UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

HALINE CORACINE MIGUEL

Síndrome Richieri-Costa Pereira: análise da deglutição

BAURU
2012

HALINE CORACINE MIGUEL

Síndrome Richieri-Costa Pereira: análise da deglutição

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.

Orientadora: Profa. Dra. Katia Flores Genaro

BAURU

2012

UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Rua Silvio Marchione, 3-20

Caixa Postal: 1501

17012-900 - Bauru – SP – Brasil

Telefone: (14) 3235-8000

Prof. Dr. João Grandino Rodas – Reitor da USP

Dra. Regina Célia Bortoleto Amantini – Superintendente do HRAC-USP

Autorizo, exclusivamente, para fins acadêmicos e científicos, a reprodução total ou parcial desta Tese.

Haline Coracine Miguel

Bauru, ____ de _____ de 2012

Miguel, Haline Coracine

M588s Síndrome Richieri-Costa Pereira: análise da
deglutição / Haline Coracine Miguel. Bauru, 2012.
135p.; il.; 30 cm.

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

Orientadora: Profa. Dra. Katia Flores Genaro

1. Disostose mandibulofacial – Síndrome Richieri-
Costa Pereira. 2. Deglutição. 3. Transtornos de
deglutição. 4. Endoscopia do sistema digestório.

CDD: 616.8553

FOLHA DE APROVAÇÃO

Haline Coracine Miguel

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

Aprovado em:

Banca Examinadora

Prof. Dr. _____

Instituição _____

Prof. Dr. _____

Instituição _____

Prof. Dr. _____

Instituição _____

Prof. Dr. _____

Instituição _____

Prof. Dr. _____

Instituição _____

Profa. Dra. Daniela Gamba Garib Carreira

Presidente da Comissão de Pós-Graduação do HRAC-USP

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

HALINE CORACINE MIGUEL

27 de março de 1975
Bauru - SP

Nascimento

1993-1996

Curso de Graduação em Fonoaudiologia – Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo.

1994-1996

Iniciação Científica no Laboratório de Fisiologia – Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Lesões Lábio-Palatais, Universidade de São Paulo.

1997

Curso de Aperfeiçoamento e Programa de Treinamento, área de Fonoaudiologia, no Laboratório de Fisiologia- Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Lesões Lábio-Palatais, Universidade de São Paulo.

1998-2001

Curso de Pós-Graduação em Distúrbios da Comunicação Humana, nível Mestrado, no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo.

1999-2001

Bolsista de Mestrado - FAPESP

2001-2003

Fonoaudióloga da Fundação para o Estudo e Tratamento das Deformidades Craniofaciais (FUNCRAF), subsede Santo André-SP.

2003 até a presente data

Fonoaudióloga do setor de Fonoaudiologia do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo.

2009-até a presente data

Curso de Pós-Graduação em Ciências da Reabilitação, nível Doutorado, Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo.

DEDICATÓRIA

*Ao meu amor Gustavo,
Pela cumplicidade, partilhar constante,
incentivo nos desafios, compreender minha ausência.
Por tanto me amar e me fazer ainda mais feliz!*

*Aos meus queridos pais Mazé e Nelson,
Pelo amor incondicional,
pelos inúmeros exemplos de afeto e generosidade.
Por tudo que me ensinaram.*

*À minha irmã Karina,
Por ser especial em minha vida, minha melhor amiga.
Por compartilhar comigo dois presentes - Luíza e Lucas.*

*À minha avó Lucilla,
Por todas as suas orações.*

A vocês, dedico este trabalho.

AGRADECIMENTOS ESPECIAIS

A **Deus**,

Pela vida, por todas as bênçãos, proteção em momentos difíceis
e por colocar pessoas tão especiais em meu caminho.

Aos **Pacientes, pais e cuidadores**,

Que confiaram, colaboraram e gentilmente participaram,
tornando possível a realização deste estudo.

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

Por estar presente em minha jornada desde a graduação,
pela competência, profissionalismo e brilhante orientação.

Toda minha admiração, respeito e carinho.

Obrigada por mais uma parceria!

AGRADECIMENTOS

Ao **Dr. Antônio Richieri-Costa**, pela oportunidade de aprender com seus conhecimentos, pelo incentivo e correção do artigo científico que resultou na publicação.

À **Dra. Roseli Maria Zechi-Ceide**, pela paciência, competência, pela oportunidade de aprender com seus valiosos conhecimentos e contribuições na publicação e no exame de qualificação.

À **Profa. Dra. Lica Arakawa Sugueno**, pelas valiosas contribuições na qualificação, as quais enriqueceram este estudo.

Ao **Dr. Hilton Coimbra Borgo**, pela generosidade e disponibilidade, por compartilhar seus brilhantes conhecimentos na área e pela parceria nos exames de videofluoroscopia da deglutição.

Ao **Dr. Christiano Giácomo Carneiro**, pela prontidão, amizade e realização dos exames de videoendoscopia da deglutição. Este trabalho não existiria sem a sua colaboração.

Ao **Dr. Alfredo Tabith Junior**, pela sua sabedoria, por ser um exemplo de médico, pela prontidão e paciência em rever e analisar todos os exames de videoendoscopia. Todo meu respeito, admiração e carinho.

À **Profa. Dra. Daniela Gamba Garib**, presidente da comissão de pós-graduação do HRAC-USP, pelo incentivo.

Aos **colegas do Programa de Pós-Graduação** do HRAC-USP, pela amizade e por compartilhar esta etapa.

Aos **funcionários da Secretaria de Pós-Graduação, Andréia, Rogério e Zezé**, pelo carinho, amizade, atenção e paciência durante todos esses anos.

Às **amigas Fonoaudiólogas** das quais tenho o privilégio da amizade. Obrigada pelo apoio científico, técnico e emocional. A convivência com vocês é gratificante. Obrigada por “deixarem mais leve” os momentos difíceis: **Andréa Cristina de Almeida Santos Farah**, por ser tão querida, pela sua generosidade, disposição e alegria; **Dra. Giovana Rinalde Brandão**, exemplo de Fonoaudióloga, pela sua paciência, generosidade, competência, carinho e almoços felizes; **Dra. Melissa Zattoni Antoneli**, pelas importantes sugestões, alegria contagiante, competência e generosidade em momentos difíceis; **Dra. Rosana Prado de Oliveira**, por sua sincera amizade, prontidão, pela oportunidade de atuar ao seu lado e dividir tantas vezes seus brilhantes conhecimentos comigo; **Ms. Tatiane Totta**, pela parceria, carinho e prontidão; fico feliz por você ser a próxima doutora do setor.

Às Fonoaudiólogas **Dra. Silvia Helena Alvarez Piazzentin-Penna e Dra. Cristina Guedes de Azevedo Bento-Gonçalves**, pelo incentivo, reconhecimento e permitirem meu ingresso no doutorado.

Às colegas Fonoaudiólogas do **Setor de Fonoaudiologia** do HRAC-USP **Adriana de Souza Guerta, Andréa Cristina de Almeida Santos Farah, Dra. Cristina Guedes de Azevedo Bento-Gonçalves, Dra. Giovana Rinalde Brandão, Maria Cristina Zimmermann, Dra. Melissa Zattoni Antoneli, Dra. Renata Paciello Yamashita, Dra. Rosana Prado de Oliveira, Dra. Silvia Helena Alvarez Piazzentin-Penna, Ms. Tatiane Totta e Dra. Vera Helena Valente Leirião**, profissionais brilhantes, que sempre me apoiaram. Tenho muito orgulho de fazer parte desta equipe.

Às **alunas e ex-alunas** Fonoaudiólogas dos programas de Residência Multiprofissional, Prática Profissionalizante e Aprimoramento do HRAC-USP, em especial a **Adna, Adriana Furlan, Maria Daniela, Ana Flávia, Gabriela Zuim, Laryssa, Mariana, Thais e Ana Caroline**.

Ao **setor de Nutrição** e às **Lactaristas** pelo preparo das bandejas para as avaliações da deglutição.

Aos colegas das **Equipes de Disfagia, Unidade de Cuidados Especiais e Ambulatório da Saúde Pública**, pelo maravilhoso trabalho, pela oportunidade de fazer parte destas equipes e conviver com pessoas competentes e especiais.

Ao **serviço de Radiologia**, em especial aos técnicos **José Roberto, Flávio, João Marcos, Joelma e José Aparecido**, pela execução dos exames de videofluoroscopia da deglutição.

À Fonoaudióloga **Profa. Dra. Maria Inês Pegoraro-Krook**, por permitir meu acesso ao setor de Prótese de Palato e utilizar o equipamento de nasoendoscopia para a realização dos exames de videoendoscopia.

Ao funcionário **Douglas Cassoto**, pelo apoio técnico e edição de imagens.

Aos funcionários da **Central de Agendamento e Arquivo de Prontuários**, especialmente a **Fátima Cristina, Guilherme e Taísa**, sempre dispostos a atender meus pedidos.

À **Unidade de Ensino e Pesquisa**, pela prontidão e apoio.

Ao **Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo**, instituição que contribuiu em grande parte da minha formação profissional.

Meus agradecimentos àqueles que não foram mencionados, mas que indiretamente colaboraram para a realização deste trabalho.

RESUMO

Miguel HC. Síndrome Richieri-Costa Pereira: análise da deglutição [tese]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2012.

Objetivo: Investigar a deglutição em indivíduos com a Síndrome Richieri-Costa Pereira (SRCP), com o propósito de verificar a presença sintomas de disfagia disfagia orofaríngea, bem como sinais de disfagia orofaríngea. **Casuística e Método:** Estudo retrospectivo e prospectivo, no qual foram avaliados 19 indivíduos com a SRCP, entre 26 dias e 30 anos de idade, de ambos os gêneros. Foram levantados sintomas de disfagia orofaríngea por meio de entrevista, bem como análise de prontuários, seguida de avaliação clínica e instrumental da deglutição (videoendoscopia da deglutição) para investigar os sinais de disfagia. O nível de ingestão oral foi classificado de acordo com a *Functional Oral Intake Scale* - FOIS e a deglutição foi classificada de acordo com a Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição - ECFD. **Resultados:** Para a análise a amostra foi dividida de acordo com a faixa etária: maiores de 4 anos e menores de 3 meses de idade. Todos os indivíduos maiores de 4 anos (n=12) se alimentavam por via oral exclusiva (VO), sem restrições (FOIS nível 7), assim realizaram única avaliação, apesar de constatada a presença de sinais de comprometimento da deglutição em 8 casos na ECFD. Os indivíduos menores de 3 meses de idade (n=7), com alimentação exclusiva por sonda alimentadora na primeira avaliação (FOIS nível 1), foram acompanhados por apresentarem sintomas e sinais de disfagia orofaríngea detectados nas avaliações clínica e instrumental. Ao longo do estudo, foi verificado o desenvolvimento de mecanismo de proteção das vias aéreas com melhora da deglutição, sendo que 4 casos passaram a se alimentar exclusivamente por VO na última avaliação. **Conclusão:** Sintomas de disfagia orofaríngea, principalmente na população infantil, estão presentes, assim como sinais de disfagia orofaríngea, em diferentes graus, mesmo na ausência de sintomas.

Palavras-chave: Disostose mandibulofacial – Síndrome Richieri-Costa Pereira. Deglutição. Transtornos de deglutição. Endoscopia do sistema digestório.

ABSTRACT

Miguel HC. Richieri-Costa Pereira syndrome: swallowing analysis [thesis]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2012.

Objective: To investigate swallowing in individuals with Richieri-Costa Pereira syndrome (RCPS), in order to verify the presence of oropharyngeal dysphagia symptoms, as well as oropharyngeal dysphagia signs. **Methods:** A retrospective and prospective study in which 19 subjects with RCPS, aged 26 days - 30 years, both genders, were evaluated. Data from oropharyngeal dysphagia symptoms were collected through interviews and records analysis, followed by clinical and instrumental swallowing evaluation (Flexible Endoscopic Evaluation of Swallowing) to investigate oropharyngeal dysphagia signs. Oral intake was classified according to the Functional Oral Intake Scale - FOIS and swallow was classified according to the Swallowing Functional Impairment Scale - SFIS. **Results:** For the analysis sample was divided according to age: older than 4 years and under 3 months old. A single assessment was performed in all subjects older than 4 years (n=12). They were exclusively oral fed without restrictions (FOIS level 7) although impaired swallowing signs were observed in 8 cases on the ECFD. Individuals younger than 3 months (n=7), were exclusively tube fed in the first evaluation (FOIS level 1), and were followed up for presenting oropharyngeal dysphagia symptoms and signs detected in clinical and instrumental evaluation. The development of airway protection mechanism with swallowing improvement was verified during the study, and 4 cases (n=7) were exclusively oral fed in the last assessment. **Conclusion:** Oropharyngeal dysphagia symptoms are present especially in children as well as oropharyngeal dysphagia signs, which may vary in degrees, even when no symptoms are reported.

Keywords: Mandibulofacial dysostosis – Richieri-Costa Pereira syndrome. Deglutition. Deglutition disorders. Endoscopy, digestive system.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 -	Laringe pequena e arredondada e epiglote ausente (paciente 1).....	75
Figura 2 -	<i>Microweb</i> laríngea (paciente 3).....	75
Figura 3 -	Prega na região posterior da laringe situada acima do nível glótico (paciente 8).....	75
Figura 4 -	Aritenóides e pregas ariepiglóticas hipertróficas (paciente 4).....	76
Figura 5 -	Aritenóides hipertróficas, medialização das pregas ariepiglóticas e visualização parcial das pregas vocais (paciente 2).....	76
Figura 6 -	Visualização impedida das pregas vocais (paciente 13)..	76
Figura 7 -	<i>Microweb</i> laríngea e pregas vocais mal definidas (paciente 3).....	77
Figura 8 -	Epiglote hipoplásica e pregas vocais mal definidas (paciente 3).....	77
Figura 9 -	Movimento de anteriorização das aritenóides (a: paciente 5, b: paciente 1 e c: paciente 2).....	77
Figura 10 -	Epiglote ausente, laringe pequena e arredondada, <i>microweb</i> laríngea (a); anteriorização de aritenóides (b); aritenóides e pregas ariepiglóticas hipertróficas, medialização das pregas ariepiglóticas, visualização parcial das pregas vocais(c). Paciente 12.....	78

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 -	Distribuição da amostra por idade e número de avaliações.....	61
Tabela 2 -	Caracterização individual da amostra na primeira avaliação.....	62
Tabela 3 -	Resultados quanto aos sintomas de disfagia orofaríngea de acordo com a faixa etária.....	64
Tabela 4 -	Resultados quanto ao histórico de doenças.....	65
Tabela 5 -	Resultados quanto à realização de gerenciamento fonoaudiológico da deglutição de acordo com a faixa etária.....	65
Tabela 6 -	Resultados da avaliação comportamental e do exame oral na primeira avaliação.....	67
Tabela 7 -	Resultados da avaliação indireta da deglutição.....	69
Tabela 8 -	Resultados da avaliação direta da deglutição de acordo com as consistências testadas na faixa etária entre 18 e 30 anos de idade (n=9).....	71
Tabela 9 -	Resultados da avaliação direta da deglutição de acordo com as consistências testadas na faixa etária entre 4 e 13 anos de idade (n=3).....	72
Tabela 10 -	Avaliação anatomofuncional das estruturas laringeas observadas na videoendoscopia da deglutição.....	74
Tabela 11 -	Avaliação da dinâmica da deglutição sem oferta de dieta na videoendoscopia da deglutição na primeira avaliação.....	79

Tabela 12 -	Resultados do exame de VED de acordo com as consistências testadas na faixa etária entre 18 e 30 anos de idade (n=9).....	81
Tabela 13 -	Resultados do exame de VED de acordo com as consistências testadas na faixa etária entre 4 e 13 anos de idade (n=3).....	81
Tabela 14 -	Resultado do exame de VED, classificação de acordo com a Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição e conduta definida para os casos acima de 4 anos de idade.....	82
Tabela 15 -	Resultado da primeira e da última avaliação clínica direta da deglutição, conduta definida e nível de classificação de acordo com a <i>FOIS</i>	84
Tabela 16 -	Resultado dos exames de VED, classificação pela Escala de Comprometimento Funcional da Disfagia (Macedo Filho 2003) e conduta definida.....	86
Tabela 17 -	Resultado dos exames de VFD e conduta definida.....	87
Tabela 18 -	Resultados individuais de acordo com o número de sinais de comprometimento da deglutição observados em cada avaliação.....	88
Tabela 19 -	Idade na colocação e remoção da traqueostomia e da gastrostomia.....	89
Tabela 20 -	Caracterização individual dos casos que foram acompanhados na primeira e última avaliação.....	90

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

SRCP	Síndrome Richieri-Costa Pereira
OMIM	<i>Online Mendelian Inheritance in Man</i>
VED	Videoendoscopia da Deglutição
VFD	Videofluoroscopia da Deglutição
UCE	Unidade de Cuidados Especiais
HRAC	Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais
USP	Universidade de São Paulo
FOIS	<i>Functional Oral Intake Scale</i>
ECFD	Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição
O₂	Oxigênio
VO	Via oral
ml	Mililitro
L	Líquido
LE	Líquido espessado
P	Pastoso
S	Sólido
EOA	Escape oral anterior
EOP	Escape oral posterior
ppv	Pregas vocais
n	Número de pacientes
p	Valor p (significância estatística)

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO E REVISÃO DA LITERATURA	27
2	OBJETIVO	41
3	CASUÍSTICA E MÉTODO	45
3.1	Aspecto Ético	47
3.2	Casuística	47
3.3	Procedimentos	47
3.3.1	<i>Entrevista e análise do prontuário</i>	48
3.3.2	<i>Avaliação clínica da deglutição</i>	48
3.3.3	<i>Avaliação instrumental da deglutição</i>	54
3.4	Análise dos Dados	58
4	RESULTADOS	59
4.1	Entrevista e Análise do Prontuário	63
4.2	Avaliação Clínica da Deglutição	65
4.2.1	<i>Avaliação comportamental e exame oral</i>	65
4.2.2	<i>Avaliação indireta</i>	68
4.2.3	<i>Avaliação direta</i>	70
4.3	Avaliação Instrumental da Deglutição	73
4.4	Acompanhamento dos Casos ao Longo do Estudo	83
4.4.1	<i>Avaliação clínica direta</i>	83
4.4.2	<i>Avaliação instrumental – Videoendoscopia da deglutição (VED)</i>	85
5	DISCUSSÃO	91
6	CONCLUSÕES	107
7	REFERÊNCIAS	111

APÊNDICES	127
ANEXOS.....	131

*INTRODUÇÃO E
REVISÃO DA LITERATURA*

1 INTRODUÇÃO E REVISÃO DA LITERATURA

A deglutição é o processo que conduz alimento da boca ao estômago. Seus mecanismos estão entre os mais complexos da neurofisiologia, uma vez que requer coordenação neuromuscular refinada de diversas estruturas da cavidade oral, faringe, laringe e esôfago (Logemann 1998, Kendall et al 2000). Ocorre a interação dos tratos digestório e respiratório, pois a boca e a faringe são câmaras comuns a esses sistemas, requerendo o fechamento da nasofaringe e da laringe, com interrupção transitória da respiração. A orientação funcional da faringe para a respiração ou deglutição é determinada pelo sistema nervoso, que não permite a entrada de substâncias na via aérea (Logemann 1998, Costa 2000).

A deglutição se modifica nas diversas fases da vida, ocorrendo diferença entre o padrão de deglutição infantil e adulto, não só em relação ao tamanho das estruturas, mas também ao posicionamento dessas com a base da língua próxima à epiglote em razão da posição mais alta que a laringe ocupa até o 3º ou 4º mês de vida, o que possibilita a proteção das vias aéreas durante a deglutição, facilitando também o acesso do alimento ao esôfago. Além disso, o sistema motor oral infantil não está tão estruturado e eficiente quanto o do adulto para coordenar sucção, deglutição e respiração (Sanches 2004). Além das características anatômicas diferenciadas, a presença dos reflexos orais de alimentação e proteção favorece o processo de alimentação no período neonatal (Sanches 2004, Rocha e Delgado 2007).

