferença entre as duas medidas obtidas e, a partir disso, foi considerada a média das duas medições. Esse resultado era esperado, tendo em vista que a pesquisadora possui treinamento especializado e experiência nesse tipo de avaliação e análise.

A amostra, portanto, foi composta por 30 indivíduos com DVF e sem sinais da SVCF (G2), para comparar a um grupo de 30 indivíduos com DVF que deveriam apresentar, ao menos, 4 sinais clínicos da SVCF (G1). Dentre os casos do G1, em 11 deles a deleção no cromossomo 22 foi confirmada pelos testes FISH ou PCR, enquanto os 19 restantes não tiveram essa confirmação por não terem realizado algum desses testes. De acordo com Rope et al (2009), a prevalência da deleção no cromossomo 22q11.2, detectada no teste FISH em indivíduos com ao menos duas

características da SVCF, foi de 55%. Assim sendo, a chance dos 19 indivíduos deste estudo que não realizaram o teste apresentar a deleção cromossômica parece ser maior.

Na realidade brasileira, em especial na instituição pública onde este estudo foi conduzido, até a conclusão deste trabalho ainda não era possível a realização desses testes, tendo em vista o alto custo. Apesar disso, alguns pacientes realizaram o teste em outros locais, confirmando a microdeleção no cromossomo 22. Por essa razão, a exemplo de outros estudos (Dalben et al 2010, Brandão 2010), optou-se neste trabalho em selecionar os casos pelos sinais clínicos compatíveis com a SVCF, pelo fato de a literatura ser vasta na indicação de tais sinais.

Apesar do critério de inclusão ser no mínimo 4 sinais clínicos, ao analisar a Tabela 2 pode-se verificar que, dos casos que apresentaram menos sinais, um com a deleção confirmada por teste e outro sem tal confirmação, evidenciaram 9 sinais da SVCF, enquanto o que apresentou maior número de sinais, ou seja 14, teve a deleção confirmada. Além disso, os demais casos com a síndrome confirmada manifestaram entre 11 e 13 sinais e os sem a confirmação da síndrome entre 10 e 13 sinais clínicos.

Entre os sinais apresentados pelos indivíduos e descritos na literatura (Shprintzen et al 1978, 1981, Shprintzen 2000, D'Antonio et al 2001, Guyot et al 2001, Vantrappen et al 2001, 2003, Dyce et al 2002, Shprintzen et al 2005, Kobrynski e Sullivan 2007, Kummer et al 2007, Van Aken et al 2007, Baylis et al 2008, Shprintzen e Golding-Kushner 2008b), além da DVF que todos deveriam manifestar, a face longa, fendas palpebrais estreitas, hipoplasia da face média, base nasal larga e hipoplasia alar foram sinais presentes em 100% dos casos, enquanto 97% manifestaram dígitos longos e finos e 93% microtia ou hélix dobradas.

Com relação às medidas da velofaringe, um estudo recente envolvendo amostra de brasileiros não sindrômicos com fissura labiopalatina operada, não encontrou correlação entre a idade e as medidas de extensão e espessura do véu palatino, profundidade nasofaríngea e razão entre a profundidade nasofaríngea e extensão velar (Silva 2009). No entanto, no presente trabalho optou-se por realizar análises comparativas, considerando-se a idade, uma vez que a literatura aponta que tais medidas modificam-se com o crescimento (Subtelny 1957).

Deste modo, no presente estudo foi constatado menor espessura velar no grupo com SVCF entre os casos menores de 18 anos (p=0,019), sem parear por

idade, e tendência ao mesmo resultado também para essa faixa etária ao parear por idade (p=0,089), bem como quando não se considera a idade (p=0,057). No entanto, o mesmo não foi verificado na faixa de idade maior de 18 anos (p=0,540). Há relatos na literatura que a espessura do véu palatino é menor em casos com a SVCF (Shprintzen et al 1978, Bento Gonçalves, Genaro e Dutka-Souza 2007), o que evidenciaria a hipoplasia muscular que é uma característica descrita na literatura (Shprintzen et al 1978, 1981), e que no presente estudo mostrou-se evidente nos casos menores de 18 anos, não mais se diferenciando de outros indivíduos sem a síndrome e com DVF em idade superior a essa.

Apesar de a literatura relatar menor extensão velar e maior profundidade nasofaríngea em indivíduos com a SVCF (Shprintzen et al 1978, 1981, Arvystas e Shprintzen 1984, Glander e Cisneros 1992, Shprintzen 2000, Heliövaara e Hurmerinta 2006, Shprintzen e Golding-Kushner 2008b e Wang et al 2009), tais resultados não foram confirmados na amostra estudada quando se compara indivíduos com e sem sinais clínicos da SVCF.

Por outro lado, cabe destacar que, apesar de não haver diferença estatística, os indivíduos com sinais da SVCF menores de 18 anos não pareados por idade demonstraram tendência (p=0,09) à maior profundidade nasofaríngea (G1=27,13±6,18; G2=24,23±4,48), com diminuição da diferença conforme o avanço da idade, tornando as médias dos grupos na faixa etária acima de 18 anos semelhantes (G1=30,02±3,93 e G2=30,46±4,45). Da mesma forma, para os casos menores de 18 anos pareados por idade (G1=28,79±6,41 e G2=25,14±5,11), e para o grupo como um todo sem considerar a idade (G1=28,09±5,63 e G2=26,30±5,31). Em 2001, Guyot et al, ao estudarem indivíduos entre cinco e 38 anos que apresentavam SVCF, verificaram que as alterações craniofaciais foram maiores nas crianças que nos adultos.

Frente aos achados do presente estudo, pode-se aqui levantar a possibilidade de, em uma amostra maior de casos, essa tendência ser comprovada, pois quando as análises são realizadas por idade, separadamente, a amostra se torna mais restrita; além disso, o desvio-padrão é baixo, indicando pouca variabilidade nas medidas dos grupos, ainda assim pouco sensível para ser identificada em amostras pequenas. Outra questão a ser levantada refere-se ao fato de os casos do grupo sem sinais da síndrome não terem realizado exame genético para excluir a presença da SVCF. Alguns dos casos desse grupo poderiam apresentar a deleção no cromossomo 22, tendo em vista que nessa síndrome há grande

variabilidade fenotípica, sendo descritos mais de 180 sinais (Johns Hopkins University 2010), sendo a presença da DVF um deles e que estava presente em 100% desse grupo. Por outro lado, no estudo de Rope et al (2009), o teste FISH identificou a deleção em metade dos casos que apresentam dois sinais da SVCF.