Na segunda metade do 1º ano de vida, modificações são observadas no sistema estomatognático e no desempenho da musculatura orofacial, com alongamento da laringe, modificações no esqueleto facial e irrupção dos dentes, de modo que a deglutição infantil gradativamente vá cedendo lugar ao padrão de deglutição do adulto (Douglas 1998).

Esse desenvolvimento progressivo das funções orais reforça que a alimentação é uma atividade motora complexa e pode ser considerada uma característica da maturação neurológica. Entretanto, o sucesso da

alimentação oral não depende apenas da dinâmica da deglutição, mas também do desenvolvimento neuropsicomotor, incluindo as habilidades dos sistemas sensorial, cognitivo, comunicativo e motor (Rogers et al 1994). Além disso, a integridade do sistema digestório e o aspecto nutricional com a adequada oferta de alimentos contribuem com esse processo.

A dinâmica da deglutição envolve estágios sucessivos e interrelacionados, com divisão baseada nas características anatômicas e funcionais. Na literatura há variações quanto ao número de fases envolvidas. Quando dividida em três estágios, tem-se a fase oral, em que o alimento é triturado e misturado à saliva formando o bolo alimentar, que será deslocado para região posterior da língua; a fase faríngea, que visa direcionar o bolo alimentar unicamente para a via digestória, com o fechamento das vias aéreas e uma pausa respiratória ou apneia da deglutição, mecanismos esses independentes (Costa 2000, Kendall, Leonard e MacKenzie 2004, Costa e Lemme 2010); e a fase esofágica, que transporta o bolo alimentar através do esôfago até o estômago por meio de contrações peristálticas automáticas, reduzindo o risco de refluxo gastroesofágico (Douglas 1998).

A deglutição pode se encontrar prejudicada devido a qualquer alteração na dinâmica deste processo, sendo que o distúrbio da deglutição é denominado disfagia. Essa condição é um sintoma de algumas doenças congênitas ou adquiridas, permanentes ou transitórias, que envolvem anormalidades anatômicas ou funcionais em qualquer estrutura ou fase da deglutição (Logemann 1988), oferecendo risco de aspiração laringotraqueal (Peralta et al 2000).

A aspiração laringotraqueal pode ocorrer em decorrência de proteção inadequada da via aérea durante a deglutição, ocasionando sérias implicações para a saúde respiratória, como sequelas de aspiração crônica, doença respiratória de repetição, pneumonia e dano pulmonar que comprometem a sobrevida do paciente (Kendall, Leonard e Mackenzie 2004, Miller 2011).

Na infância, a disfagia orofaríngea está comumente associada a dificuldades de alimentação, problemas respiratórios e desenvolvimento de

comportamentos negativos durante a alimentação (Garg 2003). Os sinais mais observados são: incoordenação na sucção, deglutição e respiração; engasgos; tosse; cianose; dificuldade respiratória e fadiga excessiva durante a alimentação, podendo acarretar baixo ganho de peso, desidratação, desnutrição e pneumonias de repetição (Perlman 1999, Botelho e Silva 2003). Além disso, alguns sinais e sintomas, como perda de peso, dor, irritabilidade, recusa alimentar, regurgitação, engasgos e infecções recorrentes das vias aéreas também podem indicar a presença de refluxo gastroesofágico (Tipnis e Tipnis 2009, Tighe e Beattie 2010).

O diagnóstico e tratamento da disfagia requerem a atuação de diferentes áreas (Cooper-Brown et al 2008), com uma equipe multiprofissional integrada (Hammond e Goldstein 2006, Arvedson 2008, Santoro et al 2011), uma vez que se trata de um distúrbio que interfere em vários sistemas. Assim, a avaliação multidisciplinar visa determinar a etiologia da disfagia, a possível localização topográfica, os aspectos anatômicos e fisiológicos envolvidos, estimar o risco de aspiração pulmonar, discutir testes e procedimentos necessários para o diagnóstico, além da terapêutica e métodos alternativos de manuseio da alimentação (Botelho e Silva 2003).

No Brasil, protocolos para avaliação clínica da deglutição estão voltados para indivíduos com comprometimento neurológico (Silva e Vieira 1999, Furkim e Silva 1999, Silva 2004, Padovani et al 2007, Silva et al 2010). Em relação à população infantil, apesar dos inúmeros protocolos já elaborados, não existe um universalmente aceito para avaliação da deglutição de neonatos e crianças (Botelho e Silva 2003). A maioria dos estudos envolve prematuros e bebês de risco, internados em UTI neonatal e serviços de atendimento ambulatorial às crianças com paralisia cerebral (Aurélio, Genaro e Macedo Filho 2002, Botelho e Silva 2003, Cesa et al 2004, Rosado et al 2005, Rocha e Delgado 2007, Vivone et al 2007, Fujinaga et al 2008, Vasconcelos e Andrade 2008, Furkim et al 2009, Pimentel 2009).

Na avaliação clínica, a utilização da ausculta cervical e da oximetria de pulso contribuem para alertar o terapeuta quanto aos riscos de

aspiração, e a qualidade vocal ou padrões respiratórios alterados predizem a presença de resíduos faríngeos, penetração ou aspiração laringotraqueal (Levy e Rainho 2003, Furkim et al 2009).

A literatura propõe métodos para identificar e classificar a disfagia orofaríngea, como um protocolo desenvolvido para pacientes pós-acidente vascular encefálico (Silva e Vieira 1999), o qual classifica a disfagia orofaríngea em leve, moderada e severa. O Protocolo Fonoaudiológico de Avaliação de Risco para Disfagia - PARD é outra referência (Padovani et al 2007), o qual envolve o teste de deglutição de água e alimento pastoso, a classificação do grau da disfagia e a conduta. Existe também a Escala de Severidade e Evolução da Disfagia, para mensurar a gravidade funcional com base na avaliação objetiva, que propõe recomendações quanto ao tipo, nível de independência e modificações da dieta (O'Neil et al 1999). Uma Escala Multidimensional que varia de nível 1 a 7 foi desenvolvida pela *American Speech-Language-Hearing Association*, a *ASHA-NOMS 2003 (National Outcome Measurement System)*, e classifica tanto o tipo de dieta quanto o nível de supervisão necessários. Outra escala, a *Functional Oral Intake Scale – FOIS*, é uma escala funcional de ingestão por via oral que propõe 7 níveis para classificação da via alimentar, variando do nível 1, em que o indivíduo se encontra com a dieta exclusiva por sonda alimentadora, ou seja, nenhuma dieta por via oral, até o nível 7, com oferta da dieta por via oral sem restrições (Crary, Mann e Groher 2005).

Para o diagnóstico preciso, com objetivo de minimizar as complicações, é importante uma avaliação clínica detalhada, complementada por exames instrumentais, que auxiliam na visualização da dinâmica da deglutição e são importantes para o paciente disfágico (Arvedson 2008), particularmente quando existe suspeita de penetração e aspiração laringotraqueal (Abraham e Wolf 2000, De Matteo, Matovich e Hjartarson 2005, Lefton-Greif, Carroll e Loughlin 2006, Weir et al 2007).

A penetração refere-se à presença de líquido ou alimento permeando a via aérea, acima das pregas vocais, podendo ser classificada como alta, ou seja, até aproximadamente a metade da face laríngea da epiglote, ou baixa,

neste caso envolvendo as pregas vestibulares, situação mais propícia a aspirações (Fridman e Frazier 2000, De Paula et al 2002). Na aspiração, se observa a entrada do líquido ou alimento na via aérea, abaixo das pregas vocais, em direção aos pulmões (Rosenbek et al 1996, Brodsky 1997, Hiorns e Ryan 2006).

Um exame instrumental considerado padrão ouro para a investigação da dinâmica da deglutição é a videofluoroscopia da deglutição (VFD), uma vez que fornece informações sobre o transporte do bolo alimentar da cavidade oral até o esôfago, podendo-se observar todas as fases da deglutição (Martin-Harris et al 2008, Chau e Kung 2009). Essa técnica registra imagens com qualidade satisfatória e utiliza baixa exposição à radiação X, permitindo inúmeras revisões dos momentos críticos para a definição do diagnóstico sem exposição adicional à radiação. As gravações são realizadas em tempo real, sendo possível utilizar funções especiais como *slow motion*, pausa e quadro a quadro e, quando recomendado com justificativa clínica competente, beneficia o paciente e compensa o risco inevitável da radiação (Costa et al 1992).

Outro exame instrumental utilizado na avaliação da deglutição é a videoendoscopia da deglutição (VED), que permite identificar aspiração de alimentos e auxilia na indicação ou contra-indicação da ingestão oral (Langmore, Schatz e Oslen 1988). Em geral, esse exame não envolve riscos, mas é desconfortável (Aviv et al 2000). Diferentes denominações podem ser atribuídas ao exame, dependendo da técnica, como *Fiberoptic Endoscopic Examination of Swallowing Safety - FEES* (Langmore, Schatz e Oslen 1988); *Videoendoscopy Swallowing Study - VESS* (Bastian 1991), com o acoplamento de microcâmera e gravação em sistema de vídeo e *Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing and Sensory Testing - FEESST* (Aviv et al 1993), com entrada para passagem de pulsos de ar para avaliar a sensibilidade das estruturas laríngeas. Macedo Filho (2001) denominou Avaliação Endoscópica da Deglutição – AED e propôs uma escala de severidade dos achados.

Ao comparar esses dois exames, ou seja, VED e VFD, Macedo Filho (2001) concluiu que a VED é válida para avaliação da disfagia orofaríngea e

que fornece informações objetivas sobre o comprometimento funcional, sendo indicado diante de restrições à VFD. Com esse exame, propôs uma classificação da disfagia em 4 níveis ordenados e crescentes, ou seja, do nível 0 (normal) ao nível III (severo), por meio da Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição (Macedo Filho 2003).

A VFD complementa a avaliação clínica e, muitas vezes, a VED, auxiliando na definição da conduta e beneficiando os pacientes, uma vez que não é invasiva e não necessita contenção. Além disso, em alguns pacientes, a realização da VED é contraindicada ou não é conclusiva devido às condições anatômicas, como atresia das coanas, desvio de septo nasal ou outras obstruções; fissura ampla de lábio e palato, fissura mediana; idade; nível de consciência ou de colaboração do paciente, choro intenso, recusa alimentar, náuseas ou não visualização da região glótica (Santoro et al 2011).

A disfagia orofaríngea é bem conhecida em bebês e crianças com histórico de prematuridade, anomalias do trato aerodigestivo superior, comprometimento do sistema nervoso central, atraso no desenvolvimento neurológico e síndromes que afetam as estruturas craniofaciais (Griggs, Jones e Lee 1989, Rogers et al 1994, Kohda, Hisazumi e Hiramatsu 1994, Newman et al 2001, Heuschkel et al 2003, Miller 2011). Crianças com síndromes genéticas podem apresentar problemas de alimentação e de deglutição decorrentes de fatores anatômicos, fisiológicos e comportamentais. Os problemas alimentares, por sua vez, podem interferir negativamente no momento da alimentação, tornando-o desagradável ou doloroso devido à presença de asfixia, tosse, engasgo, fadiga ou vômito (Cooper-Brown et al 2008). Diante de tais sintomas, a criança pode se negar a comer e desenvolver comportamentos que dificultam ou impossibilitam a oferta da dieta pela família.

Por outro lado, experiências limitadas de ingestão oral devido a condições estruturais ou funcionais alteradas, assim como prematuridade ou outros fatores, muitas vezes podem privar a criança de desenvolver adequadamente as habilidades motoras orais (Cooper-Brown et al 2008).

Dificuldades alimentares podem ser encontradas em crianças com fissura labiopalatina, pois a dinâmica da deglutição poderá afetar-se não apenas pela comunicação entre as cavidades oral e nasal, que diminui a pressão aérea intraoral, mas também pela sucção ineficiente com ingestão excessiva de ar, pelo refluxo nasal, pelo tempo prolongado da mamada e pela pré-disposição a otites devido ao mau funcionamento da tuba auditiva (Wyszynski e Wu 2003, Marques, Thomé e Peres 2007, Silva, Rocha e Lage 2009). Por outro lado, tais dificuldades na sucção e deglutição podem ser minimizadas ou eliminadas com recomendações e adaptações posturais, bem como com o uso de técnicas facilitadoras, sendo alimentadas na mamadeira e, em alguns casos, no peito. Vale destacar que raras são as indicações de sondas alimentadoras, geralmente restritas a casos síndrômicos ou com outras anomalias associadas à fissura (Genaro, Modolo e Miguel 2012).

Em crianças com sequência de Robin, as dificuldades alimentares são mais frequentes e severas nos primeiros meses de vida, visto que a obstrução respiratória interfere na coordenação sucção, deglutição e respiração; a glossoptose impede a anteriorização da língua, necessária para a sucção adequada e a fissura palatina dificulta a pressão aérea intraoral negativa e favorece o refluxo nasal do alimento. Nesses casos, as técnicas facilitadoras da alimentação e a intubação nasofaríngea reduzem a dificuldade respiratória e a disfagia (Marques et al 2005, Nassar et al 2006, Marques et al 2010).

Na Unidade de Cuidados Especiais (UCE) do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo (HRAC-USP), as internações mais frequentes são de crianças com alterações na respiração e deglutição decorrentes de anomalias craniofaciais. Essas anomalias podem ocorrer de forma isolada ou associada a síndromes genéticas, inclusive com comprometimento do sistema nervoso central. Diante da complexidade dos casos, a maioria dos pacientes é acompanhada pela Equipe de Disfagia e submetida a avaliações clínica e instrumental da deglutição.

Alguns estudos citam dificuldade alimentar associada a anomalias craniofaciais, como na Síndrome de Möebius (OMIM 157900) (Matsunaga et al 1998), Síndrome de Treacher Collins (OMIM 154500) (Horiuchi 2004), Holoprosencefalia (OMIM 236100) (Hahn et al 2006), Sequência de Robin (OMIM 261800) (Nassar et al 2006, De Buys Roessingh, Herzog e Hohlfeld 2007, Marques et al 2009), Síndrome de Apert (OMIM 101200) (Pereira et al 2009) e CHARGE (OMIM 214800) (Dobbelsteyn et al 2008).

Em 1992, Richieri-Costa e Pereira descreveram uma síndrome envolvendo disostose acrofacial associada à Sequência de Robin, fissura mandibular e alterações dos membros, em cinco brasileiros. Desde então, outros 23 casos foram registrados no HRAC-USP (Richieri-Costa e Pereira 1993, Richieri-Costa e Brandão-Almeida 1997, Tabith Jr e Bento-Gonçalves 1996 e 2003, Guion-Almeida e Richieri-Costa 1998, Favaro et al 2011). A síndrome Richieri-Costa Pereira (OMIM 268305) tem padrão de herança autossômica recessiva, sendo caracterizada por baixa estatura decorrente do encurtamento de membros, frequentemente associada à sequência de Robin, fissura mandibular, microstomia, anomalias pré e pós-axial de mãos, pés tortos congênitos e alterações laríngeas.

Além desses, outros dois casos do gênero feminino foram descritos em Porto Alegre-RS, sendo um recém-nascido (Golbert et al 2007) e outro de 19 anos, também apresentando encurtamento mesomélico dos membros inferiores (Graziadio et al 2009). Fora do Brasil, um único relato foi encontrado apresentando o mesmo fenótipo, descrito na França (Walter-Nicolet et al 1999).

O gene responsável permanece desconhecido (Lima et al 2003), porém o fenótipo característico e único em todos os casos pode ser atribuído a um gene autossômico recessivo. Em estudo recente, Favaro et al (2011) descreveram os aspectos clínicos, radiológicos e genéticos dos 28 casos com a síndrome Richieri-Costa Pereira (SRCP) registrados no HRAC-USP, dos quais, 19 das 25 famílias viviam no Estado de São Paulo, sendo sete no Vale do Ribeira. Os autores concluíram que a barreira geográfica desta região, associada à alta incidência de casamentos consanguíneos, sugerem que a

síndrome seja causada por uma mutação rara com efeito fundador, estando a investigação molecular em processo de estudo.

A descrição inicial desta condição em indivíduos do gênero feminino com histórico de consanguinidade, recorrência em irmãos e óbito nos indivíduos do gênero masculino levou os autores a considerar que a causa estaria em um gene autossômico recessivo subletal (Richieri-Costa e Pereira 1992). Posteriormente, os autores descreveram dois casos do gênero masculino com a mesma condição rara, excluindo tal possibilidade e considerando um ancestral comum, pois as famílias residiam na mesma área geográfica (Richieri-Costa e Pereira 1993).

Outros achados foram descritos, como perda auditiva condutiva (Vendramini, Netto e Tabith Jr 2004), encurtamento mesomélico de membros (Golbert et al 2007) e alterações laríngicas (Tabith Jr e Bento-Gonçalves 1996 e 2003, Ogando et al 2011, Souza et al 2011, Miguel et al 2012). As alterações laríngicas foram primeiramente descritas em cinco indivíduos com a SRCP e, posteriormente, foram observadas as mesmas anomalias estruturais laríngicas e alterações vocais em outros dois indivíduos (Tabith Jr e Bento-Gonçalves 1996 e 2003). Tais alterações são caracterizadas por laringe reduzida e arredondada, epiglote ausente ou hipoplásica, cartilagens aritenóides e pregas ariepiglóticas hipertróficas e uma prega na região posterior da laringe, situada acima do nível glótico. As características vocais são marcadas por rouquidão e sopro (Bento-Gonçalves et al 1996). Estudos mais recentes mencionaram as mesmas alterações laríngicas em um único caso (Ogando et al 2011), outros 2 casos (Souza et al 2011) e em 17 indivíduos, sendo 4 deles revistos (Miguel et al 2012).

Assim, a literatura descreve, minuciosamente, os achados em relação às alterações faciais, esqueléticas, genéticas (Richieri-Costa e Pereira 1992 e 1993, Richieri-Costa e Brandão-Almeida 1997, Guion-Almeida e Richieri-Costa 1998, Lima et al 2003, Favaro et al 2011), anomalias dentárias (Richieri-Costa e Pereira 1992, Guion-Almeida e Richieri-Costa 1998, Graziadio et al 2009, Favaro et al 2011, Galante Severini et al 2012), alterações audiológicas (Vendramini, Netto e Tabith Jr 2004) e laríngicas

(Tabith Jr e Bento-Gonçalves 1996 e 2003, Ogando et al 2011, Souza et al 2011, Miguel et al 2012), contudo, não há relatos mais específicos quanto ao processo da deglutição desta população.

Foram encontradas breves citações quanto ao aspecto alimentar em quatro estudos. No primeiro, há descrição dos aspectos genéticos e manifestações fenotípicas da SRCP em cinco meninas, com relato de óbito dos indivíduos masculinos, sugerindo uma condição recessiva subletal. Os autores citaram histórico de dificuldade respiratória e problemas alimentares no período neonatal para dois casos e um que apresentou seis episódios de broncopneumonia no primeiro ano de vida (Richieri-Costa e Pereira 1992).

Em outro estudo, os mesmos autores apresentaram os dois primeiros casos da SRCP em meninos, referindo internação até o sexto mês de vida devido à desnutrição decorrente do desconforto respiratório, além de dificuldades alimentares em um caso (Richieri-Costa e Pereira 1993).

No primeiro e único relato fora do Brasil, os autores relataram as mesmas características em um bebê do gênero masculino, o qual foi submetido, no quarto mês de idade, à traqueostomia e à gastrostomia devido à obstrução respiratória, dificuldades alimentares e doença do refluxo gastroesofágico, permanecendo na Unidade de Terapia Intensiva na época do estudo (Walter-Nicolet et al 1999).

Por fim, uma revisão dos 28 casos com diagnóstico clínico da SRCP acompanhados no HRAC-USP (Favaro et al 2011), relata os aspectos clínicos, radiológicos e genéticos da síndrome. Os autores citam a presença de dificuldades respiratórias e alimentares na infância, alertando para a necessidade de cuidados especiais no primeiro ano de vida, período no qual ocorreram os óbitos investigados.