Deve-se considerar, ainda, que, durante a infância e adolescência, as medidas da profundidade nasofaríngea podem ser influenciadas pela presença da tonsila faríngea (Subtelny 1957, Havkin, Tatum, Shprintzen 2000, Willging e Kummer 2001, Bzoch 2004). No entanto, somente em 5 casos (16,6%) com sinais da SVCF este tecido linfóide estava presente, sendo todos com idade inferior a 8 anos, enquanto no grupo sem os sinais da SVCF esse tecido esteve presente em 10 casos (33,3%), inclusive em idades superior a 13 anos, fato que coloca os indivíduos com SVCF em desvantagem, uma vez que a tonsila faríngea contribui para a redução no tamanho da nasofaringe (Skolnick e Cohn 1989c, Shprintzen e Golding-Kushner 2008b) e pode auxiliar no fechamento velofaríngeo, melhorando a fala (Stellzig-Eisenhauer 2001).

Outros fatores podem resultar no aumento da profundidade da nasofaringe na SVCF como a platibasia (Arvystas e Shprintzen 1984, Havkin, Tatum, Shprintzen 2000, Heliövaara e Hurmerinta 2006, Ruotolo et al 2006) e alterações nas vértebras cervicais como a fusão de vértebras, anomalias na primeira vértebra cervical e aumento na movimentação segmental em mais de um nível em indivíduos com a SVCF (Ricchetti et al 2004).

Para Wu et al (1996), as medidas da profundidade da nasofaringe, extensão velar e a razão PNF/EV contribuem para a competência velofaríngea, enquanto Hedera (2004) concluiu que as medidas da profundidade nasofaríngea e extensão velar podem auxiliar na indicação da cirurgia para a correção da DVF, porém não são determinantes.

Frente às medidas de extensão do véu palatino e da profundidade da nasofaringe, torna-se mais significativo, para o mecanismo velofaríngeo durante a fala, verificar a relação entre essas medidas do que analisá-las separadamente, e alguns estudos confirmam a importância desta razão para a determinação do tratamento apropriado para a DVF (D'Antonio et al 2000 e Stellzig-Eisenhauer 2001).

Esse fato justifica-se, pois um indivíduo com o véu palatino mais curto e profundidade nasofaríngea menor pode apresentar o fechamento velofaríngeo para a fala, uma vez que a parede posterior da faringe encontra-se mais próxima do véu

palatino, facilitando o contato entre ambos, mesmo com os valores alterados para as duas medidas. Ocorreria, então, uma compensação entre as duas estruturas; porém, ao se analisar o véu palatino e a profundidade nasofaríngea de forma separada, não se consideram esta compensação, o que pode fazer a diferença entre a presença ou ausência da DVF.

You et al (2008) encontraram indivíduos normais com o véu palatino mais curto, porém sem prejuízo na fala, confirmando que esta medida isolada não teria grande importância no mecanismo velofaríngeo. O estudo de Stellzig-Eisenhauer (2001) com indivíduos que apresentaram fissura palatina também reportaram que dos 6 aos 11 anos de idade, as medidas isoladas de extensão do véu palatino e profundidade da nasofaringe foram menos relevantes para a ressonância da fala do que sua interrelação, porém dos 11 aos 16 anos a extensão do véu mostrou relação significativa com a ressonância da fala.

Tendo em vista que o crescimento craniofacial pode interferir nas medidas de extensão velar e profundidade nasofaríngea (Subtelny 1957), pode-se esperar que com o crescimento haja uma diminuição gradual na diferença entre os grupos em relação à razão PNF/EV. No presente estudo foi verificado maior valor da razão PNF/EV para os casos com sinais da SVCF quando se analisou todos os casos, independente da faixa de idade, e também quando se analisou somente os casos menores de 18 anos não pareados por idade, discordando dos estudos de Ruotolo et al (2006). Ao analisar os casos menores de 18 anos pareados por idade, assim como aqueles maiores de 18 anos, não se constatou diferença entre os grupos. Quanto a esse achado em particular, deve-se ressaltar que, ao parear os indivíduos por idade, houve uma redução para 13 casos na amostra, o que pode ter interferido na análise estatística.

Na comparação entre as médias de cada um dos dois grupos para a extensão e espessura velar, profundidade da nasofaringe e razão PNF/EV, com os valores de normalidade de Subtelny (1957) de acordo com a idade, os resultados obtidos corroboram os estudos de Glander e Cisneros (1992), Heliövaara e Hurmerinta (2006) e Bento-Gonçalves, Genaro e Dutka-Souza (2007), que encontraram aumento na profundidade da nasofaringe nos casos com sinais da SVCF, mas diferem dos resultados de Ruotolo et al (2006) e Dalben et al (2010). Em relação à espessura velar, o presente estudo encontrou valores menores do que os normais, corroborando o estudo de Bento-Gonçalves, Genaro e Dutka-Souza (2007) e Shprintzen et al (1978, 1981) que relataram véu palatino com espessura reduzida e

hipoplásico, porém discordando de Ruotolo et al (2006) que não observaram diferença entre os SVCF e normais. A extensão do véu foi menor do que os normais neste estudo, confirmando as pesquisas de Shprintzen et al (1978, 1981), Bento-Gonçalves, Genaro e Dutka-Souza (2007) e Shprintzen e Golding-Kushner (2008b), porém discordando de Ruotolo et al (2006) que não encontraram diferenças entre aqueles com SVCF e os normais.

A razão PNF/EV também se mostrou maior nos casos com sinais da SVCF em relação aos normais, ao contrário dos resultados de Ruotolo et al (2006) que não encontraram diferença significativa, apesar dos SVCF apresentarem valores maiores do que o normal.

Ao considerar a variação de 2 DP para a interpretação dos resultados, baseado nas medidas de Subtelny (1957) e classificadas como abaixo, acima ou dentro da normalidade de acordo com a idade, não se observou diferença entre os indivíduos com e sem sinais da SVCF para todas as medidas, apesar de os indivíduos com sinais da SVCF apresentarem valores maiores para a profundidade nasofaríngea e razão PNF/EV e menores para a extensão e espessura velar.

Com relação à falha no fechamento velofaríngeo, não houve diferença entre os grupos nem mesmo quando o tamanho desta foi dividido em 3 categorias. Entretanto, observou-se que os indivíduos com sinais da SVCF apresentaram maior número de casos com falhas maiores no fechamento velofaríngeo (46,75% entre 6 e 10mm; 16,6% ≥11mm) do que aqueles sem a síndrome (33,3% entre 6 e 10mm; 13,3% ≥11mm). Baylis, Watson e Moller (2009) também observaram que a área do orifício velofaríngeo na fala foi maior em crianças com a SVCF do que naquelas com fissura labiopalatina e em normais.

O tamanho da falha no fechamento velofaríngeo é um fator importante na indicação do tratamento cirúrgico da DVF e, de acordo com Williams, Henningsson e Pegoraro-Krook (2004), para as falhas maiores de 5mm são indicadas técnicas cirúrgicas mais obstrutivas como o retalho faríngeo ou esfincterfaringoplastia. Perkins et al (2005) também concluíram que indivíduos com falhas pequenas apresentaram eliminação da DVF com a técnica de Furlow, que reposiciona os músculos levantadores do véu palatino de forma mais fisiológica e alonga o véu palatino, enquanto aqueles com falhas médias e grandes não se beneficiaram com esta técnica cirúrgica.