A experiência clínica, acompanhando crianças com disfagia orofaríngea e distúrbios respiratórios no HRAC-USP, tem mostrado que os indivíduos com SRCP apresentam dificuldades respiratórias e alimentares quando bebês, sendo internados para tratamento na Unidade de Cuidados Especiais ao chegarem à Instituição. Além disso, na literatura, não foram encontrados estudos envolvendo especificamente a deglutição em indivíduos

com a SRCP, apesar da malformação laríngea ser descrita como uma das manifestações dessa síndrome. Sabe-se que, no processo da deglutição, a laringe está intimamente envolvida, pois é responsável pela proteção das vias aéreas inferiores, evitando aspiração laringotraqueal e, conseqüentemente, complicações respiratórias graves, como a pneumonia aspirativa, comprometendo a sobrevivência do indivíduo.

Deste modo, faz-se relevante entender o processo da deglutição desses indivíduos, pois a experiência clínica tem demonstrado que a disfagia orofaríngea está presente durante a infância. Também se observa que, com o avanço da idade, em alguns casos, a disfagia é superada, mas em outros esse quadro persiste. Além disso, sendo esta população acompanhada no HRAC-USP, justifica-se um estudo relacionado às características anatômicas e funcionais da deglutição, para que haja segurança na definição do diagnóstico e no estabelecimento de conduta adequada, bem como na periodicidade para o acompanhamento da evolução dos casos.

Partindo do princípio que ocorre a melhora do quadro de disfagia orofaríngea nesses indivíduos, duas hipóteses foram levantadas: a possibilidade do desenvolvimento de mecanismos compensatórios para a proteção laríngea contra a aspiração laringotraqueal, ou ausência de sintomas, mas com sinais de disfagia orofaríngea visíveis ao exame instrumental.

Assim, neste estudo, será avaliada a fase orofaríngea da deglutição em indivíduos registrados no HRAC-USP com diagnóstico de SRCP.

OBJETIVO

2 OBJETIVO

Este estudo propõe-se a investigar a deglutição em indivíduos com a Síndrome Richieri-Costa Pereira, com o propósito de levantar sintomas de disfagia orofaríngea, bem como identificar sinais de disfagia orofaríngea.

CASUÍSTICA E MÉTODO

3 CASUÍSTICA E MÉTODO

3.1 Aspecto Ético

O projeto deste estudo obteve a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa, em Seres Humanos, do HRAC-USP, conforme Ofício nº. 082/2010 (Anexos 1 e 2), atendendo às exigências da Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde. Os pacientes selecionados e/ou seus responsáveis foram convidados a participar do estudo, informados sobre os objetivos e procedimentos, e aqueles que concordaram em participar assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Anexo 3).

3.2 Casuística

No HRAC-USP, até junho de 2012, encontravam-se registrados 28 casos com diagnóstico clínico da Síndrome Richieri-Costa Pereira. A proposta inicial deste estudo foi avaliar todos esses indivíduos; contudo, dois deles foram a óbito; cinco apresentaram consecutivas faltas e, mesmo após contato via telefone, não compareceram aos atendimentos, sendo considerados como interrupção do tratamento; um optou por continuar o atendimento em outro serviço; e outro, ao longo do tratamento, apresentou sequelas importantes decorrentes de parada cardiorrespiratória não relacionadas ao quadro sindrômico. Assim, fizeram parte deste estudo 19 indivíduos, ou seja, 68% dos casos registrados no HRAC-USP.

3.3 Procedimentos

Trata-se de um estudo retrospectivo e prospectivo, no qual os indivíduos foram submetidos a entrevista, bem como tiveram seus

prontuários analisados, seguida de avaliação clínica e avaliação instrumental da deglutição.

3.3.1 *Entrevista e análise do prontuário*

Neste procedimento, foram levantados os sintomas de disfagia orofaríngea, tais como presença de alteração respiratória, cansaço, engasgo, cianose, tosse, sudorese, demora a se alimentar, pirose, regurgitação, vômito, refluxo nasal, odinofagia, *globus* faríngeo, irritabilidade e dificuldade em ganhar peso. Além disso, também foi questionado se tais sintomas eram presentes ou pregressos. Uma vez que sintomas de disfagia podem estar associados à broncopneumonia e à doença do refluxo gastroesofágico, assim como a necessidade de gerenciamento fonoaudiológico, tais aspectos foram investigados.

Todas as informações foram obtidas por meio de análise do prontuário e do questionamento à mãe e/ou cuidador no caso de crianças pequenas ou ao próprio indivíduo, no caso de adolescentes e adultos. Cabe ressaltar que alguns sintomas não foram investigados em função da faixa etária.

3.3.2 *Avaliação clínica da deglutição*

Esta avaliação clínica era registrada por meio de filmadora (Sony Handycam DCR-SX 45) e foi dividida em três etapas (Quadros 1, 2 e 3), a partir do protocolo utilizado na Instituição e adaptado de outros estudos (Tohara et al 2003, McKaig 2004, Silva 2004, Rosado et al 2005, Padovani et al 2007, Rocha e Delgado 2007, Fujinaga et al 2008, Vasconcelos e Andrade 2008, Genaro et al 2009, Santoro et al 2011): a) comportamental e exame oral; b) indireta, sem oferta de dieta; e c) direta, com oferta de dieta.

No caso de crianças pequenas (neonatos e lactentes) que se encontravam internadas, esta era realizada após avaliação médica, sendo monitorado o nível de saturação de O₂ com oxímetro de pulso (Dixtal-BX 2515), conforme recomendações de Furkim e Carrara de Angelis (2000), Xavier (2000), Silva e Jacobi (2003). A pesquisadora realizou a avaliação durante o horário de alimentação, para garantir que as crianças estivessem com fome e realizassem a deglutição o mais próximo possível do seu padrão habitual.

Inicialmente, foi realizada a avaliação comportamental e o exame oral, sendo os aspectos investigados e as possibilidades de resposta para cada item avaliado apresentados no Quadro 1. Em seguida, foi realizada a avaliação indireta, ou seja, sem oferta de dieta, cujos itens e respostas estão descritos no Quadro 2. Após essa avaliação, a pesquisadora definia pela continuidade da avaliação direta, ou seja, com dieta, testando diferentes consistências alimentares, como líquido (água, leite, suco), pastoso (papa, iogurte e fruta amassada) e sólido (biscoito, pão e dieta geral), todos com volume monitorado, expostos no Quadro 3, ou definia pela discussão com a área médica sobre os riscos de aspiração laringotraqueal e indicação da avaliação instrumental.

Quadro 1 - Avaliação comportamental e exame oral.

Item	Classificação	
<i>Padrão respiratório:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - eupneico - dispnéico - tiragem 	
<i>Condição respiratória:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - ar ambiente - intubação nasofaríngea - traqueostomia 	
<i>Estado de consciência:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - alerta - sonolento 	
<i>Postura global:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - organizada - desorganizada - opistótono 	
<i>Posição:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - sentada sem apoio - semissentada 	<ul style="list-style-type: none"> - sentada com apoio - deitada
<i>Postura de cabeça:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - normal - em extensão 	<ul style="list-style-type: none"> - em flexão - inclinada
<i>Postura de lábios:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - fechados - entreabertos - fechados contato dentário 	<ul style="list-style-type: none"> - ora abertos ora fechados - fechados com tensão - abertos
<i>Fixação do frênulo labial superior:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - normal - baixa 	
<i>Fixação do frênulo labial inferior:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - normal - alta 	
<i>Saliva:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - deglutida - acúmulo no lábio inferior 	<ul style="list-style-type: none"> - acúmulo nas comissuras - baba
<i>Posição habitual da língua:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - não observada - dorso elevado - protraída 	<ul style="list-style-type: none"> - no assoalho - interdental - posteriorizada
<i>Microglossia:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - ausente - presente 	
<i>Frênulo lingual:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - adequado - curto 	
<i>Fixação do frênulo na língua:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - na parte média - anterior à média - ápice 	
<i>Fixação do frênulo no assoalho:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - entre as carúnculas - na crista alveolar 	<ul style="list-style-type: none"> - carúnculas e crista alveolar - no frênulo labial inferior
<i>Liberação do frênulo lingual:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - não realizada - realizada 	

Quadro 2 - Avaliação indireta.

Item	Classificação
<i>Ausculata cervical no repouso:</i> realizada com o estetoscópio Littmann posicionado sobre a pele na região da laringe	<ul style="list-style-type: none"> - sem alterações quando se verificou o som resultante da passagem da corrente respiratória - alterada quando a percepção do ruído sugere presença de estase salivar ou secreções na faringe e laringe - não se aplica, não sendo realizado tal procedimento diante de casos com traqueostomia (Mckay 2004, Goldsmith 2000, Tohara et al 2003)
<i>Reflexos orais:</i> ♣ busca, mordida, nauseante, sucção e deglutição	<ul style="list-style-type: none"> - presente - ausente - débil - exacerbado - não se aplica
<i>Lábios:</i> ♦ considerando-se movimentação para preensão, protração e retração	<ul style="list-style-type: none"> - adequada - limitada - ausente - não se aplica
<i>Língua:</i> ♦ considerando-se movimentação para protração, retração, lateralização e elevação	<ul style="list-style-type: none"> - adequada - limitada - ausente - não se aplica
<i>Sensibilidade extraoral:</i> ♦ bochechas, lábios e mento	<ul style="list-style-type: none"> - adequada - alterada - ausente - não se aplica
<i>Sensibilidade intraoral:</i> ♦ língua, vestibulo, palato e pilares palatinos	<ul style="list-style-type: none"> - adequada - alterada - ausente - não se aplica
<i>Elevação laríngea voluntária:</i> ♦ para deglutição de saliva	<ul style="list-style-type: none"> - presente - ausente - não se aplica
<i>Tosse voluntária:</i> ♦	<ul style="list-style-type: none"> - presente - ausente - não se aplica, dependendo da faixa etária
<i>Ausculata cervical após avaliação indireta:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - sem alterações quando se verificou o som resultante da passagem da corrente respiratória - alterada quando a percepção do ruído sugere presença de estase salivar ou secreções na faringe e laringe - não se aplica, não sendo realizado tal procedimento diante de casos com traqueostomia (Mckay 2004, Goldsmith 2000, Tohara et al 2003)

♣ investigado na dependência da faixa etária (Douglas 1998 e Cesa et al 2004).

♦ aplicado a partir de 4 anos de idade e de acordo com o nível de colaboração.

Quadro 3 - Avaliação direta.

Item	Classificação
<i>Captação:</i> resposta de aceitação oral frente à oferta do líquido ou alimento	- presente - ausente
<i>Selamento labial:</i> vedamento da cavidade oral por aproximação dos lábios superior e inferior	- presente - ausente
<i>Sucção:</i> ♦ movimentos rítmicos de elevação e abaixamento da mandíbula associado ao movimento anteroposterior da língua, com a finalidade de gerar pressão intraoral negativa necessária à extração do líquido	- presente - ausente - não se aplica (casos que não utilizavam mamadeira)
<i>Mastigação:</i> ♦	- presente - ausente - não se aplica (casos que não se alimentam de sólido)
<i>Deglutição:</i> inferida a partir da visualização da elevação laringea após a captação do líquido ou alimento	- presente - ausente
<i>Escape oral anterior:</i> escoamento de parte do líquido ou alimento entre os lábios após a captação do mesmo	- presente - ausente
<i>Dificuldade de propulsão:</i> dificuldade em ejetar o líquido ou alimento da cavidade oral para a orofaringe após a captação deste	- presente - ausente
<i>Tosse:</i> resposta reflexa que, quando presente durante ou após a deglutição, sugere proteção das vias aéreas contra a entrada de corpo estranho, fornecendo indícios da sensibilidade laringea e habilidade de expectoração do material aspirado	- ausente - presente pré-deglutição - presente pós-deglutição
<i>Engasgo:</i> obstrução parcial ou completa à passagem do fluxo aéreo inspiratório devido à presença de corpo estranho nas vias aéreas inferiores, podendo levar à cianose e asfixia	- ausente - presente antes da deglutição - presente após a deglutição
<i>Náusea:</i> reflexo anormal de rejeição à introdução do bico da mamadeira, colher ou alimento na região anterior da cavidade oral	- ausente - presente

♦ investigado na dependência da faixa etária e da consistência testada.

continua

continuação

Item	Classificação
<i>Refluxo nasal:</i> perda de líquido ou alimento pela cavidade nasal durante a deglutição	- ausente - presente
<i>Comportamento reativo:</i> ♦ choro, estresse, recusa alimentar, movimentos exacerbados de membros e cabeça ou irritabilidade frente à oferta do alimento	- ausente - presente - não se aplica
<i>Alteração no padrão respiratório:</i> qualquer alteração ou dificuldade respiratória, como cansaço, esforço respiratório, batimento de asa nasal, retração de fúrcula, retração intercostal ou apneia	- ausente - presente
<i>Alteração na coloração facial:</i> qualquer alteração na cor da face como avermelhada, cianose ou palidez	- ausente - presente
<i>Alteração na fonação:</i> presença de “som borbulhante” produzido durante o choro, balbucio ou fonação, indicativo de estase de secreções, líquidos ou alimentos no vestibulo laríngeo, podendo identificar penetração silente nas pregas vocais	- ausente - presente - não se aplica, nos casos com traqueostomia
<i>Alteração na ausculta cervical:</i> realizada com o estetoscópio Littmann posicionado sobre a pele na região da laringe	- sem alterações, quando se verificou o som resultante da passagem da corrente respiratória - alterada, quando a percepção do ruído sugere a presença de estase salivar, secreções, restos de líquido ou alimento na faringe e laringe - não se aplica, não sendo realizado tal procedimento diante de casos com traqueostomia (Mckaig 2004, Goldsmith 2000, Tohara et al 2003)
<i>Suspeita de penetração ou aspiração laringotraqueal:</i> qualquer dificuldade ou intercorrência, considerando-se os itens tosse, engasgo, alteração no padrão respiratório e coloração facial, voz molhada, dessaturação de O ₂ e alteração na ausculta cervical após a ingestão do alimento	- ausente - presente
<i>Intercorrências:</i> choro, agitação, sono profundo, soluço, dessaturação de O ₂ , necessidade de nebulização, sudorese ou qualquer outra intercorrência observada	- ausente - presente

♦observado em bebês e crianças pequenas.

A partir dos dados obtidos por meio da avaliação clínica da deglutição, a pesquisadora realizou a conversão desses dados para os níveis da escala funcional de ingestão por via oral – *FOIS Functional Oral Intake Scale* (Crary, Mann e Groher 2005), conforme descrição do Quadro 4.

Quadro 4 - Escala funcional de ingestão por via oral – FOIS (Crary, Mann e Groher 2005).

Classificação	Via alimentar
Nível 1	Nenhuma dieta por via oral
Nível 2	Via alternativa de alimentação com oferta mínima de alimento ou líquido
Nível 3	Via alternativa de alimentação com oferta de alimento por via oral, com restrição de consistência
Nível 4	Oferta da dieta total por via oral com uma única consistência
Nível 5	Oferta da dieta total por via oral com múltiplas consistências, mas com adaptação da consistência e ou compensações
Nível 6	Oferta da dieta total por via oral com múltiplas consistências, sem adaptação, mas com restrições de determinados alimentos
Nível 7	Oferta da dieta por via oral sem restrições

3.3.3 Avaliação instrumental da deglutição

Esta avaliação consistiu do exame Videoendoscopia da Deglutição (VED), realizado pelo otorrinolaringologista, juntamente com a pesquisadora. O exame foi realizado com o equipamento OLYMPUS constituído por nasofibrocópio flexível (ENF-P4), lente (OTV S6) em sua extremidade distal e fonte de luz (CLH-250). Acoplado ao corpo do aparelho, encontrava-se um sistema de videocassete (JVC mini-DV SR-VS30) e monitor de vídeo (Trinitron OEV 143).

Este exame foi realizado com ou sem oferta da dieta e, neste último caso, corando-se a saliva, na dependência dos achados clínicos e anatomofuncionais, bem como do teste de sensibilidade laríngea (Langmore

et al 1988, Aviv et al 2000). Seguindo a rotina da Instituição, foi utilizado corante de alimentos (anilina comestível de cor azul), para diferenciar a saliva ou alimento de outras secreções e estruturas. Os indivíduos foram avaliados em estado de alerta e, no caso de crianças pequenas, com fome, para que pudesse se alimentar nas condições mais próximas do habitual.

Para este exame procurou-se posicionar a criança o mais próximo possível do habitual e para tanto esta era posicionada em suave contenção no colo do cuidador, sentada com os membros inferiores levemente fletidos e os superiores fletidos e em direção à linha média. No caso de adultos, estes permaneceram sentados. O nasofibrocópio foi introduzido através da narina de acesso mais confortável, sendo investigadas as condições estruturais e funcionais da laringe, bem como a sensibilidade laríngea. Verificou-se a presença ou não de saliva nos recessos faríngeos (valécua e seios piriformes), nas estruturas supraglóticas (pregas vestibulares e ventrículos), em pregas vocais e na região subglótica. Caso encontrado excesso de saliva com aspiração, não era prosseguido o exame com a oferta da dieta.

No Quadro 5, estão apresentados os aspectos anatomofuncionais da deglutição avaliados para cada consistência testada e as possibilidades de resposta para cada item avaliado de acordo com o protocolo utilizado na Instituição e baseado na proposta de Santoro et al (2011).

A partir dos dados obtidos por meio da avaliação instrumental da deglutição (VED), a pesquisadora classificou a deglutição de acordo com a Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição proposta por Macedo Filho 2003, em normal, leve, moderado e severo (Quadro 6).

Quadro 5 - Avaliação instrumental da deglutição.

Item	Classificação
<i>Laringe:</i> avaliada quanto ao tamanho e forma	- normal e triangular - reduzida e triangular - normal e arredondada - reduzida e arredondada
<i>Epiglote:</i> avaliada quanto ao tamanho e forma	- tamanho e forma normal - tamanho alterado e forma normal - forma alterada e tamanho normal - tamanho e forma alterados - ausente
<i>Aritenóides:</i>	- eutróficas - hipertróficas - hiperemiadas - edemaciadas
<i>Pregas ariepiglóticas:</i>	- eutróficas - hipertróficas - resquício e hiperemia - hiperemiadas - resquício - resquício e hipertrofia
<i>Visualização das pregas vocais (ppv):</i>	- total - parcial - impedida
<i>Pregas vocais (ppv):</i>	- sem alterações - hiperemiadas - assimétricas - paralisadas - mal definidas
<i>Sensibilidade laríngea:</i>	- presente - rebaixada - ausente
<i>Movimento para proteção de vias aéreas:</i>	- presente, quando observada mesialização de pregas ariepiglóticas e posteriorização da epiglote - ausente
<i>Estase salivar:</i>	- ausente - presente
<i>Depuração de saliva e secreções:</i> capacidade de limpeza dos recessos faríngeos após deglutição	- efetiva, quando ocorreu completa depuração até 3 deglutições (De Paula, Fernandes e Fortinguerra 2000) - baixa quando foi necessário um número maior de deglutições para depuração - ausente quando não ocorreu depuração
<i>Aspiração de saliva e secreções:</i> entrada de saliva e secreções nas vias aéreas, ou seja, abaixo das ppv	- ausente - presente
<i>Escape oral posterior:</i> escoamento do líquido ou alimento para a hipofaringe antes da deglutição	- ausente - presente
<i>Resíduo pós deglutição:</i> presença de líquido ou alimento em recessos faríngeos após a deglutição	- ausente - presente
<i>Depuração:</i> habilidade de limpeza ou clareamento dos recessos faríngeos como hipofaringe, valécua e seios piriformes, não restando líquido ou alimento após a deglutição	- efetiva quando ocorreu completa depuração até 3 deglutições - baixa quando foi necessário um número maior de deglutições para depuração - ausente quando não ocorreu depuração
<i>Penetração:</i> entrada do líquido ou alimento na via aérea, acima das ppv (Rosenbek et al 1996, Brodsky 1997, Hiorns e Ryan 2006)	- ausente - presente
<i>Aspiração:</i> entrada do líquido ou alimento na via aérea, abaixo das ppv, ou seja, na traquéia (Rosenbek et al 1996, Brodsky 1997, Hiorns e Ryan 2006)	- ausente - presente

Quadro 6 - Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição (Macedo Filho 2003).