Desta forma, os resultados deste estudo mostram que os indivíduos com sinais da SVCF teriam a indicação de técnicas mais obstrutivas e menos fisiológicas, porém a equipe de reabilitação deve levar em conta os outros aspectos envolvidos na síndrome como a hipotonia muscular, a hipoplasia da tonsila faríngea, os distúrbios cognitivos e emocionais e a possível ectopia das artérias carótidas (Ysunza e Pamplona 2006). O tamanho da falha no fechamento não deve ser o principal fator indicativo para a correção da DVF nestes indivíduos.

Quanto ao ângulo de elevação velar, apesar de os indivíduos com os sinais da SVCF apresentarem este ângulo mais agudo (117,75º) do que aqueles sem a síndrome (122,55º), não houve diferença entre eles. No estudo de Lipira et al (2010) houve correlação entre o ângulo de elevação velar e o melhor movimento velar na fala de indivíduos com DVF, porém os resultados do presente estudo não nos permitem afirmar que os indivíduos com sinais da SVCF apresentaram maior curvatura do véu palatino na região dos músculos levantadores do que aqueles sem os sinais da síndrome.

Por outro lado, em relação ao movimento velar, apesar de não haver diferença entre os grupos, os casos com os sinais da SVCF apresentaram melhor desempenho do que aqueles sem a síndrome, com 50% apresentando flexão velar na altura do plano palatino contra 33,3% do grupo sem a síndrome, e 23,3% com a flexão acima do plano palatino versus 16,7% no grupo não sindrômico.

O fato de 50% dos casos com a SVCF terem apresentado a flexão palatina na altura do plano palatino foi um resultado inesperado, considerando que esta população apresenta hipotonia do palato e faringe (Zimm et al 2003; Shprintzen e Golding-Kushner 2008b), fato que limitaria a elevação velar para a fala. Este resultado corrobora os achados preliminares de Bento-Gonçalves e Genaro (2009) que relataram 60% dos casos com sinais da SVCF com elevação do véu ao nível do plano palatino e 40% nos casos com DVF sem a síndrome.

No presente estudo, a emissão de fala utilizada para avaliar a função velofaríngea estava livre de articulação compensatória em ambos os grupos, favorecendo o movimento do véu palatino e das paredes da faringe. A presença de indivíduos com distúrbios neuromusculares, no grupo não sindrômico, resultaria num pior desempenho no movimento velar nestes indivíduos, justificando os achados, porém não foram realizadas avaliações neurológicas específicas para comprovar esta suposição.

O presente estudo não corrobora os achados de Chegar et al (2006) que encontraram assimetria na elevação velar em 67% dos casos com SVCF, pois isto não foi observado em nenhum indivíduo no presente estudo. A presença de assimetria na elevação velar pode ser observada pela visão lateral da videofluoroscopia, quando se visualiza uma linha dupla de bário, indicativo de mais de um nível de elevação do véu.

Em relação ao deslocamento das paredes laterais da faringe, ambos os grupos revelaram pouco movimento, sendo mais marcante nos indivíduos com sinais da SVCF, embora não haja diferença significativa (p=0,763). No grupo com os sinais da SVCF, 30% não apresentaram movimento das paredes laterais e 40% apresentaram movimento até 50% do espaço entre a parede lateral no repouso e a linha média, representando pequeno deslocamento das paredes e sendo observada assimetria no movimento em apenas 1 caso sem os sinais da SVCF. Novamente, os achados discordam de Chegar et al (2006) que reportaram a presença de assimetria no movimento das paredes laterais em 62% dos casos com a SVCF. Os resultados também discordam de Coffey et al (1993) que relataram aumento no deslocamento das paredes laterais em indivíduos com DVF, como um mecanismo compensatório à presença da DVF.

Tecnicamente, a análise da projeção frontal na videofluoroscopia é mais complexa do que a projeção lateral, devido à presença de várias estruturas ósseas localizadas anterior e posteriormente ao nível da nasofaringe, provocando sobreposição de sombras que prejudicam a visualização das paredes laterais. Para evitar esta interferência, a correta aplicação do contraste é essencial para uma adequada avaliação. Assim, neste estudo, foram eliminados da amostra os casos em que a visualização estava prejudicada. De qualquer forma, sugere-se que em estudos futuros a análise desta projeção seja feita por mais de um avaliador.

Quanto à presença da prega de Passavant, os resultados mostraram que nenhum indivíduo com sinais da SVCF a apresentou, assim como 90% do grupo sem a síndrome. No grupo com os sinais da SVCF, isto pode estar relacionado à diminuição na espessura e diâmetro do músculo constritor superior da faringe, como descrito por Zim et al (2003), que é o responsável pela formação da prega da Passavant.

Em relação à tonsila faríngea, em ambos os grupos houve predomínio de ausência desta estrutura (83,3% no G1 e 66,7% no G2), não havendo diferença entre os grupos (p=0,307). Dos cinco indivíduos com sinais da SVCF em que a tonsila

esteve presente, quatro ocupavam aproximadamente 1/3 da nasofaringe, ou seja, eram pequenas, enquanto um caso ocupou 2/3 da nasofaringe. Este achado vai ao encontro do estudo de Williams, Shprintzen e Rakoff (1987) que encontraram mais de 80% de casos com hipoplasia ou aplasia da tonsila faríngea na SVCF, entre as idades de 4 a 9 anos, porém discordam de Havkin, Tatum, Shprintzen (2000) que relataram 47% de ausência ou hipoplasia congênita da tonsila faríngea nessa mesma população. Entretanto, no estudo de Ruotolo et al (2006), que comparou indivíduos com SVCF e indivíduos normais por meio de ressonância magnética, não foi encontrada diferença em relação ao tamanho da tonsila faríngea.

Stellzig-Eisenhauer (2001) relatou que há relação entre o tamanho da tonsila faríngea e a ressonância da fala, dos 6 aos 11 anos de idade, em indivíduos com fissura labiopalatina, com menores valores de nasalância quanto maior o tamanho da tonsila. Assim, pode-se acreditar que, na SVCF, sua ausência ou hipoplasia durante a infância resultaria em maior profundidade nasofaríngea e maior dificuldade no fechamento velofaríngeo para a fala.

A ausência de correlação entre o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo e a razão entre PNF/EV nos dois grupos estudados, parece demonstrar que os fatores funcionais desempenham um importante papel no mecanismo velofaríngeo e os achados anatômicos analisados de forma isolada não justificariam a presença da DVF, devendo sempre ser analisados em conjunto. Baylis, Watson e Moller (2009) reforçam esta ideia ao afirmarem que a maior duração do fluxo aéreo nasal na fala em crianças com a SVCF explicaria a hipernasalidade mais grave nestes indivíduos, ao invés dos fatores estruturais analisados de forma isolada. Com isto, os autores sugerem a presença de um déficit no controle motor da fala em crianças com a SVCF, corroborado pelos estudos de D'Antonio et al (2001) e Kummer et al (2007).