Classificação	Aspectos observados
Normal (Grau 0)	Contenção oral normal, reflexos presentes, ausência de estase salivar, alimentar e aspiração e menos de 3 tentativas de propulsão para clareamento do bolo.
Leve (Grau I)	Estase pós-deglutição pequena, menos de 3 tentativas de propulsão para clareamento do bolo, ausência de regurgitação nasal e penetração laríngea.
Moderada (Grau II)	Estase salivar moderada, maior estase pós-deglutição, mais de 3 tentativas de propulsão do bolo, regurgitação nasal, redução da sensibilidade laríngea com penetração, porém sem aspiração traqueal.
Severo (Grau III)	Grande estase salivar, piora acentuada de resíduos pós-deglutição, propulsão débil ou ausente, regurgitação nasal, aspiração traqueal.

Em relação aos procedimentos realizados, ressaltam-se alguns pontos importantes de serem esclarecidos:

- Os indivíduos sem sintomas ou sinais de disfagia orofaríngea na primeira avaliação não foram mais acompanhados e, portanto, realizaram uma única avaliação clínica e instrumental;
- Os indivíduos que na primeira avaliação apresentaram algum tipo de alteração na deglutição foram acompanhados pela Equipe de Disfagia, semestralmente, até o término do estudo e, após esse período, conforme rotina da Instituição;
- Alguns indivíduos já haviam realizado avaliação da deglutição na Instituição, sendo então inseridos e acompanhados neste estudo;
- A quantidade de avaliações dos indivíduos que foram ou são acompanhados pela Equipe de Disfagia da Instituição foi variado e, além disso, nem sempre era indicada uma reavaliação instrumental;
- Ao longo deste estudo, devido à idade e condições de colaboração no momento da avaliação, alguns casos (6) foram também submetidos a outra modalidade de avaliação instrumental da deglutição, a videofluoroscopia (VFD).

Para fins de análise, foram considerados como sinais de comprometimento da deglutição para cada avaliação realizada, os itens apresentados no Quadro 7.

Quadro 7 - Sinais de comprometimento da deglutição de acordo com as avaliações clínica e instrumental da deglutição.

Avaliações	Sinais de comprometimento da deglutição
Avaliação Clínica Indireta	<ul style="list-style-type: none"> - ausculta cervical alterada no repouso, - reflexos de tosse e deglutição ausentes, - movimento de elevação de língua alterado, - elevação de laringe ausente para deglutição de saliva, - ausculta cervical alterada após esta avaliação.
Avaliação Clínica Direta	<ul style="list-style-type: none"> - deglutição ausente, - presença de tosse, engasgo e comportamento reativo, - alteração no padrão respiratório, na coloração facial, na fonação e na ausculta cervical, - suspeita de penetração ou aspiração laringotraqueal, - presença de intercorrências.
Avaliação Instrumental	<ul style="list-style-type: none"> - presença alterações anatômicas da laringe, - movimento para proteção de vias aéreas ausente, - sensibilidade laríngea ausente, - presença de estase salivar, - depuração ausente, - presença de aspiração da estase salivar, - presença de resíduos após deglutição, - depuração ausente, - presença de penetração, - presença de aspiração.

3.4 Análise dos Dados

Os resultados foram analisados utilizando estatística descritiva e estão apresentados em forma de tabelas e figuras. Para verificar quais indivíduos realizaram maior número de avaliações, foi aplicado o teste de Mann-Whitney.

RESULTADOS

4 RESULTADOS

Fizeram parte deste estudo 19 indivíduos com diagnóstico de síndrome Richieri-Costa Pereira (SRCP), com idade variando entre 26 dias e 30 anos, sendo 10 homens e 9 mulheres, que foram avaliados pela pesquisadora, uma ou mais vezes (Tabela 1). Os indivíduos mais novos, ou seja, menores de 3 meses de idade, foram avaliados mais vezes que os maiores de 4 anos de idade ($p=0,001$).

Tabela 1 - Distribuição da amostra por idade e número de avaliações.

Número de avaliações	n	Idade em meses	Valor de p
		Mediana (mínimo-máximo)	
1	12	237,5 (55-370)	0,001 *
≥2	7	1,0 (1-3)	

* Teste de Mann-Whitney

A caracterização individual da amostra na ocasião da primeira avaliação realizada está descrita na Tabela 2, podendo ser verificado, quanto à procedência, que a maioria (84%) residia no Estado de São Paulo, das quais 42% eram da região do Vale do Ribeira. A fissura de palato associada à fissura mandibular estava presente em 42%; a fissura mandibular isolada em 47%; e a fissura de palato isolada em 11%.

Quanto ao tipo de atendimento e via alimentar, 63% encontravam-se em consulta ambulatorial e alimentavam-se por via oral, e 37% internados na Unidade de Cuidados Especiais (UCE), com alimentação por via alternativa. A traqueostomia estava presente em 32% dos casos, todos internados.

Para facilitar a análise dos dados, a amostra foi dividida em 3 grupos de acordo com a faixa etária: 18 a 30 anos ($n=9$); 4 a 13 anos ($n=3$); e 26 dias a 3 meses de idade ($n=7$). Todos os indivíduos entre 26 dias e 3 meses de idade estavam com via alimentar alternativa e a maioria com traqueostomia (86%), enquanto os demais estavam com alimentação via oral e sem traqueostomia. Cabe citar que 4 indivíduos (4, 6, 7 e 8) fizeram uso de sonda alimentadora, e 1 indivíduo (10) tem histórico de uso da sonda e traqueostomia (Tabela 2).

Tabela 2 - Caracterização individual da amostra na primeira avaliação.

Paciente	Sexo	Idade	Fissura palatina	Fissura mandibular	Procedência	Tipo de atendimento	Via alimentar	Traqueostomia	
18 a 30 anos	1	Feminino	30 anos	Operada	Não	Vale do Ribeira-SP	Ambulatorial	Via oral	Não
	2	Masculino	30 anos	Ausente	Sim	Vale do Ribeira-SP	Ambulatorial	Via oral	Não
	3	Feminino	24 anos	Operada	Sim	S José Rio Preto-SP	Ambulatorial	Via oral	Não
	4	Feminino	21 anos	Operada	Sim	Juruia-MG	Ambulatorial	Via oral★	Não
	5	Feminino	21 anos	Não operada♦	Sim	Vale do Ribeira-SP	Ambulatorial	Via oral	Não
	6	Feminino	19 anos	Operada	Sim	Vale do Ribeira-SP	Ambulatorial	Via oral★	Não
	7	Feminino	19 anos	Ausente	Sim	Cascavel-PR	Ambulatorial	Via oral★	Não
	8	Masculino	18 anos	Ausente	Sim	Vale do Ribeira-SP	Ambulatorial	Via oral★	Não
	9	Masculino	18 anos	Ausente	Sim	Foz do Iguaçu-PR	Ambulatorial	Via oral	Não
4 a 13 anos	10	Masculino	13 anos	Ausente	Sim	Araraquara-SP	Ambulatorial	Via oral★	Não▲
	11	Feminino	11 anos	Operada	Sim	Vale do Ribeira-SP	Ambulatorial	Via oral	Não
	12	Feminino	4 anos	Operada	Sim	Tietê-SP	Ambulatorial	Via oral	Não
26 dias a 3 meses	13	Masculino	1 mês	Não operada	Sim	Vale do Ribeira-SP	Internação	Via alternativa	Sim
	14	Masculino	3 meses	Não operada	Sim	Sertãozinho-SP	Internação	Via alternativa	Sim
	15	Feminino	1 mês	Ausente	Sim	Mococa-SP	Internação	Via alternativa	Sim
	16	Masculino	2 meses	Não operada	Não	Ribeirão Preto-SP	Internação	Via alternativa	Não
	17	Masculino	1 mês	Ausente	Sim	Campos Jordão-SP	Internação	Via alternativa	Sim
	18	Masculino	26 dias	Ausente	Sim	Vale do Ribeira-SP	Internação	Via alternativa	Sim
	19	Masculino	2 meses	Ausente	Sim	Atibaia-SP	Internação	Via alternativa	Sim
100% (n=19)	Feminino=47% (n=9) Masculino=53% (n=10)	Mínima=26dias Máxima=30anos Media=13anos	Ausente=47% (n=9) Operada=32% (n=6) Não operada=21% (n=4)	Sim=89% (n=17) Não=11% (n=2)	SP=84% (n=16) (8 Vale do Ribeira) PR=11% (n=2) MG= 5% (n=1)	Ambulatorial=63% (n=12) Internação=37% (n=7)	Via oral=63% (n=12) Via alternativa=37% (n=7)	Sim=32% (n=6) Não=68% (n=13)	

*uso pregresso de sonda alimentadora; ▲ uso pregresso de traqueostomia; ♦ fissura de palato submucosa.

A seguir, estão descritos os resultados referentes à entrevista e análise do prontuário, à avaliação clínica e à avaliação instrumental da deglutição.

4.1 Entrevista e Análise do Prontuário

Os resultados referentes aos sintomas de disfagia orofaríngea estão dispostos na Tabela 3, sendo verificada maior frequência de alteração respiratória, engasgo, irritabilidade e dificuldade em ganhar peso, seguido de cansaço, cianose e tosse, na faixa etária de 26 dias a 3 meses de idade. No grupo entre 18 e 30 anos, 2 indivíduos apresentaram queixa de *globus* faríngeo, sendo os demais sintomas, pregressos.

Alguns sintomas não puderam ser investigados em decorrência da faixa etária ou quando não foi possível obter essa informação do indivíduo, como demora para se alimentar nos casos que não se alimentavam por via oral, bem como pirose, regurgitação, odinofagia, e *globus* faríngeo.

Os resultados quanto ao histórico de broncopneumonia e doença do refluxo gastroesofágico estão descritos na Tabela 4. Observou-se que ambas as doenças ocorreram com maior frequência nos indivíduos entre 26 dias e 3 meses de idade, mas foi relatado histórico pregresso de broncopneumonia em indivíduos das demais idades, e de doença do refluxo gastroesofágico em 1 caso de 13 anos de idade.

Em relação à realização do gerenciamento fonoaudiológico, com enfoque no processo da deglutição, todos os casos entre 26 dias e 3 meses de idade realizavam gerenciamento atual. Os demais indivíduos realizaram pregressamente ou nunca realizaram tal procedimento (Tabela 5).

Tabela 3 - Resultados quanto aos sintomas de disfagia orofaríngea de acordo com a faixa etária.

Faixa Etária	18 a 30 anos (n=9)		4 a 13 anos (n=3)		26 dias a 3 meses (n=7)	
	Presente n (%)	Pregressa n (%)	Presente n (%)	Pregressa n (%)	Presente n (%)	Pregressa n (%)
Sintomas de Disfagia						
Alteração respiratória	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (67)	7 (100)	0 (0)
Cansaço	0 (0)	3 (33)	0 (0)	2 (67)	6 (86)	1 (14)
Engasgo	0 (0)	9 (100)	0 (0)	2 (67)	7 (100)	0 (0)
Cianose	0 (0)	5 (56)	0 (0)	1 (33)	6 (86)	1 (14)
Tosse	0 (0)	9 (100)	0 (0)	2 (67)	6 (86)	1 (14)
Sudorese	0 (0)	2 (22)	0 (0)	1 (33)	4 (57)	0 (0)
Demora (>30minutos)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)
Pirose	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Regurgitação	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Vômito	0 (0)	2 (22)	0 (0)	1 (33)	5 (71)	0 (0)
Refluxo nasal	0 (0)	1 (11)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)
Odinofagia	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Globus faríngeo	2 (22)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Irritabilidade	0 (0)	2 (22)	0 (0)	1 (33)	7 (100)	0 (0)
Dificuldade ganhar peso	0 (0)	7 (78)	0 (0)	2 (67)	7 (100)	0 (0)

Tabela 4 - Resultados quanto ao histórico de doenças.

Faixa Etária Histórico de Doenças	18 a 30 anos (n=9)		4 a 13 anos (n=3)		26 dias a 3 meses (n=7)	
	Presente n (%)	Pregressa n (%)	Presente n (%)	Pregressa n (%)	Presente n (%)	Pregressa n (%)
Broncopneumonia	0 (0)	7 (78)	0 (0)	1 (33)	6 (86)	0 (0)
Doença do refluxo gastroesofágico	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	6 (86)	0 (0)

Tabela 5 - Resultados quanto à realização de gerenciamento fonoaudiológico da deglutição de acordo com a faixa etária.

Faixa Etária GFD	18 a 30 anos (n=9)	4 a 13 anos (n=3)	26 dias a 3 meses (n=7)
Atual n (%)	0 (0)	0 (0)	7 (100)
Pregressa n (%)	5 (56)	2 (67)	0 (0)
Nunca n (%)	4 (44)	1 (33)	0 (0)

GFD: Gerenciamento fonoaudiológico da deglutição.

4.2 Avaliação Clínica da Deglutição

4.2.1 Avaliação comportamental e exame oral

Para esta avaliação, todos os indivíduos se encontravam em estado de alerta, os maiores de 4 anos sentados sem apoio, e os bebês semissentados e organizados no colo da mãe e/ou cuidador ou da própria pesquisadora.

Quanto ao padrão e condição respiratória, a Tabela 6 mostra que os indivíduos maiores de 4 anos de idade encontravam-se eupneicos e respirando em ar ambiente. Já, dos indivíduos entre 26 dias e 3 meses de idade (n=7), 5 deles estavam dispnéicos e com traqueostomia, 1 dispnéico e em ar ambiente e 1 eupneico e com traqueostomia. Os maiores de 4 anos e 2 casos menores de 3 meses estavam em postura organizada, enquanto 5 casos menores de 3 meses estavam desorganizados.

Durante o exame oral, constatou-se postura dos lábios alterada no repouso para a maioria da amostra, estando adequada em apenas 2 indivíduos maiores de 4 anos. Acúmulo de saliva nas comissuras ou no lábio inferior foi observada nos casos menores de 3 meses e em 1 indivíduo maior de 4 anos, enquanto o restante apresentava saliva deglutida. A fixação do frênulo labial superior era normal em 15 indivíduos e baixa em 3 deles, e a fixação do frênulo labial inferior encontrava-se alta em 10 indivíduos e normal em 8, ressaltando-se que em 1 caso os frênulos labiais não foram avaliados no primeiro exame em decorrência da condição clínica desfavorável. A língua encontrava-se posteriorizada nos bebês, exceto em um deles, e no assoalho da cavidade oral para a maioria dos demais. O frênulo lingual era curto, exceto para 1 caso que havia realizado liberação deste junto com a palatoplastia, a fixação na língua era anterior à parte média ou no ápice lingual para a maioria, assim como a fixação no assoalho da cavidade oral era próximo à crista alveolar ou no frênulo labial inferior para a maioria da amostra. A fixação do frênulo não foi avaliada em 6 casos, na primeira avaliação, pelo mesmo motivo descrito anteriormente (Tabela 6).

Tabela 6 - Resultados da avaliação comportamental e do exame oral na primeira avaliação.

Paciente		Padrão/ Condição respiratória	Postura corporal e de cabeça organizada	Lábios				Língua				Liberação do frênulo lingual
				Postura adequada	Saliva deglutida	Fixação frênulo labial		Posição habitual	Extensão do frênulo adequada	Fixação do frênulo		
						Superior	Inferior			Na língua	No assoalho	
18 a 30 anos	1	eupneico/ ar ambiente	+	-	+	normal	normal	não observada	-	anterior à média	crista alveolar	-
	2	eupneico/ ar ambiente	+	-	+	normal	normal	não observada	-	anterior à média	crista alveolar e carúnculas	-
	3	eupneico/ ar ambiente	+	+	+	normal	alta	assoalho	-	anterior à média	crista alveolar	-
	4	eupneico/ ar ambiente	+	-	+	normal	alta	assoalho	-	ápice	crista alveolar e carúnculas	-
	5	eupneico/ ar ambiente	+	-	+	normal	alta	assoalho	-	anterior à média	frênulo labial inferior	-
	6	eupneico/ ar ambiente	+	-	+	normal	alta	assoalho	-	anterior à média	crista alveolar	-
	7	eupneico/ ar ambiente	+	-	+	normal	normal	interdental	-	parte média	crista alveolar	-
	8	eupneico/ ar ambiente	+	-	+	normal	alta	assoalho	-	ápice	frênulo labial inferior	-
	9	eupneico/ ar ambiente	+	-	+	normal	alta	assoalho	-	anterior à média	crista alveolar	-
4 a 13 anos	10	eupneico/ ar ambiente	+	-	-	normal	alta	assoalho	-	anterior à média	crista alveolar	-
	11	eupneico/ ar ambiente	+	+	+	baixa	normal	assoalho	-	ápice	crista alveolar	-
	12	eupneico/ ar ambiente	+	-	+	normal	normal	assoalho	+	parte média	entre as carúnculas	+
26 dias a 3 meses	13	dispnéico/ traqueostomia	-	-	-	baixa	alta	posteriorizada	-	NA	NA	-
	14	dispnéico/ traqueostomia	-	-	-	normal	alta	posteriorizada	-	anterior à média	crista alveolar	-
	15	dispnéico/ traqueostomia	-	-	-	baixa	normal	posteriorizada	NA	NA	NA	-
	16	dispnéico/ ar ambiente	-	-	-	normal	normal	posteriorizada	-	NA	NA	-
	17	dispnéico/ traqueostomia	+	-	-	normal	normal	protraída	-	NA	NA	-
	18	dispnéico/ traqueostomia	+	-	-	normal	alta	posteriorizada	-	NA	NA	-
	19	eupneico/ traqueostomia	-	-	-	NA	NA	posteriorizada	-	NA	NA	-

+: sim; -: não; **NA**: não avaliado.

4.2.2 Avaliação indireta

Os resultados obtidos nesta avaliação dependeram da faixa etária, nível de colaboração e condições clínicas dos indivíduos. Dos 19 casos, 2 não realizaram tal avaliação devido aos riscos de aspiração laringotraqueal e indicação médica para gastrostomia, sendo avaliados em outra oportunidade. Os resultados da avaliação indireta dos 17 casos avaliados estão descritos na Tabela 7.

A ausculta cervical no repouso mostrou-se sem alterações em todos os indivíduos avaliados (n=13), salientando-se que para 4 casos não se aplicou tal análise devido à presença da traqueostomia e, após avaliação indireta, a ausculta manteve-se sem alterações na maioria dos casos e alterada em 1.

Em relação à pesquisa dos reflexos orais, 1 indivíduo não apresentava o reflexo de busca, enquanto 4 apresentavam, sendo adequado em 2 e débil nos outros 2; 5 casos apresentavam o reflexo de mordida; 1 caso não apresentava o reflexo de sucção e 4 apresentavam, sendo adequado em 1 e débil em 3 deles, avaliado somente em menores de 3 meses de idade; 3 bebês apresentavam o reflexo nauseante exacerbado; 3 bebês não apresentavam o reflexo de deglutição.

No que se refere à mobilidade dos lábios, em todos os casos avaliados este aspecto apresentava-se adequado. Já, em relação à mobilidade da língua, à exceção de 1 caso, os demais apresentavam comprometimento nesse aspecto. A sensibilidade extra e intraoral e a tosse voluntária estavam preservadas para todos os casos, a elevação laríngea para deglutição de saliva estava presente em todos os casos acima de 4 anos e ausente na maioria dos menores de 3 meses de idade (Tabela 7).

Tabela 7 - Resultados da avaliação indireta da deglutição.