O presente estudo demonstrou que a presença de valores elevados para a razão entre a profundidade da nasofaringe e a extensão do véu palatino pode ser um indicador da SVCF, principalmente até os 17 anos de idade. Em serviços que não dispõem da videofluoroscopia, por ser um equipamento mais oneroso e geralmente disponível apenas em hospitais, a avaliação desta razão pode ser feita por meio de uma telerradiografia lateral, que é um procedimento simples e de baixo custo. Este exame seria indicado em todos os indivíduos com DVF e suspeita da síndrome, porém sem deixar de levar em conta a avaliação funcional do mecanismo velofaríngeo.

Como existem poucos trabalhos na literatura com medidas da velofaringe em indivíduos com a SVCF, novos estudos devem ser realizados nesta área, assim como a obtenção de medidas da velofaringe em indivíduos normais e de nacionalidade brasileira, que poderiam ser obtidos a partir de telerradiografias laterais odontológicas, para futuras comparações entre a população com DVF e a normalidade.

No presente estudo, permaneceu a lacuna do teste genético para 19 indivíduos com os sinais clínicos da SVCF, mas esperamos poder contar com este recurso nos próximos estudos com a SVCF nesta instituição. Por certo, este trabalho não se encerra aqui e continuará com a avaliação dos casos novos que procuram a instituição em busca da etiologia da hipernasalidade, dentre tantos outros distúrbios inerentes à SVCF, além de um tratamento que lhes proporcione mais autoestima e melhor qualidade de vida.

CONCLUSÕES

"A mente que se abre a uma nova idéia jamais voltará ao seu tamanho original".

Albert Einstein

6 CONCLUSÕES

Considerando a análise dos resultados obtidos, foi possível concluir que:

1. A extensão velar e a profundidade nasofaríngea não diferiram entre os grupos com e sem sinais da SVCF, mas a razão entre a profundidade nasofaríngea e a extensão velar (PNF/EV) foi maior no grupo com sinais da SVCF quando não se considera a idade e em menores de 18 anos não pareados por idade. A espessura velar foi menor no grupo com sinais da SVCF menores de 18 anos não pareados por idade.
2. O tamanho da falha no fechamento velofaríngeo, o movimento velar, o ângulo de elevação velar, o deslocamento das paredes laterais da faringe, bem como a presença da tonsila faríngea e da prega da Passavant não diferiram entre os grupos.
3. A extensão e a espessura velares foram menores, enquanto a profundidade nasofaríngea e a razão PNF/EV foram maiores nos indivíduos com sinais da SVCF, comparados aos valores de normalidade obtidos por Subtelny.
4. A espessura velar foi menor e a profundidade nasofaríngea e a razão PNF/EV foram maiores nos indivíduos sem sinais da SVCF, comparados aos valores de normalidade propostos por Subtelny, enquanto não houve diferença em relação à extensão velar.
5. Não houve correlação entre o tamanho da falha no fechamento velofaríngeo e a razão PNF/EV nos grupos com e sem sinais da SVCF.

REFERÊNCIAS

7 REFERÊNCIAS

American Cleft Palate-Craniofacial Association. Parameters for evaluation and treatment of evaluation and treatment of patients with cleft lip/palate or others craniofacial anomalies. [homepage]. Chapel Hill: American Cleft Palate-Craniofacial Association; 2000. [update 2009. cited 2010 nov 18]. Available from: http://www.acpa-cpf.org/teamcare/parameters00rev.pdf.

Arvystas M, Shprintzen RJ. Craniofacial morphology in the velo-cardio-facial syndrome. J Craniofac Genet Dev Biol. 1984; 4(1):39-45.

Baylis AL, Munson B, Moller KT. Factors affecting articulation skills in children with velocardiofacial syndrome and children with cleft palate or velopharyngeal dysfunction: a preliminary report. Cleft Palate Craniofac J. 2008; 45(2):193-207.

Baylis AL, Watson PJ, Moller KT. Structural and functional causes of hypernasality in velocardiofacial syndrome: a pilot study. Folia Phoniatr Logop. 2009; 61(2):93-6.

Bento-Gonçalves CGA, Dutka-Souza JCR. Utilização da videofluoroscopia na obtenção de medidas quantificáveis do mecanismo velofaríngeo. In: Anais do 6º Encontro Científico de Pós-Graduação do HRAC-USP; 25-26 nov 2005; Bauru, Brasil. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2005. p.70.

Bento-Gonçalves CGA, Genaro KF. Velopharyngeal mechanism analysis in individuals with and without velocardiofacial syndrome signs: preliminary study. In: Amaral CER, Almeida ABA, editors. International Proceedings of 11th. International Congress on Cleft Lip and Palate and Related Craniofacial Anomalies; 2009 Sept 10-13; Fortaleza, Brasil. Bologna: Medimond; 2009. p.163.

Bento-Gonçalves CGA, Genaro KF, Dutka-Souza JCR. Análise videofluoroscópica do mecanismo velofaríngeo em pacientes com a síndrome velocardiofacial. In: Anais do 8ºEncontro Científico de Pós-Graduação do HRAC-USP; 30-1 nov-dez 2007; Bauru, Brasil. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2007. p.42.

Birch MJ, Sommerlad BC, Fenn C, Butterworth M. A study of the measurement errors associated with the analysis of velar movements assessed from lateral videofluoroscopic investigations. Cleft Palate Craniofac J. 1999; 36(6):499-507.

Brandão GR. Características audiológicas de indivíduos com sinais clínicos da Sindrome velocardiofacial [dissertação]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2002.

Brandão GR. Fala e função velofaríngea de indivíduos com sinais da síndrome velocardiofacial: resultados do tratamento cirúrgico [tese]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2010.

Butts SC. The facial phenotype of the velo-cardio-facial syndrome. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2009; 73(3):343-50.

Bzoch KR. Introduction to the study of communicative disorders in cleft palate and related craniofacial anomalies. In: Bzoch KR, editor. Communicative disorders related to cleft lip and palate. 5th. ed. Austin: Pro-ed; 2004. p.3-65.

Chegar BE, Tatum SA 3rd, Marrinan E, Shprintzen RJ. Upper airway asymmetry in velo-cardio-facial syndrome. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2006; 70(8):1375-81.

Coffey JP, Hamilton D, Fitzsimons M, Freyne PJ. Image processing of videofluoroscopy of patients with velopharyngeal insufficiency and hypernasal speech. Clin Radiol. 1993; 48(4):260-3.

Dalben GS, Richieri-Costa A, Taveira LAA. Craniofacial morphology in patients with velocardiofacial syndrome. Cleft Palate Craniofac J. 2010; 47(3):241-6.

Dalben GS, Richieri-Costa A, Taveira LAA. Tooth abnormalities and soft tissue changes in patients with velocardiofacial syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod. 2008; 106(2):46-51.