Paciente	Ausculta cervical sem alterações pré av. indireta	Reflexos Orais					Mobilidade esfínter labial para prensão, protração e retração	Mobilidade de Língua				Sensibilidade intra e extraoral adequadas	Elevação laríngea na deglutição de saliva	Tosse voluntária	Ausculta cervical sem alterações pós av. indireta
		Busca	Mordida	Nauseante	Sucção	Deglutição		Protração	Lateralização	Elevação	Retração				
18 a 30 anos	1	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	limitada	limitada	ausente	limitada	+	+	+	+
	2	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	limitada	limitada	ausente	adequada	+	+	+	+
	3	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	limitada	limitada	ausente	adequada	+	+	+	+
	4	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	limitada	limitada	ausente	adequada	+	+	+	+
	5	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	adequada	limitada	ausente	adequada	+	+	+	+
	6	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	limitada	ausente	ausente	limitada	+	+	+	+
	7	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	adequada	limitada	ausente	limitada	+	+	+	+
	8	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	limitada	ausente	ausente	limitada	+	+	+	+
	9	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	limitada	limitada	ausente	adequada	+	+	+	+
4 a 13 anos	10	+	não se aplica	não se aplica	NA	não se aplica	+	limitada	limitada	ausente	limitada	+	+	+	+
	11	+	não se aplica	não se aplica	NA	não se aplica	+	limitada	limitada	ausente	limitada	+	+	+	+
	12	+	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	+	adequada	adequada	adequada	adequada	+	+	+	+
26 dias a 3 meses	13	não se aplica	+adequado	+	+	-	-	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	-	não se aplica	não se aplica
	14	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
	15	não se aplica	+débil	+	+exacerbado	+débil	-	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	-	não se aplica	não se aplica
	16	+	+adequado	+	NA	+	+	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	-
	17	não se aplica	+débil	+	+exacerbado	+débil	-	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	-	não se aplica	não se aplica
	18	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
	19	não se aplica	-	+	+exacerbado	+débil	+	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	não se aplica	+	não se aplica	não se aplica

+: sim; -: não; **NA**: não avaliado

4.2.3 Avaliação direta

Neste primeiro momento, os bebês não foram submetidos à avaliação direta da deglutição devido às condições clínicas: alteração no padrão respiratório (n=7), estase salivar (n=6), alteração na coloração facial (n=3), queda de saturação de O₂ (n=2) e náusea frente a estímulo (n=1), todos com riscos de aspiração laringotraqueal.

Assim, dos 12 casos nos quais foi realizada a avaliação direta da deglutição, nem todos os indivíduos aceitaram todos os alimentos e, portanto, em alguns casos não foi possível avaliar cada consistência proposta. Todos se alimentaram sozinhos e foi utilizado como utensílio o copo para líquido e líquido espessado, a colher para pastoso e a mão do indivíduo para o alimento sólido (biscoito). Os resultados da avaliação, de acordo com a consistência ofertada (líquido, líquido espessado, pastoso e sólido), para os casos maiores de 4 anos de idade (faixas etárias entre 18 e 30 anos e entre 4 e 13 anos), estão descritos nas Tabelas 8 e 9.

Os casos entre 18 e 30 anos (n=9) foram avaliados com líquido e não apresentaram dificuldades durante a administração desta consistência. Para as consistências líquido espessado e pastoso, os 5 indivíduos avaliados não apresentaram dificuldades para o líquido espessado, enquanto para o pastoso, em 2 casos, o selamento labial não foi verificado. Os indivíduos também foram avaliados com o sólido (n=9), sendo o selamento labial ausente em 4, dificuldade de propulsão em 3 e os demais aspectos sem alterações (Tabela 8).

Na faixa etária entre 4 e 13 anos (n=3), 2 casos foram avaliados com líquido e pastoso, não se observando intercorrências e, todos foram avaliados com sólido, também não sendo detectadas intercorrências. Nessa faixa etária, não foi administrado o líquido espessado (Tabela 9).

Quando realizada a conversão dos dados obtidos na avaliação clínica da deglutição para os níveis da escala *FOIS* (Crary, Mann e Groher 2005), nos 12 indivíduos maiores de 4 anos, todos foram classificados no Nível 7, ou seja, oferta da dieta por via oral exclusiva, sem restrições.

Tabela 8 - Resultados da avaliação direta da deglutição de acordo com as consistências testadas na faixa etária entre 18 e 30 anos de idade (n=9).

Consistências Aspectos Avaliados	Líquido			Líquido Espessado			Pastoso			Sólido		
	Presente n (%)	Não Avaliado n (%)	Não se Aplica n (%)	Presente n (%)	Não Avaliado n (%)	Não se Aplica n (%)	Presente n (%)	Não Avaliado n (%)	Não se Aplica n (%)	Presente n (%)	Não Avaliado n (%)	Não se Aplica n (%)
Captação	9 (100)	0 (0)	0 (0)	5 (56)	4 (44)	0 (0)	5 (56)	4 (44)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)
Selamento labial	9 (100)	0 (0)	0 (0)	5 (56)	4 (44)	0 (0)	3 (33)	4 (44)	0 (0)	5 (56)	0 (0)	0 (0)
Sucção	0 (0)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)	9 (100)
Mastigação	0 (0)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Escape oral anterior	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Dificuldade propulsão	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	3 (33)	0 (0)	0 (0)
Tosse	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Engasgo	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Náusea	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Refluxo nasal	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Deglutição	9 (100)	0 (0)	0 (0)	5 (56)	0 (0)	0 (0)	5 (56)	4 (44)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)
Comportamento reativo	0 (0)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)	9 (100)
Alteração padrão respiratório	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Alteração coloração facial	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Alteração fonação	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Alteração ausculta cervical	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Suspeita penetração/aspiração	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Intercorrências	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	4 (44)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)

Tabela 9 - Resultados da avaliação direta da deglutição de acordo com as consistências testadas na faixa etária entre 4 e 13 anos de idade (n=3).

Consistências Aspectos Avaliados	Líquido			Líquido Espessado			Pastoso			Sólido		
	Presente n (%)	Não Avaliado n (%)	Não se Aplica n (%)	Presente n (%)	Não Avaliado n (%)	Não se Aplica n (%)	Presente n (%)	Não Avaliado n (%)	Não se Aplica n (%)	Presente n (%)	Não Avaliado n (%)	Não se Aplica n (%)
Captação	2 (67)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	2 (67)	1 (33)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)
Selamento labial	2 (67)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	2 (67)	1 (33)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)
Sucção	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	3 (100)
Mastigação	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	3 (100)	0 (0)	0 (0)
Escape oral anterior	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Dificuldade propulsão	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Tosse	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Engasgo	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Náusea	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Refluxo nasal	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Deglutição	2 (67)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	2 (67)	1 (33)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)
Comportamento reativo	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	3 (100)
Alteração padrão respiratório	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Alteração coloração facial	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Alteração fonação	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Alteração ausculta cervical	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Suspeita penetração/aspiração	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Intercorrências	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)

4.3 Avaliação Instrumental da Deglutição

Realizaram o exame de videoendoscopia da deglutição, 17 indivíduos, uma vez que dois (pacientes 5 e 10) recusaram-se a participar desta modalidade de avaliação. Inicialmente, serão descritos os resultados das condições anatomofuncionais das estruturas laringeas e, a seguir, os resultados quanto à dinâmica da deglutição sem e com a oferta da dieta. Cabe esclarecer que para melhor descrição das estruturas, foram analisados 1 ou mais exames de VED de cada indivíduo, dependendo das condições e do número de exames realizados.

Os 17 indivíduos apresentaram as seguintes alterações: laringe de tamanho reduzido e forma arredondada (n=16), epiglote ausente (n=15) ou hipoplásica (n=2), hipertrofia das cartilagens aritenóides (n=14) e das pregas ariepiglóticas (n=11), *microweb* laríngea (n=3), prega na região posterior da laringe situada acima do nível glótico (n=9), movimento de medialização das pregas ariepiglóticas (n=14), movimento de anteriorização das cartilagens aritenóides (n=14), além de alterações vocais caracterizadas por rouquidão e soprosidade acentuadas (n=11). Essas alterações estão descritas, individualmente, na Tabela 10, e ilustradas nas Figuras de 1 a 10.

Tabela 10 - Avaliação anatomofuncional das estruturas laringeas observadas na videoendoscopia da deglutição.

Paciente	Tamanho/Forma da laringe	Epiglote	Aritenóides	Pregas ariepiglóticas	Visualização das pregas vocais	Pregas vocais	Microweb laringea	Prega na região posterior da laringe	Alteração vocal	Medialização das pregas ariepiglóticas e anteriorização das aritenóides
1	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	total	sem alterações	-	+	+	+
2	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	parcial	sem alterações	-	NA	+	+
3	pequena/arredondada	hipoplásica	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	total	sem alterações	+	-	+	+
4	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	total	sem alterações	-	+	+	+
5	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
6	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas	total	sem alterações	+	+	+	+
7	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	parcial	mal definidas	-	NA	+	+
8	normal/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	parcial	mal definidas	-	+	+	+
9	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	parcial	mal definidas	-	+	+	+
10	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
11	pequena/arredondada	hipoplásica	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	parcial	sem alterações	-	+	+	+
12	normal/arredondada	ausente	hipertróficas	hipertróficas	total	sem alterações	-	+	+	+
13	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	impedida	NA	NA	NA	NA•	-
14	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas	parcial	sem alterações	+	+	+	+
15	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	NA	impedida	NA	NA	NA	NA•	+
16	pequena/arredondada	ausente	edemaciadas	reduzidas e hiperemiadas	parcial	sem alterações	-	NA	NA	-
17	pequena/arredondada	ausente	hipertróficas	reduzidas e hipertróficas	parcial	sem alterações	NA	NA	NA•	+
18	pequena/arredondada	ausente	edemaciadas	reduzidas e hiperemiadas	parcial	sem alterações	-	NA	NA•	+
19	pequena/arredondada	ausente	edemaciadas	reduzidas	parcial	sem alterações	-	+	NA•	-

NA: não avaliada; **+**: sinal presente; **-**: sinal ausente; **•**: traqueostomia.

Figura 1 - Laringe pequena e arredondada e epiglote ausente (paciente 1).

Figura 2 - *Microweb* laríngica (paciente 3).

Figura 3 - Prega na região posterior da laringe situada acima do nível glótico (paciente 8).

Figura 4 - Aritenóides e pregas ariepiglóticas hipertróficas (paciente 4).

Figura 5 - Aritenóides hipertróficas, medialização das pregas ariepiglóticas e visualização parcial das pregas vocais (paciente 2).

Figura 6 - Visualização impedida das pregas vocais (paciente 13).

Figura 7 - *Microweb* laríngea e pregas vocais mal definidas (paciente 3).

Figura 8 - Epiglote hipoplásica e pregas vocais mal definidas (paciente 3).

Figura 9 - Movimento de anteriorização das aritenóides (a: paciente 5, b: paciente 1 e c: paciente 2).

Figura 10 - Epiglote ausente, laringe pequena e arredondada, *microweb* laríngea (a); anteriorização de aritenóides (b); aritenóides e pregas ariepiglóticas hipertróficas, medialização das pregas ariepiglóticas, visualização parcial das pregas vocais (c). Paciente 12.

Após a análise das condições anatomofuncionais da laringe, iniciou-se a avaliação da dinâmica da deglutição, realizada sem oferta da dieta, ou seja, deglutição de saliva e secreções.

Ressalta-se que dois indivíduos maiores de 4 anos (pacientes 5 e 10) recusaram-se a realizar o exame de VED e outros dois menores de 3 meses (pacientes 13 e 17) foram submetidos, primeiramente, à gastrostomia, realizando o VED posteriormente, em outro retorno na instituição. Assim, 15 indivíduos realizaram VED no primeiro momento, sendo 8 entre 18 e 30 anos, 2 entre 4 e 13 anos, e 5 dos casos entre 26 dias e 3 meses de idade, estando os resultados apresentados na Tabela 11.

Pôde ser verificada redução da sensibilidade em 30% dos casos maiores de 4 anos, estase salivar em 50% deles e depuração ausente seguida de aspiração laringotraqueal em 20%. Todos os menores de 3 meses que foram avaliados (n=4) apresentaram sensibilidade laríngea reduzida, todos com estase salivar presente e ausência de depuração, seguida de aspiração laringotraqueal (Tabela 11), ressaltando-se que 1 outro caso não foi avaliado devido à presença de tumor supraglótico. Os indivíduos menores de 3 meses de idade não deram continuidade ao exame, com a oferta da dieta, neste primeiro momento, devido à aspiração de saliva, bem como às condições clínicas (episódios de broncopneumonia e alimentação exclusiva por via alternativa), que contraindicaram tal avaliação.

Tabela 11 - Avaliação da dinâmica da deglutição sem oferta de dieta na videoendoscopia da deglutição na primeira avaliação.

Indivíduos		Sensibilidade laríngea	Saliva		
			Estase	Depuração	Aspiração
18 a 30 anos	1	preservada	-	efetiva	-
	2	reduzida	+	baixa	-
	3	reduzida	+	efetiva	-
	4	preservada	+	efetiva	-
	5	NA	NA	NA	NA
	6	preservada	+	ausente	+
	7	reduzida	+	ausente	+
	8	preservada	-	efetiva	-
	9	preservada	-	efetiva	-
4 a 13 anos	10	NA	NA	NA	NA
	11	preservada	-	efetiva	-
	12	preservada	-	efetiva	-
26 dias a 3 meses	13	NA	NA	NA	NA
	14	reduzida	+	ausente	+
	15	NA★	+	ausente	NA★
	16	reduzida	+	ausente	+
	17	NA	NA	NA	NA
	18	reduzida	+	ausente	+
	19	reduzida	+	ausente	+

NA: não avaliado; ★: presença de tumor supraglótico; +: sim; -: não.

Na sequência, estão descritos os resultados do exame de VED com a oferta da dieta, de acordo com a consistência (líquido, líquido espessado, pastoso e sólido), para os maiores de 4 anos. Assim como na avaliação clínica, nem todos os indivíduos aceitaram todos os alimentos, não sendo possível avaliar cada consistência proposta. Esses indivíduos se alimentaram sozinhos e foram utilizados os mesmos utensílios já descritos.

Na faixa etária de 18 a 30 anos de idade, dos 8 indivíduos avaliados com líquido, o escape oral posterior foi observado em 3 deles; resíduo pós-deglutição em 2; penetração laríngea presente em 3 e depuração presente em todos, sendo efetiva em 5 e baixa em 3. Para líquido espessado, 2 indivíduos foram avaliados, não sendo encontrado escape oral posterior ou resíduo pós-deglutição, mas com baixa depuração e presença de penetração laríngea. No

que se refere ao pastoso, os 6 indivíduos avaliados não apresentaram escape oral posterior, mas foi verificado resíduo pós-deglutição em 3 deles, todos com depuração presente, sendo efetiva em 3 e baixa em 3; presença de penetração laríngea foi encontrada em 1 caso. Em relação ao sólido, o escape oral posterior estava presente em 1, dos 8 casos avaliados; 3 apresentaram resíduo pós-deglutição; a depuração foi efetiva em 5 casos e baixa em 3 deles e penetração laríngea estava presente em 2 casos. Para todas as consistências testadas, os indivíduos não apresentaram aspiração laringotraqueal (Tabela 12).

Para a faixa etária de 4 a 13 anos (n=3), 2 indivíduos foram avaliados, sendo observado para a deglutição de líquido escape oral posterior em 1 caso; resíduo pós-deglutição em 1 caso; depuração presente em todos, sendo efetiva em 1 e baixa em 1; penetração laríngea em 1 caso e ausência de aspiração laringotraqueal em todos. Não foram encontradas alterações na dinâmica da deglutição para pastoso e sólido, não sendo testado o líquido espessado nesta faixa etária (Tabela 13).

A Tabela 14 apresenta os resultados do exame de VED classificados de acordo com a Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição, para os casos avaliados.

Tabela 12 - Resultados do exame de VED de acordo com as consistências testadas na faixa etária entre 18 e 30 anos de idade (n=9).

Aspectos Avaliados	Líquido			Líquido Espessado			Pastoso			Sólido		
	Presente n (%)	Ausente n (%)	Não Avaliado n (%)	Presente n (%)	Ausente n (%)	Não Avaliado n (%)	Presente n (%)	Ausente n (%)	Não Avaliado n (%)	Presente n (%)	Ausente n (%)	Não Avaliado n (%)
Escape oral posterior	3 (33)	5 (56)	1 (11)	0 (0)	2 (22)	7 (78)	0 (0)	6 (67)	3 (33)	1 (11)	7 (78)	1 (11)
Resíduo pós-deglutição	2 (22)	6 (67)	1 (11)	2 (22)	0 (0)	7 (78)	3 (33)	3 (33)	3 (33)	3 (33)	5 (56)	1 (11)
Depuração	8 (89)	0 (0)	1 (11)	2 (22)	0 (0)	7 (78)	6 (67)	0 (0)	3 (33)	8 (89)	0 (0)	1 (11)
Penetração	3 (33)	5 (56)	1 (11)	2 (22)	0 (0)	7 (78)	1 (11)	5 (56)	3 (33)	2 (22)	6 (67)	1 (11)
Aspiração	0 (0)	8 (89)	1 (11)	0 (0)	2 (22)	7 (78)	0 (0)	6 (67)	3 (33)	0 (0)	8 (89)	1 (11)

Tabela 13 - Resultados do exame de VED de acordo com as consistências testadas na faixa etária entre 4 e 13 anos de idade (n=3).

Aspectos Avaliados	Líquido			Líquido Espessado			Pastoso			Sólido		
	Presente n (%)	Ausente n (%)	Não Avaliado n (%)	Presente n (%)	Ausente n (%)	Não Avaliado n (%)	Presente n (%)	Ausente n (%)	Não Avaliado n (%)	Presente n (%)	Ausente n (%)	Não Avaliado n (%)
Escape oral posterior	1 (33)	1 (33)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	2 (67)	1 (33)	0 (0)	2 (67)	1 (33)
Resíduo pós-deglutição	1 (33)	1 (33)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	2 (67)	1 (33)	0 (0)	2 (67)	1 (33)
Depuração	2 (67)	0 (0)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	2 (67)	0 (0)	1 (33)	2 (67)	0 (0)	1 (33)
Penetração	1 (33)	1 (33)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	2 (67)	1 (33)	0 (0)	2 (67)	1 (33)
Aspiração	0 (0)	2 (67)	1 (33)	0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	2 (67)	1 (33)	0 (0)	2 (67)	1 (33)

Tabela 14 - Resultado do exame de VED, classificação de acordo com a Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição e conduta definida para os casos acima de 4 anos de idade.

Indivíduos	Videoendoscopia da Deglutição		
	Resultado	ECFD	Conduta
18 a 30 anos	1 (-) estase salivar, avaliado com L, P e, baixa depuração e resíduo para P, (-) penetração/aspiração	Leve	Mantida VO com todas as consistências
	2 (+) estase salivar, avaliado com L, LE e S, baixa depuração, resíduo e penetração para LE e S, (-) aspiração	Moderado	Mantida VO com todas as consistências, com adaptação (L para auxiliar na depuração de S)
	3 (+) estase salivar, avaliado com L, P e S, EOP, baixa depuração, resíduo e penetração para L, (-) aspiração	Moderado	Mantida VO com todas as consistências, com adaptação (L com volume monitorado, preferência para LE)
	4 (+) estase salivar, avaliado com L, P e S, EOP para L, resíduo com P, baixa depuração e penetração para L e P, (-) aspiração	Moderado	Mantida VO com todas as consistências, com adaptação (L com volume monitorado, preferência para LE, múltiplas deglutições)
	5 NA	NA	NA
	6 (+) estase e aspiração de saliva, avaliado com L, LE e S, baixa depuração, resíduo e penetração para LE e S, (-) aspiração	Moderado	Mantida VO com todas as consistências, com adaptação (L para auxiliar na depuração, múltiplas deglutições)
	7 (+) estase e aspiração de saliva, avaliado com L, P e S, EOP, baixa depuração e resíduo para L e S, penetração para L, tosse protetiva ao exame, (-) aspiração	Moderado	Mantida VO com todas as consistências, com adaptação (L com volume monitorado, preferência para LE, múltiplas deglutições)
	8 (-) estase salivar, avaliado com L, P e S, depuração efetiva, sem intercorrências	Normal	Mantida VO com todas as consistências
	9 (-) estase salivar, avaliado com L, P e S, baixa depuração e resíduo para pastoso, (-) penetração/aspiração	Leve	Mantida VO com todas as consistências
4 a 13 anos	10 NA	NA	NA
	11 (-) estase salivar, avaliado com L, P e S, EOP, baixa depuração, resíduo e penetração para L, (-) aspiração	Moderado	Mantida VO com todas as consistências, com adaptação (L com volume monitorado, preferência para LE)
	12 (-) estase salivar, avaliado com L, P e S, depuração efetiva sem intercorrências	Normal	Mantida VO com todas as consistências

(+): presente; (-): ausente; **L**: líquido; **LE**: líquido espessado; **P**: pastoso; **VO**: via oral; **EOP**: escape oral posterior; **NA**: não avaliado; **ECFD**: Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição (Macedo Filho 2003).