D'Antonio LL, Scherer NJ, Miller LL, Kalbfleisch JH, Bartley JA. Analysis of speech characteristics in children with velocardiofacial syndrome (VCFS) and children with phenotypic overlap without VCFS. Cleft Palate Craniofac J. 2001; 38(5):455-67.

D'Antonio LL, Eichenberg BJ, Zimmerman GJ, Patel S, Riski JE, Herber SC, et al. Radiographic and aerodynamic measures of velopharyngeal anatomy and function following Furlow Z-plasty. Plast Reconstr Surg. 2000; 106(3): 539-49.

Dudas JR, Deleyiannis FW, Ford MD, Jiang S, Losee JE. Diagnosis and treatment of velopharyngeal insufficiency: clinical utility of speech evaluation and videofluoroscopy. Ann Plast Surg. 2006; 56(5):511-7.

Dutka-Souza, JCR, Pegoraro-Krook MI, Silva, MMA, Bento-Gonçalves CGA, Marino VCC. Evaluación del paladar y de la profundidad de la nasofaringe. Fonoaudiologica. 2008; 54(2):60-7.

Dutka JCR, Pegoraro-Krook MI, Williams WN, Bento-Gonçalves CGA, Lauris JRP. Pharyngeal depth to velar length ratio after primary palatoplasty in unilateral cleft lip and palate. In: Amaral CER, Almeida ABA, editors. International Proceedings of 11 th International Congress on Cleft Lip and Palate and Related Craniofacial Anomalies; 2009 Sept 10-13; Fortaleza, Brasil. Bologna: Medimond; 2009. p.128.

Dworkin JP, Marunick MT, Krouse JH. Velopharyngeal dysfunction: speech characteristics, variable etiologies, evaluation techniques, and differential treatments. Lang Speech Hear Serv Sch. 2004; 35(4):333-52.

Dyce O, McDonald-McGinn D, Kirschner RE, Zackai E, Young K, Jacobs IN. Otolaryngologic manifestations of the 22q11.2 deletion syndrome. Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 2002; 128(12):1408-12.

Fleiss JL. Reliability of measurement. In: Fleiss JL. The design and analysis of clinical experiments. New York: Wiley & Sons; 1986. p.1-32.

Ford LC, Sulprizio SL, Rasgon BM. Otolaryngological manifestations of velocardiofacial syndrome: a retrospective review of 35 patients. Laryngoscope. 2000; 110(3 pt 1):362-7.

Genaro KF, Yamashita RP, Trindade IEK. Avaliação clínica e instrumental da fala na fissura labiopalatina. In: Fernandes FDM, Mendes BCA, Navas ALPGP organizadores. Tratado de Fonoaudiologia. São Paulo: Roca; 2010. p. 488-503.

Gioli-Pereira L, Pereira AC, Mesquita SM, Lopes AA, Krieger JE. PCR screening for 22q11.2 microdeletion: development of a new cost-effective diagnostic tool. Clin Chim Acta. 2006; 369(1):78-81.

Glander K 2nd, Cisneros GJ. Comparison of the craniofacial characteristics of two syndromes associated with the Pierre Robin sequence. Cleft Palate Craniofac J. 1992; 29(3):210-9.

Golding-Kushner KJ, Argamaso RV, Cotton RT, Grames LM, Henningsson G, Jones DL, et al. Standardization for reporting of nasopharyngoscopy and multiview videofluoroscopy: a report from an international working group. Cleft Palate Craniofac J. 1990; 27(4):337-48.

Golding-Kushner KJ. How speech is produced … and what goes wrong. In: Golding-Kushner KJ. Therapy techniques for cleft palate speech and related disorders. San Diego: Singular; 2001. p 13-34.

Gosain AK, Arneja JS. Management of the black hole in velopharyngeal incompetence: combined use of a Furlow palatoplasty and sphincter pharyngoplasty. Plast Reconstr Surg. 2007; 119(5):1538-45.

Guyot L, Dubuc M, Pujol J, Dutour O, Philip N. Craniofacial anthropometric analysis in patients with 22q11 microdeletion. Am J Med Genet. 2001; 100(1):1-8.

Haapanen ML, Heliövara A, Ranta R. Hypernasality and the nasopharyngeal space: a cephalometric study. J Craniomaxillofac Surg. 1991; 19(2):77-81.

Havkin N, Tatum SA, Shprintzen RJ. Velopharyngeal insufficiency and articulation impairment in velo-cardio-facial syndrome: the influence of adenoids on phonemic development. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2000; 54(2/3):103-10.

Havstam C, Lohmander A, Persson C, Dotevall H, Lith A, Lilja J. Evaluation of VPI-assessment with videofluoroscopy and nasoendoscopy. Br J Plast Surg. 2005; 58(7):922-31.

Heliövaara A, Hurmerinta K. Craniofacial cephalometric morphology in children with CATCH 22 syndrome. Orthod Craniofac Res. 2006; 9(4):186-92.

Heliövaara A, Rautio J. Craniofacial and cephalometric morphology in seven-year-old boys with unoperated submucous cleft palate and without a cleft. Cleft Palate Craniofac J. 2009; 46(3):314-8.

Heliövaara A, Ranta R, Rautio J. Craniofacial cephalometric morphology in six-year-old girls with submucous cleft palate and isolated cleft palate. Acta Odontol Scand. 2003; 61(6):363-6.

Heliovara A, Ranta R, Rautio J. Pharyngeal morphology in children with submucous cleft palate with and without surgery. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2005; 262(7):534-8.

Henningsson G, Isberg A. Comparison between multiview videofluoroscopy and nasendoscopy of velopharyngeal movements. Cleft Palate Craniofac J. 1991; 28(4):413-8.

Isberg AM, Williams WN. Radiographic examination of velopharyngeal function. In: Delbalso AM. Maxillofacial imaging. Philadelphia: WB Saunders; 1990. p.721-33.

Jakhi SA, Karjodkar FR. Use of cephalometry in diagnosing resonance disorders. Am J Orthod Dentofacial Orthop. 1990; 98(4):323-32.

Johns DF, Rohrich RJ, Awada M. Velopharyngeal incompetence: a guide for clinical evaluation. Plast Reconstr Surg. 2003; 112(7):1890-7.

Johns Hopkins University. MIM #192430: velocariofacial syndrome. In: Johns Hopkins University. Online Mendelian Inheritance in Man. Baltimore: Johns Hopkins University; 2010. [cited 2010 ago 28]. Available from: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/192430.

Kobrynski LJ, Sullivan KE. Velocardiofacial syndrome, DiGeorge syndrome: the chromosome 22q11.2 deletion syndromes. Lancet 2007; 370(95/96):1443-52.

Kokavec R, Hedera J. The role of anatomic measurements of velopharynx in the indication of velopharyngeal insufficiency surgical repair. Bratisl Lek Listy 2004; 105(12):428-31.