4.4 Acompanhamento dos Casos ao Longo do Estudo

Os indivíduos maiores de 4 anos ($n=12$), após as avaliações realizadas, não foram mais acompanhados por não apresentarem queixas/sintomas de disfagia orofaríngea e realizarem a dieta por via oral sem restrições de consistências, apesar de constatada presença de algum grau de comprometimento da deglutição, ou seja, sinais de disfagia orofaríngea ao exame instrumental em 8 casos.

Deste modo, os demais casos que, na primeira avaliação, eram menores de 3 meses de idade ($n=7$), apresentaram sintomas e sinais de disfagia orofaríngea, faziam uso exclusivamente de via alternativa para a alimentação, foram ou ainda são acompanhados pela Equipe de Disfagia da Instituição. A seguir, serão apresentados os resultados das avaliações clínica e instrumental desses 7 casos.

Nem sempre foi possível a realização de avaliação clínica e instrumental num mesmo retorno e, além disso, o número de retornos variou entre os pacientes de acordo com a evolução ao longo do tratamento.

4.4.1 Avaliação clínica direta

Para fins de análise, serão apresentados, individualmente, os resultados da primeira e da última avaliação direta da deglutição, idade na ocasião das avaliações, conduta definida e classificação de acordo com a Escala Funcional de Ingesta por Via Oral – FOIS (Tabela 15).

A maioria das crianças foi alimentada pela mãe e/ou cuidador, sendo utilizado, como utensílio, a mamadeira ou o copo para líquido, o copo para líquido espessado, a colher para pastoso e a colher ou a mão do indivíduo ou da mãe e/ou cuidador para o alimento sólido (biscoito).

Nem todos os indivíduos aceitaram todos os alimentos ou ainda não se alimentavam de diferentes consistências. Os resultados individuais da primeira e da última avaliação de acordo com a consistência ofertada estão descritos, respectivamente, nos Apêndices 1 e 2.

Tabela 15 - Resultado da primeira e da última avaliação clínica direta da deglutição, conduta definida e nível de classificação de acordo com a FOIS.

Paciente (n=7)	Avaliação	Idade	Avaliação Clínica Direta da Deglutição		
			Resultado	Conduta	FOIS
13	Primeira	7 anos	(+) captação para L, LE, P, (-) selamento labial, (+) EOA, dificuldade de propulsão, tosse e náusea, (-) deglutição, (+) alteração no padrão respiratório, coloração facial e sudorese, suspeita de penetração/aspiração	Contraindicado VO, mantido gastrostomia, indicado exame naso em centro cirúrgico e VFD	Nível 1
	Primeira	4 anos	(+) captação e selamento labial para L, LE e P, EOA, tosse e ausculta cervical alterada e suspeita de penetração/aspiração para L	Manutenção gastrostomia, VO parcial com LE e P, indicado VFD	Nível 3
14	Última	6 anos	(+) captação para L, LE e S, (-) selamento para S, (+) deglutição, ausculta cervical alterada e depois sem alterações suspeita de baixa depuração e penetração para L	VO com todas as consistências, volume monitorado para L, encaminhado para retirada da gastrostomia	Nível 6
15	Primeira	3 anos	(+) captação e selamento labial para L, LE e S, mastigação, dificuldade de propulsão para S, sem intercorrências	Mantida VO exclusiva	Nível 7
	Última	5 anos	Sem intercorrências para as consistências testadas (L, P e S)	VO exclusiva	Nível 7
16	Primeira	1 ano	(+) captação para L, LE e P, (-)selamento labial com EOA para L, sem demais intercorrências	Mantida VO exclusiva, aguardando palato para retirada da gastrostomia	Nível 6
	Última	3 anos	(-) selamento labial para P e S, (+)EOA para L, dificuldade de propulsão para S, sem demais intercorrências	VO exclusiva	Nível 7
17	Primeira	8 meses	Avaliado com LE, sem intercorrências	Mantido VO parcial e complementação pela gastrostomia	Nível 3
	Última	2 anos	Avaliado com L e S, dificuldade de propulsão para S, sem demais intercorrências	VO exclusiva	Nível 7
18	Primeira	10 meses	(+) captação e selamento para L e P, sucção com L, EOA, dificuldade de propulsão e comportamento reativo com P, alteração respiratória e agitação, aumento de secreção com suspeita de penetração/ aspiração para L e P	Manutenção da gastrostomia e oferta de sabores de acordo com aceitação e condições clínicas, aguarda VED	Nível 2
	Última	2 anos	Avaliado com L, P e S, dificuldade de propulsão e tosse, com suspeita de penetração/aspiração para S	Manutenção da gastrostomia, VO com volume monitorado L à P, aguarda VFD	Nível 3
19	Primeira	1 ano	Avaliado com L, (+)captação, (-)selamento labial, (+)EOA, dificuldade de propulsão, tosse, náusea, comportamento reativo, alteração respiratória e na coloração facial, choro, agitação e sudorese, com suspeita de penetração/aspiração	Contraindicado VO, mantido gastrostomia, indicado VED	Nível 1
	Última	2 anos	Avaliado com L, (+)captação, selamento, EOA, dificuldade de propulsão, alteração respiratória e na coloração facial, choro, agitação e sudorese, aumento de secreção com saída de leite pela traqueostomia	Contraindicado VO, mantido gastrostomia, indicado VFD	Nível 1

(+): presente; (-): ausente; **L**: líquido; **LE**: líquido espessado; **P**: pastoso; **VO**: via oral; **EOA**: escape oral anterior; **VFD**: videofluoroscopia da deglutição; **FOIS**: Functional Oral Intake Scale - Escala funcional de ingestão por via oral (Craty, Mann e Groher 2005).

4.4.2 Avaliação instrumental – Videoendoscopia da deglutição (VED)

Na maioria das vezes, o exame de VED foi realizado sem oferta da dieta, somente corando a saliva, devido à complexidade dos casos e aspiração salivar. A dieta foi ofertada mediante depuração efetiva de estase salivar. O número de exames para cada indivíduo variou de 1 a 5. Na Tabela 16, estão descritos, individualmente, cada exame de VED, a classificação da gravidade da disfagia de acordo com a Escala de Comprometimento Funcional da Disfagia (Macedo Filho 2003) e a conduta definida.

Ao longo deste estudo, 6 casos tiveram indicação para serem submetidos a outra modalidade de avaliação instrumental, a videofluoroscopia da deglutição (VFD), devido à idade e não reunirem condições de colaboração no momento da avaliação para o VED. Os resultados dos exames de VFD e a conduta definida estão descritos individualmente na Tabela 17.

Tabela 16 - Resultado dos exames de VED, classificação pela Escala de Comprometimento Funcional da Disfagia (Macedo Filho 2003) e conduta definida.

Paciente (n=7)	Exame	Idade	Videoendoscopia da Deglutição		
			Resultado	ECFD	Conduta
13	1º sem dieta	1 ano	Aspiração maciça de saliva	Severo	Contraindicado VO, mantido gastrostomia
	2º sem dieta	3 anos	Aspiração maciça de saliva	Severo	Contraindicado VO, mantido gastrostomia, remoção de glândulas salivares e VFD no retorno
	3º sem dieta	7 anos	Inconclusivo, fibra não progride	-	Contraindicado VO, mantido gastrostomia, indicado nasolaringoscopia sob sedação no centro cirúrgico e VFD
	4º sem dieta	7 anos	Hipertrofia de adenóide, língua retroposicionada, reconstrução glótica oclusão total	-	Contraindicado VO, mantido gastrostomia, traqueostomia definitiva devido desconexão laringotraqueal
14	1º sem dieta	3 meses	Aspiração de saliva	Severo	Contraindicado VO, indicado gastrostomia
	2º sem dieta	10 meses	Aspiração de saliva	Severo	Contraindicado VO, manutenção gastrostomia
	3º sem dieta	1 ano	Aspiração de saliva	Severo	Manutenção gastrostomia, VO parcial com volume monitorado (5ml), devido já estar sendo ofertado líquido
	4º com dieta	2 anos	Aspiração L	Moderado	Manutenção gastrostomia, VO parcial com líquido espessado, indicado VFD
	5º com dieta	5 anos	Depuração efetiva L, P, baixa depuração para S, ausente aspiração	Leve	VO com todas as consistências, retorno para retirada da gastrostomia
15	1º sem dieta	1 mês	Inconclusivo, importante estase salivar, sem depuração, presença de tumor glótico	-	Contraindicado VO, indicado remoção da tumoração e gastrostomia
	2º sem dieta	1 ano	Inconclusivo, adenóide obstrutiva	-	Contraindicado VO, manutenção de gastrostomia
	3º com dieta	2 anos	Penetração L, depuração efetiva P	Moderado	Manutenção gastrostomia, VO parcial P, contraindicado L, indicado VFD no retorno
	4º com dieta	5 anos	Baixa depuração L, efetiva nas demais consistências, constrição supraglótica protegendo via aérea durante deglutição	Leve	VO exclusiva
16	1º sem dieta	2 meses	Aspiração de saliva	Severo	Contraindicado VO, indicado gastrostomia
17	1º sem dieta	8 meses	Retroposição da língua impedindo visualização.	-	Indicado VFD
	2º com dieta	1 ano	Resíduo pós-deglutição L, LE, baixa depuração L, ausente aspiração. Exame interrompido devido náuseas e agitação	Leve	Manutenção da gastrostomia. Mantido VO parcial, pois já está alimentando-se de todas as consistências. Indicado VFD.
18	1º sem dieta	26 dias	Inconclusivo, ptose da língua, importante estase salivar e secreção	-	Contraindicado VO, indicado gastrostomia
	2º com dieta	10 meses	EOP e baixa depuração P, depuração efetiva L	Leve	Manutenção da gastrostomia, VO com volume monitorado L à P
19	1º sem dieta	2 meses	Aspiração de saliva	Severo	Contraindicado VO, indicado gastrostomia
	2º com dieta	1 ano	Base da língua retroposicionada, aspiração LE, inclusive saída de alimento pela traquea.	Severo	Contraindicado VO, mantido gastrostomia. Indicado VFD no retorno

L: líquido; **LE:** líquido espessado; **P:** pastoso; **VO:** via oral; **EOP:** escape oral posterior;

VFD: videofluoroscopia da deglutição; **ECFD:** Escala de Comprometimento Funcional da Deglutição.

Tabela 17 - Resultado dos exames de VFD e conduta definida.

Paciente (n=7)	Exame	Idade	Videofluoroscopia da Deglutição	
			Resultado	Conduta
13	1º	4 anos	Importante alteração em fase oral, (+) dificuldade de propulsão, EOA, (-) deglutição, sugere penetração L, LE	Contraindicado VO, mantido gastrostomia
	2º	7 anos	Difícil delimitar estruturas após desconexão laringotraqueal, (-) propulsão, (+) EOP, (-) deglutição	Contraindicado VO, mantido gastrostomia, liberado somente oferta de sabores
14	1º	4 anos	(+) EOA, EOP, baixa depuração e penetração L	Mantido gastrostomia, contraindicado L, liberado VO parcial com LE e P
	2º	5 anos	(+) depuração efetiva L, LE e P, microaspiração S, seguida de tosse	Manutenção da gastrostomia, contraindicado S, liberado VO com L, LE e P
15	1º	3 anos	(+) EOA mínimo L, depuração efetiva L, P e S	Liberado VO parcial com todas as consistências
	2º	3 anos e 4 meses	(+) baixa depuração e penetração L, seguida de tosse	Contraindicado L, liberado VO parcial com LE, P e S
17	1º	8 meses	(+) EOA para L, estase em cavidade oral e EOP para P, depuração efetiva L, LE e P	Manutenção da gastrostomia, liberado VO parcial com L, LE e P
	2º	1 ano	(+) EOA para L, baixa depuração P, sem sinais de aspiração para L, LE e P	Manutenção da gastrostomia, liberado VO com L, LE, S
18	1º	2 anos	(+) EOA e EOP para L, depuração efetiva L, P, recusou S	Manutenção da gastrostomia, VO parcial com volume monitorado (até 20ml) L, P
19	1º	2 anos	(+) EOA e EOP para L e P, baixa depuração, demora para deglutir, aspiração L, penetração P, tosse	Manutenção da gastrostomia, VO parcial com volume monitorado (até 5ml) P

L: líquido; **LE:** líquido espessado; **P:** pastoso; **S:** sólido;
VO: via oral; **EOA:** escape oral anterior; **EOP:** escape oral posterior.

Em outra análise realizada, foram avaliados para cada indivíduo os sinais de comprometimento da deglutição, apresentados nas avaliações clínicas e instrumentais.

Na avaliação clínica indireta, investigaram-se 6 sinais e, na direta, outros 10 sinais, além de serem investigados 10 sinais na avaliação instrumental (Tabela 18). Pode ser observado que dos 12 indivíduos maiores de 4 anos de idade, a maioria (83%, n=10) não apresentava sintomas de comprometimento da deglutição (queixas), dos quais, 9 apresentaram sinais na avaliação clínica indireta e na instrumental (90%) e 1 apresentou sinais na avaliação clínica, mas não foi submetido à avaliação instrumental.

Tabela 18 - Resultados individuais de acordo com o número de sinais de comprometimento da deglutição observados em cada avaliação.

Indivíduos	Sintomas de comprometimento da deglutição	Sinais de comprometimento da deglutição		
		Avaliação Clínica		Avaliação Instrumental
		Indireta (6 sinais)	Direta (10 sinais)	(10 sinais)
18 a 30 anos	1	-	+	++
	2	+	+	++++
	3	-	+	++++
	4	-	+	++++
	5	+	+	NA
	6	-	+	++++++
	7	-	+	+++++++
	8	-	+	+
	9	-	+	++
4 a 13 anos	10	-	+	NA
	11	-	+	+++
	12	-	-	+
26 dias a 3 meses	13	+	++ (1mês)	NA (1mês)
		+	++ (7anos)	NA (7anos)
	14	+	NA (3meses)	NA (3meses)
		+	- (5anos)	++ (5anos)
	15	+	++ (1mês)	+++ (1mês)
		-	++ (5anos)	++ (5anos)
	16	+	++ (2meses)	+++++ (2meses)
		-	++ (3anos)	NA (3anos)
	17	+	++ (1mês)	NA (1mês)
		+	- (1ano)/	+++ (1ano)
		-	- (2anos)	NA (2anos)
	18	+	NA (26dias)	++++ (26dias)
		+	- (10meses)	++ (10meses)
		+	- (2anos)	NA (2anos)
	19	+	- (2meses)	++++ (2meses)
		+	- (1ano)	+++++ (1ano)
		+	- (2anos)	NA(2anos)

++: sinal presente; -: ausência de sinais; **NA**: não avaliado.

Os resultados individuais em relação a idade na colocação e remoção da traqueostomia e da gastrostomia estão descritos no Tabela 19.

Tabela 19 - Idade na colocação e remoção da traqueostomia e da gastrostomia.

Indivíduos	Traqueostomia		Gastrostomia	
	Colocação	Remoção	Colocação	Remoção
18 a 30 anos	1	-	-	-
	2	-	-	-
	3	-	-	-
	4	-	*	-
	5	-	-	-
	6	-	*	-
	7	-	*	-
	8	-	*	-
	9	-	-	-
4 a 13 anos	10	19 dias	5 anos	3 anos
	11	-	-	-
	12	-	-	-
26 dias a 3 meses	13	25 dias	9 meses	Não
	14	3 meses	4 meses	6 anos 9 meses
	15	10 dias	9 meses	3 anos 7 meses
	16	-	9 meses	2 anos 7 meses
	17	14 dias	1 mês	1 ano 5 meses
	18	4 dias	1 mês	Não
	19	25 dias	2 meses	Não

-: não fez uso; *: uso pregresso de sonda nasogástrica; #: uso definitivo devido separação laringotraqueal.

A Tabela 20 resume as condições pregressas e atuais dos pacientes que foram ou estão sendo acompanhados pela Equipe de Disfagia. Três casos (indivíduos 13, 18 e 19) até o presente momento são acompanhados, e os demais (indivíduos 14, 15, 16 e 17) estão com dieta exclusiva por via oral e não necessitam mais acompanhamento.

Tabela 20 - Caracterização individual dos casos que foram acompanhados na primeira e última avaliação.

Paciente	Sexo	Idade	Tipo de atendimento	Via alimentar	FOIS	Traqueostomia	Equipe de Disfagia
13	Masculino	1 mês	Internação	Via alternativa	Nível 1	Sim	Acompanhamento
		7 anos	Ambulatorial	Via alternativa + oferta de sabores VO	Nível 2	Sim	
14	Masculino	3 meses	Internação	Via alternativa	Nível 1	Sim	Alta
		6 anos	Ambulatorial	Via oral	Nível 6	Não*	
15	Feminino	1 mês	Internação	Via alternativa	Nível 1	Sim	Alta
		5 anos	Ambulatorial	Via oral	Nível 7	Sim	
16	Masculino	2 meses	Internação	Via alternativa	Nível 1	Não	Alta
		4 anos	Ambulatorial	Via oral	Nível 7	Não	
17	Masculino	1 mês	Internação	Via alternativa	Nível 1	Sim	Alta
		2 anos	Ambulatorial	Via oral	Nível 7	Sim	
18	Masculino	26 dias	Internação	Via alternativa	Nível 1	Sim	Acompanhamento
		2 anos	Ambulatorial	Via oral parcial + Via alternativa	Nível 3	Sim	
19	Masculino	2 meses	Internação	Via alternativa	Nível 1	Sim	Acompanhamento
		2 anos	Ambulatorial	Via alternativa + oferta de sabores VO	Nível 2	Sim	

*retirada da traqueostomia 3 meses após ter realizado distração mandibular; **VO:** via oral.

DISCUSSÃO

5 DISCUSSÃO

Este estudo foi conduzido com uma amostra de 19 indivíduos que apresentam SRCP com 31 casos descritos, dos quais 28 estão registrados no HRAC-USP (Favaro et al 2011), dois são acompanhados na cidade de Porto Alegre-RS (Golbert et al 2007, Graziadio et al 2009) e um foi descrito na França (Walter-Nicolet et al 1999).

Dos 28 indivíduos registrados na Instituição, à exceção de nove casos, sendo dois óbitos, cinco que interromperam o tratamento, um que optou pelo atendimento em outro serviço e um com sequelas importantes após parada cardiorrespiratória não relacionadas à síndrome, foram avaliados neste estudo todos os possíveis casos. A maioria deles reside no Estado de São Paulo (84%), dos quais 42% são do Vale do Ribeira (Richieri-Costa e Pereira 1993, Richieri-Costa e Brandão-Almeida 1997, Favaro et al 2011). A amostra foi equilibrada em relação ao gênero, sendo 47% feminino e 53% masculino.

Os indivíduos maiores de quatro anos (n=12) foram submetidos à única avaliação em atendimento ambulatorial e todos se alimentavam exclusivamente por via oral. Quatro deles tinham histórico de uso sonda alimentadora quando bebês (indivíduos 4, 6, 7 e 8) e um de uso da sonda e traqueostomia (indivíduo 10). Os menores de três meses de idade (n=7) foram submetidos a mais avaliações ao longo do estudo, estavam internados num primeiro momento, todos utilizavam sonda alimentadora e 86% tinham traqueostomia (indivíduos 13, 14, 15, 17, 18 e 19).