Kokitsu-Nakata NM, Guion-Almeida ML, Richieri-Costa AR. 22q11 deletion syndrome and limbs anomalies: report on two brazilian patients. Cleft Palate Craniofac J. 2008; 45(5):561-6.

Kummer AW. The relationship between the characteristics of speech and velopharyngeal gap size. Cleft Palate Craniofac J. 2003; 40(6): 590-6.

Kummer AW, Lee L, Stutz LS, Maroney A, Brandt JW. The prevalence of apraxia characteristics in patients with velocardiofacial syndrome as compared with other cleft populations. Cleft Palate Craniofac J. 2007; 44(2):175-81.

Kummer AW. Perceptual assessment. In: Kummer AW. Cleft palate and craniofacial anomalies: the effects on speech and resonance. San Diego: Singular Thomson Learning; 2001a. p.265-90.

Kummer AW. Velopharyngeal dysfunction and resonance disorders. In: Kummer AW. Cleft palate and craniofacial anomalies: the effects on speech and resonance. San Diego: Singular Thomson Learning; 2001b. p.145-76.

Kummer AW. Videofluoroscopy. In: Kummer AW. Cleft palate and craniofacial anomalies: the effects on speech and resonance. San Diego: Singular Thomson Learning; 2001c. p.359-75.

Lewin ML, Croft CB, Shprintzen RJ. Velopharyngeal insufficiency due to hypoplasia of the musculus uvulae and occult submucous cleft palate. Plast Reconstr Surg. 1980; 65(5):585-91.

Lipira A, Grames LM, Molter D, Govier D, Kane A, Woo A. Videofluoroscopic and nasendoscopic correlates of speech in velopharyngeal dysfunction. Cleft Palate Craniofac J. [serial on the Internet]. 2010 ago 13 [cited 2010 nov 18]; [about 32 p.]. Available from: http://www.cpcjournal.org/doi/abs/10.1597/09-203.

Lu Y, Shi B, Zheng Q, Xiao W, Li S. Analysis of velopharyngeal morphology in adults with velopharyngeal incompetence after surgery of a cleft palate. Ann Plast Surg. 2006; 57(1):50-4.

Oppenheimer AG, Fulmer S, Shifteh K, Chang JK, Brook A, Shanske AL, et al. Cervical vascular and upper airway asymmetry in velo-cardio-facial syndrome: correlation of nasopharyngoscopy with MRA. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2010; 74(6):619-25.

Park S, Omori M, Kato K, Nitta N, Kitano I, Masuda T. Cephalometric analysis in submucous cleft palate: comparison of cephalometric data obtained from submucous cleft palate patients with velopharyngeal competence and incompetence. Cleft Palate Craniofac J. 2002; 39(1):105-9.

Perkins JA, Lewis CW, Gruss JS, Eblen LE, Sie KC. Furlow palatoplasty for management of velopharyngeal insufficiency: a prospective study of 148 consecutive patients. Plast Reconstr Surg. 2005; 116(1):72-80.

Peterson-Falzone SJ. Velopharyngeal inadequacy in the absence of overt cleft palate. J Craniofac Genet Dev Biol. 1985; 5(Suppl 1):97-124.

Peterson-Falzone SJ, Hardin-Jones MA, Karnell MP. Noncleft velopharyngeal problems. In: Peterson-Falzone SJ, Hardin-Jones MA, Karnell MP. Cleft Palate Speech. 3rd. ed. St. Louis: Mosby; 2001. p.199-214.

Peterson-Falzone SJ, Trost-Cardamone JE, Karnell MP, Harding-Jones MA. Effects of cleft and non-cleft VPI on speech in older children. In: Peterson-Falzone SJ. The clinician's guide to treating cleft palate speech. St. Louis: Mosby; 2006. p.17-39.

Ricchetti ET, States L, Hosalkar HS, Tamai J, Maisenbacher M, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Drummond DS. Radiographic study of the upper cervical spine in the 22q11.2 deletion syndrome. J Bone Joint Surg Am. 2004;86-A(8):1751-60.

Rope AF, Cragun DL, Saal HM, Hopkin RJ. DiGeorge anomaly in the absence of chromosome 22q11.2 deletion. J Pediatr. 2009; 155(4):560-5.

Rosa RFM, Zen PRG, Roman T, Graziadio C, Paskulin GA. Síndrome de deleção 22q11.2: compreendendo o CATCH22. Rev Paul Pediatr. 2009;27(2):211-20.

Rowe MR, D'Antonio LL. Velopharyngeal dysfunction: evolving developments in evaluation. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2005; 13(6):366-70.

Rudnick EF, Sie KC. Velopharyngeal insufficiency: current concepts in diagnosis and management. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2008; 16(6):530-5.

Ruotolo RA, Veitia NA, Corbin A, McDonough J, Solot CB, McDonald-McGinn D, et al. Velopharyngeal anatomy in 22q11.2 deletion syndrome: a three-dimensional cephalometric analysis. Cleft Palate Craniofac J. 2006; 43(4):446-56.

Ryan AK, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Levy A, Seidel H, et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. J Med Genet. 1997; 34(10):798-804.

Sandrin-Garcia P, Richieri-Costa A, Tajara EH, Salles ABC, Fett-Conte AC. Fluorescence in situ hybridization (FISH) screening for the 22q11.2 deletion in patients with clinical features of velocardiofacial syndrome but without cardiac anomalies. Genet Mol Biol. 2007; 30(1):21-4.

Satoh K, Wada T, Tachimura T, Fukuda J. Velar ascent and morphological factors affecting velopharyngeal function in patients with cleft palate and noncleft controls: a cephalometric study. Int J Oral Maxillofac Surg. 2005; 34(2):122-6.

Shprintzen RJ. Velocardiofacial syndrome. Otolaryngol Clin North Am. 2000; 33(6):1217-40.

Shprintzen RJ, Golding-Kushner KJ. The expansive phenotype of VCFS. In: Shprintzen RJ, Golding-Kushner KJ. Velo-cardio-facial syndrome. San Diego: Plural; 2008a. p.21-169.

Shprintzen RJ, Golding-Kushner KJ. Triage in VCFS: utilizing the natural history. In: Shprintzen RJ, Golding-Kushner KJ. Velo-cardio-facial syndrome. San Diego: Plural; 2008b. p.201-25.

Shprintzen RJ, Goldberg RB, Young D, Wolford L. The velo-cardio-facial syndrome: a clinical and genetic analysis. Pediatrics. 1981; 67(2):167-72.

Shprintzen RJ, Higgins AM, Antshel K, Fremont W, Roizen N, Kates W. Velo-cardio-facial syndrome. Curr Opin Pediatr. 2005; 17(6):725-30.

Shprintzen RJ, Goldberg RB, Lewin ML, Sidoti EJ, Berckman MD, Argamaso RV, et al. A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies and learning disabilities: velo-cardio-facial syndrome. Cleft Palate J 1978; 15(1):56-62.

Silva MMA. Tamanho do véu e profundidade da nasofaringe em indivíduos com disfunção velofaríngea [dissertação]. São Carlos: Escola de Engenharia de São Carlos, Universidade de São Paulo; 2009.

Skolnick ML, McCall GN, Barnes M. The sphincteric mechanism of velopharyngeal closure. Cleft Palate J. 1973; 10(3):286-305.

Skolnick ML, Shprintzen RJ, McCall GN, Rakoff S. Patterns of velopharyngeal closure in subjects with repaired cleft palate and normal speech: a multi-view videofluoroscopic analysis. Cleft Palate J. 1975; 12(4):369-76.

Skolnick ML, Cohn ER. Anatomy of velopharyngeal portal. In: Skolnick ML, Cohn ER. Videofluoroscopic studies of speech in patients with cleft palate. New York: Springer-Verlag; 1989a. p.49-55.

Skolnick ML, Cohn ER. How to image the velopharyngeal portal. In: Skolnick ML, Cohn ER. Videofluoroscopic studies of speech in patients with cleft palate. New York: Springer-Verlag; 1989b. p.5-14.

Skolnick ML, Cohn ER. Interpretation of the videofluoroscopy study. In: Skolnick ML, Cohn ER. Videofluoroscopic studies of speech in patients with cleft palate. New York: Springer-Verlag; 1989c. p.56-78.

Skolnick ML, Cohn ER. Patterns of velopharyngeal closure in the nonpahryngeal flap patient. In: Skolnick ML, Cohn ER. Videofluoroscopic studies of speech in patients with cleft palate. New York: Springer-Verlag; 1989d. p.85-101.

Skolnick ML, Cohn ER. Techniques of multiview videofluoroscopy. In: Skolnick ML, Cohn ER. Videofluoroscopic studies of speech in patients with cleft palate. New York: Springer-Verlag; 1989e. p.24-48.

Stachon AC, Baskin B, Smith AC, Shugar A, Cytrynbaum C, Fishman L, Mendoza-Londono R, Klatt R, Teebi A, Ray PN, Weksberg R. Molecular diagnosis of 22q11.2 deletion and duplication by multiplex ligation dependent probe amplification Am J Med Genet A. 2007; 143A(24):2924-30.

Stellzig-Eisenhauer A. The influence of cephalometric parameters on resonance of speech in cleft lip and palate patients: an interdisciplinary study. J Orofac Orthop. 2001; 62(3):202-23.

Stringer DA, Witzel MA. Velopharyngeal insufficiency on videofluoroscopy: comparison of projections. Am J Roentgenol. 1986; 146(1):15-9.

Subtelny JD. A cephalometric study of the growth of the soft palate. Plast Reconstr. Surg. 1957; 19(1):49-62.

Trindade IEK, Yamashita RP, Bento-Gonçalves CGA. Diagnóstico instrumental da disfunção velofaríngea. In: Trindade IEK, Silva Filho OG, coordenação. Fissuras labiopalatinas: uma abordagem interdisciplinar. São Paulo: Editora Santos; 2007. p.123-43.

Trost JE. Articulatory additions to the classical description of the speech of persons with cleft palate. Cleft Palate J. 1981; 18(3):193-203.

Trost-Cardamone JE. Effects of velopharyngeal incompetence on speech. J Child Commun Disord. 1986; 10(1):31-49.

Van Aken K, De Smedt B, Van Roie A, Gewillig M, Devriendt K, Fryns JP, et al. Motor development in school-aged children with 22q11 deletion (velocardiofacial/DiGeorge syndrome). Dev Med Child Neurol. 2007; 49(3):210-3.

Vantrappen G, Rommel N, Devriendt K, Cremers CW, Feenstra L, Fryns JP. Clinical features in 130 patients with the velo-cardio-facial syndrome: the leuven experience. Acta Otorhinolaryngol Belg. 2001; 55(1):43-8.

Vantrappen G, Rommel N, Swillen A, Cremers CW, Fryns JP, Devriendt K. Velo-cardio-facial syndrome: guidelines for diagnosis, treatment and follow-up of ent manifestations. Acta Otorhinolaryngol Belg. 2003; 57(2):101-6.

Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation, Inc. Milltown – New Jersey. [acesso em 01 de março 2011] http://www.vcfsef.org.

Wada T, Satoh K, Tachimura T, Tatsuta U. Comparison of nasopharyngeal growth between patients with clefts and noncleft controls. Cleft Palate Craniofac J. 1997; 34(5):405-9.

Wang K, Yang Y, Shen F, Tao J, Xu H, Portnof JE, et al. Utilization of three-dimensional computed tomography for craniofacial phenotypic analysis in children with velocardiofacial syndrome. J Craniofac Surg. 2009; 20(6):2013-9.

Willging JP, Kummer AW. Facial and oral anomalies: effects on speech and resonance. In: Kummer AW. Cleft palate and craniofacial anomalies: the effects on speech and resonance. San Diego: Singular Thomson Learning; 2001. p.177-97.

Williams MA, Shprintzen RJ, Rakoff SJ. Adenoid hypoplasia in the velo-cardio-facial syndrome. J Craniofac Genet Dev Biol. 1987;7(1):23-6.

Williams WN, Henningsson G, Pegoraro-Krook MI. Radiographic assessment of velopharyngeal function for speech. In: Bzoch KR, editor. Communicative disorders related to cleft lip and palate. 5th. ed. ustin: Pro-ed; 2004. p.517-67.

Wu JT, Huang GF, Huang CS, Noordhoff MS. Nasopharyngoscopic evaluation and cephalometric analysis of velopharynx in normal and cleft palate patients. Ann Plast Surg. 1996; 36(2):117-22.

You M, Li X, Wang H, Zhang J, Wu H, Liu Y, et al. Morphological variety of the soft palate in normal individuals: a digital cephalometric study. Dentomaxillofac Radiol. 2008; 37(6):344-9.

Ysunza A, Pamplona C. Disfunción del esfíncter velofaríngeo y su tratamiento. Cir Plast. 2006; 16(1):62-8.

Zim S, Schelper R, Kellman R, Tatum S, Ploutz-Snyder R, Shprintzen R. Thickness and histologic and histochemical properties of the superior pharyngeal constrictor muscle in velocardiofacial syndrome. Arch Facial Plast Surg. 2003; 5(6):503-10.

ANEXOS

ANEXO 1 - Ofício de aprovação do projeto emitido pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do HRAC-USP em 2008

HOSPITAL DE REABILITAÇÃO
DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
Serviço de Apoio ao Ensino, Pesquisa e Extensão
Seção de Apoio à Pesquisa

Ofício nº 217/2008-SVAPEPE-CEP

Bauru, 07 de agosto de 2008.

Prezado(a) Senhor(a)

O projeto de pesquisa encaminhado a este Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos, denominado "***A função velofaríngea em indivíduos com e sem sinais clínicos da síndrome velocardiofacial: análise videofluoroscópica.***", de autoria de V.Sª, foi enviado ao relator para avaliação.