A avaliação fonoaudiológica da deglutição visa detectar possíveis alterações desta função, embora em algumas situações esta não seja solicitada pelo médico no momento mais adequado (Levy e Rainho 2003). Em alguns indivíduos da casuística estudada, não foi possível a realização de todos os procedimentos propostos no projeto em um mesmo momento, evidenciando que a conduta é individual e, às vezes, o momento não é ideal para avaliar a deglutição. É recomendado que a avaliação da deglutição e da

sucção nutritiva seja realizada quando o bebê encontrar-se em boas condições, ou seja, clinicamente estável, com melhora do quadro cardiorrespiratório (Xavier 2000). Por esta razão e demais intercorrências, muitas vezes, a avaliação da deglutição foi suspensa pela área médica ao longo do estudo, particularmente nos indivíduos menores de três meses, os quais não foram avaliados de forma direta no primeiro momento.

Os indivíduos da amostra menores de 3 meses de idade realizaram entre duas e seis avaliações, nem sempre sendo indicada a reavaliação instrumental. A variação no número de avaliações e procedimentos é justificada por questões como presença de intercorrências no momento da avaliação, condição clínica desfavorável, recusa para a ingestão de algum alimento ofertado, bem como necessidade de se conciliar os retornos com os demais atendimentos previstos pelo protocolo de tratamento da Instituição. Tais fatores acarretaram dificuldades na análise dos dados e comparação dos resultados.

No histórico dos atendimentos e nas entrevistas realizadas, ficou evidente a presença de dificuldades respiratória e alimentar na infância, coerentes com relatos da literatura (Richieri-Costa e Pereira 1992 e 1993, Walter-Nicolet et al 1999, Golbert et al 2007, Favaro et al 2011). Assim, é essencial que esses indivíduos sejam acompanhados por uma equipe multidisciplinar como a Equipe de Disfagia do HRAC-USP, constituída por profissionais das áreas de pediatria, nutrologia, cirurgia pediátrica, otorrinolaringologia, fonoaudiologia, enfermagem, nutrição, psicologia e serviço social. Esse acompanhamento viabiliza o diagnóstico e o tratamento (Hammond e Goldstein 2006, Arvedson 2008, Santoro et al 2011).

Uma perspectiva ampla deve ser considerada nas investigações multiprofissionais, no que diz respeito aos sintomas da disfagia orofaríngea, pois a aspiração laringotraqueal pode estar presente e levar a episódios de pneumonia (Wakasugi et al 2008). Assim, na história clínica, é importante também investigar a presença de engasgos e tosse durante as refeições, modificações na consistência da dieta, condição nutricional e perda de peso.

Neste trabalho, todos os indivíduos menores de três meses de idade, apresentavam sintomas de disfagia orofaríngea, com maior frequência de alteração respiratória, engasgo, irritabilidade e dificuldade em ganhar peso, seguido de cansaço, cianose e tosse. Dentre os adultos, entre 18 e 30 anos, apenas dois casos (indivíduos 2 e 5) relataram *globus* faríngeo, o que pode ser atribuído, no caso do indivíduo 2, à presença de baixa depuração, resíduos em recessos faríngeos e penetração laríngea, identificada na avaliação instrumental, não podendo ser confirmada para o indivíduo 5, visto que este não realizou exame instrumental. Em relação aos demais sintomas, quando mencionados, eram pregressos e presente nos primeiros anos de vida, assim como o histórico de broncopneumonia.

Em relação ao gerenciamento fonoaudiológico, este ocorreu em todos os menores de três meses de idade, durante o período de internação, sendo enfocada a estimulação oral não nutritiva; a dessensibilização oral para os casos com comportamentos aversivos frente a alimentação; a estimulação térmica fria; a estimulação oral nutritiva com o monitoramento de volume, consistência e utensílio (Gisel et al 1996, Simão et al 2001, Fucile, Gisel e Lau 2002, Furkim e Mattana 2006, Cola et al 2008), além da associação com o tratamento postural e medicamentoso da doença do refluxo gastroesofágico, conforme indicação médica.

As técnicas facilitadoras da alimentação (Nassar et al 2006) foram as mais indicadas nos bebês, pois não requerem a participação ativa dos mesmos. Entretanto, os dados do gerenciamento ficaram restritos ao período de internação, pois após a alta, não foi possível o controle efetivo da fonoterapia realizada na região de origem, mesmo com discussão do caso via contato telefônico. Em relação aos maiores de 4 anos (n=12), 58% realizaram gerenciamento fonoaudiológico pregresso. Relatar o resultado da intervenção terapêutica não era propósito deste estudo, mas deve ser considerado em futuras investigações, assim como avaliar se as mudanças tardias na função da deglutição ocorrem por falta de atendimento precoce ou pela complexidade das alterações anatomofuncionais.

Um fato a ser destacado é que, atualmente, a disfagia tem sido extensamente estudada em diversas patologias e, portanto, os profissionais estão mais atentos aos sintomas referentes a esse quadro, bem como ao tratamento. Esta observação poderia justificar a menor frequência dos sintomas de disfagia orofaríngea em indivíduos maiores de 4 anos de idade.

Apesar da deglutição se diferenciar de acordo com a idade (Douglas 1998, Hammond e Goldstein 2006), optou-se neste estudo pela utilização de um único protocolo de avaliação, considerando como referência para análise as respostas esperadas de acordo com a faixa etária. O uso de um mesmo protocolo facilitou o registro das informações retrospectivas e prospectivas, assim como a comparação dos dados durante o acompanhamento dos casos.

Durante a avaliação comportamental, alteração no padrão respiratório e na postura global, foi observada somente nos menores de três meses de idade. Ao exame oral, foi evidenciada a posição mais posterior da língua na cavidade oral e a presença de comprometimento dos frênuos labial e lingual, relacionado à fissura mandibular, falha óssea na região alveolar inferior e, conseqüentemente, agenesia de dentes incisivos centrais inferiores (Richieri-Costa e Pereira 1992, Galante et al 2012). Quanto ao frênulo lingual, este se apresentou com extensão curta e fixação atípica no assoalho da cavidade oral, algumas vezes, em continuidade com o frênulo labial inferior.

Na avaliação clínica indireta sem oferta da dieta, os reflexos orais mostraram-se alterados para todos os menores de três meses de idade (n=7), demonstrando imaturidade da função (Sanches 2004, Rocha e Delgado 2007). Esse fato contraindicou a avaliação direta da deglutição naquele primeiro momento, devido aos riscos de aspiração laringotraqueal, além das condições clínicas desfavoráveis como alteração no padrão respiratório, estase salivar, alteração na coloração facial, queda de saturação de O₂ e náusea frente a estímulo.

Os maiores de quatro anos de idade (n=12) não apresentaram alterações significativas em relação aos reflexos orais, mobilidade de lábios, sensibilidade, elevação laríngea e ausculta cervical. Por outro lado, à exceção de um caso que havia sido submetido à cirurgia para liberação do frênulo

lingual (indivíduo 12), a maioria apresentava alteração na mobilidade da língua (11/12). Esse fato pode ser atribuído ao comprometimento do frênulo lingual, que limita os movimentos da língua.

Quanto à avaliação direta com oferta da dieta, nos maiores de quatro anos de idade (n=12), não foram observadas alterações significativas, salvo selamento labial ausente para o alimento pastoso (n=2) e sólido (n=4), além de dificuldade de propulsão do bolo alimentar para pastoso (n=3). Mais uma vez, tal resultado pode ser atribuído às alterações estruturais da cavidade oral (Richieri-Costa e Pereira 1992, Galante et al 2012) que interferem na movimentação da língua e na postura dos lábios.

Assim, apesar de alguns indivíduos com a SRCP apresentarem alterações na fase oral da deglutição, justificadas pelo comprometimento estrutural da cavidade oral, evidências clínicas sugerem que a fase faríngea não sofre consequências importantes. Todos os indivíduos maiores de 4 anos (n=12) foram classificados no Nível 7 da escala *FOIS* (Crary, Mann e Groher 2005), ou seja, ingestão da dieta por via oral exclusiva e sem restrições. Por outro lado, quando submetidos à avaliação instrumental, foram detectados sinais de comprometimento da deglutição, em diferentes graus, para oito indivíduos (67%).

O exame VED analisou, inicialmente, os aspectos anatômicos e funcionais da laringe, confirmando a presença de alterações já descritas (Tabith Jr e Bento-Gonçalves 1996 e 2003, Bento-Gonçalves et al 1996, Ogando et al 2011, Souza et al 2011). Ressalta-se que quatro casos deste estudo foram previamente descritos, sendo os indivíduos 2 e 3 (Tabith Jr e Bento-Gonçalves 1996) e 1 e 6 (Tabith Jr e Bento-Gonçalves 2003). Em um caso (indivíduo 15), foi observada a presença de tumor supraglótico e indicada cirurgia para remoção, sendo este considerado um achado isolado sem relação com a SRCP.

Os 17 indivíduos que realizaram a VED apresentaram as mesmas malformações laríngeas em diferentes graus de severidade: laringe pequena e arredondada, epiglote hipoplásica ou ausente, hipertrofia das aritenóides e das pregas ariepiglóticas, prega na região posterior da laringe, acima do nível

glótico. Também estava presente disфония com rouquidão e soprosidade acentuadas.

Além das alterações já descritas, foram encontrados dois novos achados: *microweb* laríngea em 3 casos (indivíduos 3, 6 e 14) e movimento de anteriorização das aritenóides em 14 casos (indivíduos 1, 2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 14, 15, 17 e 18) (Miguel et al 2012). Destaca-se que os exames gravados e digitalizados foram revistos por médico foniatra e primeiro pesquisador que descreveu os achados laríngeos na SRCP (Tabith Jr e Bento-Gonçalves 1996 e 2003).

Recentemente, Ogando et al (2011) descreveram as alterações laríngeas em um caso, com importante obstrução de via aérea, condição também verificada neste estudo. Dos casos avaliados nesta amostra (n=19), dois deles fizeram uso pregresso da traqueostomia e cinco ainda o fazem. Resultados semelhantes também foram relatados por Souza et al (2011), ao descreverem dois irmãos com a SRCP. Esses dois trabalhos recentemente publicados enfocaram as alterações laríngeas na SRCP (Ogando et al 2011, Souza et al 2011), mas não mencionaram novos achados laríngeos.

Algumas síndromes genéticas também cursam com a *microweb* laríngea, que pode representar um sinal adicional em um espectro clínico, como nas síndromes Rubinstein-Taybi (OMIM 180849) (Scott, Proops e Kunick 2000), Fraser (OMIM 219000) (Ford et al 1992, Crowe et al 2004) e Costello (OMIM 218040) (Say et al 1993), na associação VATER (OMIM 192350) (Braddock 2003), e nas deleções 17q21.31 (OMIM 610443) (Wright et al 2011) e 22q11.2 (OMIM 611867) (Fokstuen et al 1997, Marble et al 1998, Stoler, Ladoulise Holmes 1998, Miyamoto et al 2004, Leopold et al 2012).

A *microweb* laríngea, observada em três casos deste estudo (18%), é congênita, e consiste em um resquício embrionário resultante do desenvolvimento anormal da laringe (Hirano e Bless 1997). Apesar de não haver dados epidemiológicos precisos, é considerada uma condição rara, com incidência estimada de 1:10.000 nascidos vivos (Siggers et al 2003).

Em estudo envolvendo 107 indivíduos brasileiros com nódulo de pregas vocais, a *microweb* foi encontrada em 10 casos (Ruiz et al 2006). Outro estudo que avaliou indivíduos com nódulo, submetidos à cirurgia para a remoção desses, foi observada a presença da *microweb* em 11 de 105, o que foi considerado um achado eventual (Ford et al 1994). Certamente, nem todos os pacientes com nódulos vocais têm *microweb*, já as *microwebs*, algumas vezes, associam-se a outras alterações congênitas das pregas vocais (Ford et al 1994). Este dado não foi confirmado no estudo, pelo contrário, os três indivíduos que apresentavam *microweb* não tinham alterações nas pregas vocais e três casos com pregas vocais mal definidas não apresentavam *microweb*.

Esse tipo de alteração estrutural pode ser subdiagnosticado e a escassez de referências sobre o assunto é atribuída ao fato de ser raro, bem como a dificuldade de visualização ao exame clínico da laringe, as quais podem ser facilmente ignoradas durante a microcirurgia (Ford et al 1994). Além desta alteração estrutural ser rara e de difícil diagnóstico, na SRCP a configuração anômala da laringe e das pregas vocais mal definidas (Miguel et al 2012) são fatores agravantes para a não identificação dessa condição. Assim, acredita-se que, neste estudo, a *microweb* laríngea pode estar presente em outros indivíduos, mas não pôde ser visualizada.

A maioria das *webs* laríngeas são localizadas na porção anterior, reduzem parcialmente a glote e apresentam um componente subglótico que se estende até a borda inferior da cartilagem cricóide. Em raros casos, se manifesta como uma membrana fina e isolada, no nível glótico (Miyamoto et al 2004), sendo esse o tipo encontrado nos três indivíduos deste estudo.

Apesar de ser relatado que a *web* laríngea pode alterar as propriedades biomecânicas e vibratórias das pregas vocais (Ford et al 1994) e, conseqüentemente, a qualidade da voz, acredita-se que esta alteração estrutural não seja a única causa da disfonia nos casos com SRCP, pois a severidade da alteração vocal (Bento-Gonçalves et al 1996) é compatível com anomalias mais complexas e específicas da laringe, como as observadas na SRCP, não sendo a avaliação vocal foco do estudo.

Outra característica laríngea encontrada e considerada um novo achado na SRCP foi o movimento atípico de anteriorização das aritenóides, que também eram hipertróficas. Tal movimento estava presente em 82% (n=14) dos casos que realizaram o VED (n=17). Deste modo, considera-se que a associação dos movimentos de medialização das pregas ariepiglóticas, anteriormente descritos (Tabith Jr e Bento-Gonçalves 1996 e 2003, Bento-Gonçalves et al 1996, Ogando et al 2011, Souza et al 2011) e anteriorização das aritenóides que se encontravam hipertróficas, seja um mecanismo de proteção das vias aéreas essencial contra a aspiração laringotraqueal durante a deglutição nesses casos.

Essa associação de movimentos foi constatada em vários momentos da avaliação instrumental sem oferta da dieta, enquanto os indivíduos manipulavam secreções e saliva e, também, quando ofertada a dieta em diferentes consistências. Assim, o resultado observado revela que as aritenóides desempenham importante papel no mecanismo de proteção da via aérea na SRCP.

Estudos não relacionados a pacientes com a SRCP constataram movimentos adaptativos das estruturas laríngeas, como resultado de traumas pós-cirúrgicos ou em casos pós ressecção de tumores (Nemr et al 2007, Halczy-Kowalik et al 2012). Em pacientes submetidos à laringectomia, quando as aritenóides foram preservadas, houve melhor evolução da deglutição (Nemr et al 2007). Por outro lado, a eficiência dos mecanismos e o tipo de compensação utilizados pelos indivíduos para lidar com o distúrbio da deglutição pode variar (Halczy-Kowalik et al 2012).

De acordo com Lynch (2008), a proteção da via aérea ocorre com a posteriorização e o rebaixamento da epiglote, concomitante com o movimento de elevação do osso hióide sob a base da língua. Além disso, é fundamental a atividade das pregas ariepiglóticas, vestibulares e vocais (Bleach 1993).

Em relação à epiglote e o papel desta no mecanismo da deglutição, em apenas dois indivíduos com a SRCP avaliados neste estudo havia resquício desta estrutura (12%), estando ausente nos outros casos (88%). Esse fato indica que adaptações ocorreram mesmo na ausência da epiglote.

Por outro lado, a função da epiglote na deglutição não é consensual, sendo considerada fundamental por alguns autores e pouco importante ou até desnecessária por outros (Costa 2000). No estudo de Yokoyama et al (2006), os autores verificaram maior risco de aspiração quando a epiglote se movimentava de forma irregular.

Assim, o fechamento das vias aéreas se deve à apneia protetiva e a adaptações laríngeas. No entanto, caso a resistência laríngea seja vencida e resíduos alimentares toquem as estruturas, as pregas vocais funcionarão como barreira física, ocorrendo um reflexo protetivo adicional, caracterizado pela apneia e tosse (Costa 2000).

Durante a realização da VED sem oferta da dieta, os menores de três meses de idade apresentaram pior desempenho, caracterizado por sensibilidade laríngea reduzida, dificuldade em mobilizar a saliva e secreções, com consequente aspiração laringotraqueal, levando à interrupção do exame.

Os maiores de quatro anos, apesar de apresentarem sensibilidade reduzida (indivíduos 2, 3 e 7), estase salivar (indivíduos 2, 3, 4, 6 e 7), depuração ausente (indivíduo 6 e 7) e aspiração de saliva (indivíduos 6 e 7), foi dada continuidade ao exame com oferta da dieta, pois todos os indivíduos se alimentavam exclusivamente por via oral e não relatavam queixas quanto à deglutição, mesmo os que aspiraram saliva (n=2). Ao ser ofertada a dieta, mais casos apresentaram alterações da deglutição, como baixa depuração e resíduos (indivíduos 1, 2, 3, 4, 6, 7, 9 e 11), bem como penetração sem aspiração (indivíduos 2, 3, 4, 6, 7 e 11).

Um estudo realizado com indivíduos normais encontrou que a penetração laríngea pode não evoluir para a aspiração laringotraqueal (Robbins et al 1999), e outro estudo constatou deslocamento prejudicado do osso hióide e da laringe durante a deglutição, tanto em indivíduos normais e como nos disfágicos (Costa 2000). Além disso, estudo com pacientes pós-acidente vascular encefálico detectou a presença de aspiração em 50% dos casos, dentre os quais nem todos desenvolveram pneumonia (Hinchey et al 2005).

Neste estudo, as alterações mais frequentemente observadas nos indivíduos com a SRCP foram baixa depuração e resíduo alimentar em recessos faríngeos, seguidos de escape oral posterior e penetração laríngea. Estes achados podem estar relacionados tanto à sensibilidade laríngea reduzida, observada em alguns casos, como também à alteração da fase oral decorrente do comprometimento estrutural da cavidade oral (Richieri-Costa e Pereira 1992, Galante et al 2012), que altera a mobilidade da língua e, conseqüentemente, a propulsão do bolo alimentar, permitindo o escape prematuro para a faringe. Quando os dados da VED foram convertidos para ECFD (Macedo Filho 2003) foi identificado algum grau de disfagia, variando de leve a moderado, sendo apenas dois casos (indivíduos 8 e 2) classificados como normais por essa escala.

Os indivíduos com a SRCP apresentam queixas de deglutição e alimentação e, quando avaliados, mostram alterações na deglutição em algum período de suas vidas. Dados que confirmam a presença da disfagia em síndromes que afetam as estruturas craniofaciais (Griggs, Jones e Lee 1989, Rogers et al 1994, Kohda, Hisazumi e Hiramatsu 1994, Newman et al 2001, Heuschkel et al 2003, Miller 2011).

Assim, na SRCP, a deglutição é considerada uma função adaptada às condições anatomofuncionais, pois esses indivíduos desenvolveram ajustes motores compensatórios, tanto para a mastigação quanto para a deglutição. Essas adaptações ou mesmo variações no deslocamento das estruturas estão presentes para que ocorra mínimo prejuízo à proteção das vias aéreas (Costa 2000). Deste modo, os indivíduos maiores de quatro anos de idade (n=12) não foram acompanhados pela Equipe de Disfagia do HRAC-USP, por não apresentarem queixas e se alimentarem exclusivamente por via oral, apesar de algum grau de comprometimento da deglutição na VED.