Na reunião de **30/07/2008** o parecer do relator, **aprovando o projeto**, foi aceito pelo Comitê, considerando que não existem infrações éticas pendentes para início da pesquisa. Solicitamos a V.Sª a gentileza de anexar o presente ofício ao projeto, pois o mesmo será necessário para futura publicação do trabalho.

A pesquisadora fica responsável pela entrega no SVAPEPE - Apoio ao Projeto de Pesquisa dos relatórios semestrais, bem como comunicar ao CEP todas as alterações que possam ocorrer no projeto.

Informamos que após o recebimento do trabalho concluído, este Comitê enviará o parecer final para publicação.

Atenciosamente

PROFA. DRA. IZABEL MARIA MARCHI DE CARVALHO
Coordenadora do Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do HRAC-USP

Ilmo(a) Sr(a)
Ms. Cristina Guedes de Azevedo Bento-Gonçalves
Fonoaudiologia – HRAC/USP

Rua Silvio Marchione, 3-20 Bauru SP Brasil
Caixa Postal 1501 CEP 17.012-900
Tel. 55 14 3235 8421
E-mail: cep@centrinho.usp.br

ANEXO 2 - Ofício de aprovação do projeto emitido pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do HRAC-USP em 2010

HOSPITAL DE REABILITAÇÃO
DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
Serviço de Apoio ao Ensino, Pesquisa e Extensão
Seção de Apoio à Pesquisa

Ofício nº 134/2010-SVAPEPE-CEP

Bauru, 06 de julho de 2010.

Prezado(a) Senhor(a)

O projeto de pesquisa encaminhado a este Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos, denominado "**Função velofaríngea em indivíduos com e sem sinais clínicos da síndrome velocardiofacial: análise videofluoroscópica**", de autoria de **CRISTINA GUEDES DE AZEVEDO BENTO GONÇALVES** desenvolvido sob sua orientação, foi enviado ao relator para avaliação.

Na reunião de **29 de junho de 2010**, o parecer do relator **aprovando o projeto**, foi aceito pelo Comitê, considerando que não existem infrações éticas pendentes para início da pesquisa. Solicitamos a V.Sa. a gentileza de comunicar o parecer ao(à) pesquisador(a) e anexar o presente ofício ao projeto pois o mesmo será necessário para futura publicação do trabalho.

O(A) pesquisador(a) fica responsável pela entrega na SVAPEPE – Apoio ao Projeto de Pesquisa dos relatórios semestrais, bem como, comunicar ao CEP todas as alterações que possam ocorrer no projeto.

Informamos que após o recebimento do trabalho concluído, este Comitê enviará o parecer final para publicação.

Atenciosamente,

PROFA. DRA. IZABEL MARIA MARCHI DE CARVALHO
Coordenadora do Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do HRAC-USP

Ilma Sra
Dra. KÁTIA FLORES GENARO
Fisiologia – HRAC/USP

Rua Silvio Marchione, 3-20 Bauru SP Brasil
Caixa Postal 1501 CEP 17.012-900
Tel. 55 14 3235 8421
E-mail: cep@centrinho.usp.br

ANEXO 3 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Prezado(a) paciente ou responsável,

Gostaríamos de convidá-lo(a) a participar da pesquisa "Função velofaríngea em indivíduos com e sem sinais clínicos da Síndrome velocardiofacial: análise videofluoroscópica", realizada por Cristina Guedes de A. Bento-Gonçalves, fonoaudióloga deste hospital e aluna do curso de doutorado, com o CRFa 3662, sob a orientação da Profa. Dra. Kátia Flores Genaro CRFa 2241. Esta pesquisa tem como objetivo avaliar o funcionamento da parte mole do céu da boca (palato mole) e das paredes da garganta na fala, em pacientes onde eles não funcionam direito, provocando a voz fanhosa (hipernasal). Estas informações nos ajudarão a entender melhor a causa do problema e escolher o melhor tratamento. Caso você aceite participar desta pesquisa, será realizada uma avaliação da fala e um exame chamado videofluoroscopia. Este exame é um raio X que mostra os movimentos do céu da boca e da garganta na fala, sendo possível realizar algumas medidas que não podem ser feitas na nasofaringoscopia, como por exemplo o tamanho da parte mole do céu da boca, a distância entre o céu da boca e a garganta durante a fala além de outras.

Este exame será feito uma única vez e vai durar 30 minutos, mas o raio X ficará ligado apenas 2 minutos. O tempo restante é usado para a preparação do exame e realização das medidas. Você não vai sentir nenhum desconforto durante o exame e ficará sentado numa cadeira. Antes de começar, com uma seringa descartável e sem agulha, será colocada uma pequena quantidade de um líqüido branco no seu nariz e outra parte será dada para você beber. Este líquido não lhe fará mal nenhum e servirá para deixar a imagem do céu da boca e da garganta bem nítidas durante o exame. Após a avaliação, será entregue a você um frasco com soro fisiológico para limpar seu nariz. Como este exame usa raio X, ele não será feito se você estiver grávida ou com suspeita de gravidez. A quantidade de raio X usada no exame é pequena, e você usará um colete e um colar de chumbo para protegê-lo da radiação. Em seguida, será colocado um aparelho próximo aos seus ouvidos para manter a sua cabeça parada durante o exame. Quando começar a avaliação, será pedido a você que repita algumas palavras, frases e contagem de 1 a 10 enquanto as imagens são gravadas no aparelho de vídeo. A sua identidade não será revelada em nenhum momento, nem mesmo quando a pesquisa terminar e os resultados forem divulgados.

Portanto, pelo presente instrumento que atende às exigências legais, o Sr. (a) _____ portador da cédula de identidade _____, após leitura minuciosa deste documento, devidamente explicado pelo profissional 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 desta pesquisa.

Rua Sílvio Marchione, 3-20 – Vila Universitária – cep. 17.012-900 – Bauru/SP

HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

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 claro que o sujeito da pesquisa pode a qualquer momento retirar seu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO e deixar de participar desta pesquisa, sem que haja qualquer prejuízo ao seu tratamento neste hospital e ciente de que todas as informações prestadas tornar-se-ão confidenciais e guardadas por força de sigilo profissional (Art. 13 do Código de Ética da Fonoaudiologia).

Por estarem de acordo assinam o presente termo.

Bauru-SP, _____ de _____ de _____.

_____ _____

Assinatura do sujeito da pesquisa ou responsável | Assinatura do pesquisador responsável

Nome do Pesquisador Responsável: Cristina Guedes de Azevedo Bento Gonçalves
Endereço Institucional do Pesquisador Responsável: Rua Sílvio Marchione 3-20 Vila Universitária
Cidade: Bauru Estado:São Paulo CEP: 17012-900
Telefone: (14) 32358148 Setor de Fonoaudiologia E-mail: mcguedes@usp.br