Sabe-se que algumas características do bolo alimentar, como volume, densidade e viscosidade interferem na força de ejeção (Costa 2000) e, dependendo da consistência, informações sensoriais orais são desencadeadas, como sabor, temperatura e propriocepção, auxiliando na determinação da atividade oral necessária (Logemann 1998). Assim, para os

casos assintomáticos clinicamente, foram sugeridas algumas modificações na dieta, dependendo da consistência que oferecia maior risco, como ingestão de líquidos com volume monitorado ou associado a alimento sólido, preferência para a administração do líquido espessado e deglutições múltiplas ou fracionar as porções.

Por sua vez, os menores de três meses de idade (n=7) foram ou ainda estão em acompanhamento pela Equipe de Disfagia. Na primeira avaliação, não foi possível a oferta da dieta e ficou evidente a gravidade das alterações quando os dados foram convertidos para escala *FOIS* (Crary, Mann e Groher 2005), uma vez que todos se encontravam no nível 1. Quando foi possível a realização da avaliação com a oferta da dieta, à exceção de dois casos (indivíduos 15 e 16) classificados nos níveis 7 e 6, também ficou evidente a gravidade da disfagia, pois cinco crianças encontravam-se entre os níveis 1 e 3.

Resultados semelhantes foram observados nas avaliações instrumentais, sendo detectados sinais de comprometimento da deglutição, classificados como severo na ECFD (Macedo Filho 2003), chamando a atenção para a alta ocorrência de aspiração laringotraqueal. Os exames de VED foram repetidos ao longo do estudo sempre que necessário e, quando não era possível a realização deste, foi indicado o VFD. Em tais exames, as alterações observadas foram semelhantes àsquelas dos adultos, como escape oral posterior, baixa depuração, resíduo em recessos faríngeos, penetração, porém mais acentuados, inclusive chegando à aspiração.

Na última avaliação direta, quatro casos (indivíduos 14, 15, 16 e 17) passaram do nível 1 da escala *FOIS* para os níveis 6 e 7, e, assim receberam alta da equipe com alimentação via oral exclusiva. Três casos (indivíduos 13, 18 e 19) melhoraram de 1 a 2 níveis da escala e ainda permanecem em acompanhamento.

Deste modo, a melhora da deglutição em diferentes graus foi verificada nos últimos exames para a maioria dos casos acompanhados, confirmando, de forma geral, que os primeiros anos de vida são críticos na SRCP. Há relatos de óbito e dificuldades respiratórias e alimentares nos primeiros meses de vida (Richieri-Costa e Pereira 1992 e 1993, Walter-Nicolet et al 1999, Favaro et al

2011), requerendo atenção especial por parte dos profissionais que prestam assistência a esses lactentes, propiciando tratamento apropriado, reduzindo a mortalidade e morbidade. Portanto, a prioridade deve ser a resolução do grave desconforto respiratório e a preservação do estado nutricional, justificando as indicações de traqueostomia e gastrostomia em alguns casos. A possibilidade de melhores resultados com menor período de hospitalização leva à redução nos custos diretos e indiretos, envolvendo tanto uso das instalações hospitalares e exames, quanto tempo despendido para cuidados com aspiração, uso de sondas e outros procedimentos (Silva e Jacobi 2003).

As alterações da deglutição na SRCP podem variar de quadros leves, com demora em se alimentar ou aceitar diferentes consistências e baixa depuração, até quadros mais graves, envolvendo aspiração e episódios de broncopneumonia, que necessitam da via alimentar alternativa. Da mesma forma, ocorre com a expressividade fenotípica (Favaro et al 2011), sendo observado que alguns aspectos são menos expressivos e com ausência de comprometimento da deglutição no indivíduo 12.

Contudo, o indivíduo 13 evidenciou fenótipo mais marcante, apresentou maior gravidade do comprometimento da deglutição e prognóstico limitado, pois necessitou ser submetido à separação laringotraqueal por apresentar importante aspiração de saliva e secreções que culminavam com quadros de broncopneumonia de repetição. Para tal indicação, foi considerado o grave comprometimento pulmonar, a utilização da traqueostomia desde 25 dias de vida, o nível de consciência do paciente e o desejo da família, visto que este tem prazer frente à oferta de sabores por via oral, única possibilidade até o momento, pois ainda não foi obtido sucesso na realimentação via oral. A cirurgia melhorou o quadro de broncopneumonia, possibilitando a alta hospitalar e o ingresso em escola especial e programa de estimulação global.

Por essa razão, nos casos mais graves, nos quais o prognóstico da alimentação por via oral é a longo prazo, há indicação precoce de gastrostomia para evitar aspiração e favorecer a reabilitação. Por outro lado, ao se optar inicialmente pela sonda nasogástrica, deve ser considerado que o uso prolongado desta pode levar à doença do refluxo gastroesofágico

(Barbieri 1999, Gomes et al 2003, Marques et al 2005), um distúrbio de motilidade esofágica comum nos primeiros 18 meses de vida que leva à perda de peso, dor, irritabilidade, recusa alimentar, regurgitação, engasgos e infecções recorrentes das vias aéreas (Tipnis e Tipnis 2009, Tighe e Beattie 2010, Silva-Minhoz e Bühler 2011).

Ainda que haja a possibilidade da via oral para alimentação, muitas vezes esta não é suficiente para manter o aporte nutricional, sendo indicada a gastrostomia. A experiência tem mostrado que a aceitação desse procedimento é processual, sendo fundamental esclarecer quanto aos benefícios para se obter a adesão da família. Segundo Miller (2011), a dificuldade de alimentação é fonte de estresse para pais de crianças com fissura labiopalatina associada ou não a síndromes, o que pode ter efeito negativo no vínculo pais-bebê.

A adesão da família é parte importante no processo de reabilitação, pois esta deverá seguir as orientações quanto às restrições de consistência e volume, bem como aceitar a via alternativa como eficácia terapêutica e não como fracasso. Além disso, nos casos mais graves, a expectativa dos pais deve ser trabalhada, pois a melhora do ganho ponderal e/ou redução das complicações pulmonares são os únicos benefícios possíveis, naquele momento, para alguns casos. De acordo com Cooper-Brown et al (2008), é possível administrar as dificuldades para os casos síndrômicos, desde que haja planejamento nos programas de alimentação com ênfase em três fatores principais: deve ser seguro, apoiar o crescimento ideal e ser realista.

Uma vez que a fase oral da deglutição encontra-se alterada em função das alterações estruturais da cavidade oral, atenção também deve ser dada a esse aspecto. A liberação do frênulo lingual irá favorecer a movimentação da língua para a realização das diversas funções orais. No caso da micrognatia acentuada, a distração osteogênica mandibular poderia contribuir com a melhora da obstrução respiratória e da disfagia orofaríngea, uma vez que promoveria anteriorização da mandíbula e da língua, aumentando o espaço aéreo faríngeo, além de possibilitar melhor relação maxilomandibular. Assim, pode ser considerada uma opção de tratamento

para esses casos e é sugerido como tema de futuros estudos. Ressalta-se que um caso (indivíduo 14) foi submetido a essa modalidade de tratamento em outro serviço, o que possibilitou a remoção da traqueostomia três meses após a distração.

Os resultados deste estudo mostraram que muitos indivíduos com SRCP desenvolveram adaptações funcionais, o que permitiu a alimentação exclusiva por via oral; portanto tornaram-se assintomáticos com o desenvolvimento. Embora o prognóstico de recuperação em longo prazo seja positivo, algum grau de comprometimento da deglutição pode persistir. Uma deglutição quando se torna eficiente, minimiza os riscos de aspiração, permite melhor qualidade de vida, devolvendo ao paciente motivação, conforto e prazer de se alimentar.

CONCLUSÕES

6 CONCLUSÕES

Com base nos resultados da entrevista, avaliações clínica e instrumental da deglutição em indivíduos com SRCP concluiu-se que nestes casos:

- Sintomas de disfagia, principalmente na população infantil, estão presentes; assim como sinais de disfagia, em diferentes graus, mesmo na ausência de sintomas.

REFERÊNCIAS

7 REFERÊNCIAS

Abraham SS, Wolf EL. Swallowing physiology of toddlers with long-term tracheostomies: a preliminary study. *Dysphagia*. 2000;15(4):206-12.

American Speech-Language Hearing Association (ASHA). National Outcomes Measurement System (NOMS): Adult Speech-Language Pathology User's Guide. Functional Communication Measures (FCMs) Speech-Language Pathology. Rockville; 2003. p.17-8.

Arvedson JC. Assessment of pediatric dysphagia and feeding disorders: clinical and instrumental approaches. *Dev Disabil Res Rev*. 2008;14(2):118-27.

Aurélio SR, Genaro KF, Macedo Filho ED. Análise comparativa dos padrões de deglutição de crianças com paralisia cerebral e crianças normais. *Rev Bras Otorrinolaringol*. 2002;68(2):167-73.

Aviv JE, Kaplan ST, Thomson JE, Spitzer J, Diamond B, Close LG. The safety of flexible endoscopic evaluation of swallowing with sensory testing (FEESST): An analysis of 500 consecutive evaluations. *Dysphagia*. 2000;15(1):39-44.

Aviv JE, Martín JH, Debell M, Keen MS, Blitzer A. Air pulse quantification of supraglottic and pharyngeal sensation: a new technique. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 1993;102(10):777-80.

Barbieri D. Monitorização prolongada do pH esofágico em prematuros: um desafio. *J Pediatr Rio J*. 1999;75(4):213-14.

Bastian RW. Videoendoscopic evaluation of patients with dysphagia: an adjunct to modified barium swallow. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 1991;104(3):339-50.

Bento-Gonçalves CGA, Ruiz DMCF, Tabith Junior A, Richieri-Costa A. Vocal behavior in patients with acrofacial dysostosis, Robin sequence and pre and postaxial hand anomalies and clubfeet. *Pró-Fono*. 1996;8(2):31-5.

Bleach NR. The gag reflex and aspiration: a retrospective analysis of 120 patients assessed by videofluoroscopy. *Clin Otorinol*. 1993;18(4):303-7.

Botelho MIMR, Silva AA. Avaliação funcional da disfagia de lactentes em UTI neonatal. *Rev Assoc Med Bras.* 2003;49(3):278-85.

Braddock SR. A new recessive syndrome with VATER-like defects, pulmonary hypertension, abnormal ears, blue sclera, laryngeal webs, and persistent growth deficiency. *Am J Med Genet.* 2003;Part A 123(1):95-9.

Brotsky L. Dysphagia with respiratory/pulmonary presentation: assessment and management. *Semin Speech Lang.* 1997;18(1):13-22.

Cesa CC, Ecco CT, Bersch R, Chiapetta ALML. Funções do sistema estomatognático e reflexos motores orais em crianças com encefalopatia crônica infantil do tipo quadriparesia espática. *Rev CEFAC.* 2004; 6(2):158-63.

Chau KH, Kung CM. Patient dose during videofluoroscopy swallowing studies in a Hong Kong public hospital. *Dysphagia.* 2009;24(4):387-90.

Cola PC, Gatto AR, Silva RG, Schelp AO. Henry MACA. Reabilitação em Disfagia Orofaringea Neurogênica: sabor azedo e temperatura fria. *Rev CEFAC.* 2008;10(2):200-5.

Cooper-Brown L, Copeland S, Dailey S, Downey D, Petersen MC, Stimson C, Van Dyke DC. Feeding and swallowing dysfunction in genetic syndromes. *Dev Disabil Res Rev.* 2008;14(2):147-57.

Costa MMB, Lemme EMO. Coordination of respiration and swallowing: functional pattern and relevance of vocal folds closure. *Arq Gastroenterol.* 2010;47(1):42-8.

Costa MMB, Nova JLL, Carlos MT, Pereira AA, Koch HA. Videofluoroscopia: um novo método. *Radiol Bras.* 1992;25(1):11-8.

Costa, MMB. Como proteger fisiologicamente as vias aéreas durante a deglutição. In: Castro MMB, Savassi-Rocha, Melo e Costa. *Tópicos em Gastroenterologia - Deglutição e Disfagia.* Rio de Janeiro: Medsi; 2000. p.37-48.

Crary MA, Mann GDC, Groher ME. Initial Psychometric Assessment of a Functional Oral Intake Scale for Dysphagia in Stroke Patients. *Arch Phys Med Rehabil.* 2005;86(8):1516-20.

Crowe S, Westbrook A, Bourke M, Lyons B, Russel J. Impossible laryngeal intubation in an infant with Fraser syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2004;14(3):276-8.

De Buys Roessingh AS, Herzog G, Hohlfeld J. Respiratory distress in Pierre Robin: successful use of pharyngeal tube. *J Pediatr Surg*. 2007;42(9):1495-9.

De Matteo C, Matovich D, Hjartarson A. Comparision of clinical and videofluoroscopic evaluation of children with feeding and swallowing difficulties. *Dev Med Child Neurol*. 2005;47(3):149-57.

De Paula A, Botelho MIMR, Silva AA, Rezende JMM, Farias C, Mendes L. Avaliação da disfagia pediátrica através da videoendoscopia da deglutição. *Rev Bras Otorrinolaringol*. 2002;68(1):91-6.

De Paula A, Fernandes JD, Fortinguerra MB. Estudo da fase faríngea da deglutição em voluntários sadios através da fibronasoscopia. *Rev Bras Otorrinolaringol*. 2000;66(5):434-7.

Dobbelsteyn C, Peacocke SD, Blake K, Crist W, Rashid M. Feeding difficulties in children with CHARGE syndrome: prevalence, risk factors, and prognosis. *Dysphagia*. 2008;23(2):127-35.

Douglas CR. Fisiologia da deglutição. In: Douglas CR. *Patofisiologia Oral*. São Paulo:Pancast; 1998. p.273-85.

Favaro FP, Zechi-Ceide RM, Alvarez CW, Maximino LP, Antunes LFBB, Richieri-Costa A, Guion-Almeida ML. Richieri-Costa Pereira syndrome: A unique acrofacial dysostosis type. An overview of the Brazilian cases. *Am J Med Genet*. 2011;Part A 155(2):322-31.

Fokstuen S, Bottani A, Medeiros PF, Antonarakis SE, Stoll C, Schinzel A. Laryngeal atresia type III (glottic web) with 22q11.2 microdeletion: report of three patients. *Am J Med Genet*. 1997;70(2):130-133.

Ford CN, Bless DM, Campos G, Leddy M. Anterior commissure microwebs associated with vocal nodules: detection, prevalence, and significance. *Laryngoscope*. 1994;104(11 Pt1):1369-75.

Ford GR, Irving RM, Jones NS, Bailey CM. ENT manifestations of Fraser syndrome. *J Laryngol Otol*. 1992;106(1):1-4.

- Friedman B, Frazier JB. Deep laryngeal penetration as a predictor of aspiration. *Dysphagia*. 2000;15(3):153-8.
- Fucile S, Gisel E, Lau C. Oral stimulation accelerates the transition from tube to oral feeding in preterm infants. *J Pediatr*. 2002;141(2):230-6.
- Fujinaga CI, Scochi CGS, Santos CB, Zamberlan NE, Leite AM. Validação do conteúdo de um instrumento de avaliação da prontidão do prematuro para alimentação oral. *Rev Bras Saúde Matern Infant*. 2008;8(4):391-9.
- Furkim AM, Carrara-de-Angelis E. Organização de um departamento de voz, fala e deglutição. In: Carrara-de-Angelis E, Furia CLB, Mourão LF, Kowalski LP (eds). *A atuação da fonoaudiologia no câncer de cabeça e pescoço*. São Paulo: Lovise; 2000. p.141-7.
- Furkim AM, Duarte ST, Sacco AFB, Sória FS. O uso da ausculta cervical na inferência de aspiração traqueal em crianças com paralisia cerebral. *Rev CEFAC*. 2009;11(4):624-9.
- Furkim AM, Mattana AV. *Disfagias Neurogênicas: Terapia* In: Ortiz KZ. *Distúrbios Neurológicos Adquiridos*. São Paulo: Editora Manole; 2006. p.292-9.
- Furkim AM, Silva RG. *Programas de reabilitação em disfagia neurogênica*. São Paulo: Frôntis Editorial; 1999. p.52.
- Galante SeveriniJMBG, Dalben GS, Richieri-Costa A, Ozawa TO. Dental anomalies in Richieri-Costa-Pereira syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*. 2012;114(1):99-106.
- Garg BP. Dysphagia in children: an overview. *Sem Pediatr Neurol*. 2003;10(4):252-4.
- Genaro KF, Berretin-Felix G, Rehder MIBC, Marchesan IQ. Avaliação miofuncional orofacial – Protocolo MBGR. *Rev CEFAC*. 2009;11(2):237-55.
- Genaro KF, Modolo DJ, Miguel HC. Fissura labiopalatina. In: Pernambuco LA, Silva HJ, Souza LBR, Magalhães Jr HV, Cavalcanti RVA. *Atualidades em motricidade orofacial*. Rio de Janeiro: Revinter; 2012. p.149-61.

Gisel EG, Applegate-Ferrante T, Benson JE, Bosma JF. Oral-motor skills following sensorimotor therapy in two groups of moderately dysphagic children with cerebral palsy: aspiration vs nonaspiration. *Dysphagia*. 1996;11(1):59-71.

Golbert MB, Dewes LO, Philipsen VR, Wachholz RS, Deutschendorf C, Leite JCL. New clinical findings in the Richieri-Costa Pereira type of acrofacial dysostosis. *Clin Dysmorphol*. 2007;16(2):85-8.

Goldsmith T. Evaluation and treatment of swallowing disorders following endotracheal intubation and tracheostomy. *Int Anesthesiol Clin*. 2000;38(3):219-42.

Gomes GF, Pisani JC, Macedo ED, Campos AC. The nasogastric feeding tube as a risk factor for aspiration and aspiration pneumonia. *Curr Opin Clin Nutr Metab Care*. 2003;6(3):327-33.

Graziadio C, Rosa RFM, Zen PRG, Flores Jam, Paskulin GA. Richieri-Costa and Pereira form of acrofacial dysostosis: First description of an adult with mesomelic shortness of the lower limbs. *Am J Med Genet*. 2009;Part A 149(12):2886-8.

Griggs CA, Jones PM, Lee RE. Videofluoroscopic investigation of feeding disorders of children with multiple handicap. *Dev Med Child Neurol*. 1989;31(3):303-8.

Guion-Almeida ML, Richieri-Costa A. Autosomal recessiveshort stature, Robin sequence, cleft mandible, pre/postaxial limb anomalies, and clubfeet: report of a patient with polydactyly of the halluces. *Braz J Dysmorphol Speech Hear Disord*. 1998;1:27-30.

Hahn JS, Barkovich AJ, Stashinko EE, Kinsman SL, Delgado MR, Clegg NJ. Factor analysis of neuroanatomical and clinical characteristics of holoprosencephaly. *Brain Dev*. 2006;28(7):413-9.

Halczy-Kowalik L, Sulikowski M, WysockiR, Posio V, Kowalczyk R, Rzewuska A. The role of the epiglottis in the swallow process after a partial or total glossectomy due to a neoplasm. *Dysphagia*. 2012;27(1):20-31.

Hammond CAS, Goldstein LB. Cough and aspiration of food and liquids due to oral-pharyngeal dysphagia. ACCP Evidence-Based Clinical Practice Guidelines. *Chest*. 2006;129(1 Suppl):154S-68S.

- Heuschkel RB, Fletcher K, Hill A, Buonomo C, Bousvaros A, Nurko S. Isolated neonatal swallowing dysfunction: A case series and review of the literature. *Dig Dis Sci*. 2003;48(1):30-5.
- Hinchey JA, Shephard T, Furie K, Smith D, Wang D, Tonn S. Formal dysphagia screening protocols prevent pneumonia. *Stroke*. 2005;36(9):1972-6.
- Hiorns M, Ryan M. Current practice in paediatrics videofluoroscopy. *Pediatr Radiol*. 2006;36(9):911-9.
- Hirano M, Bless DM. Exame videoestroboscópico da laringe. Porto Alegre: Editora Artes Médicas; 1997.
- Horiuchi K, Ariga T, Fujioka H, Kawashima K, Yamamoto Y, Igawa H et al. Treacher Collins syndrome with craniosynostosis, choanal atresia, and esophageal regurgitation caused by a novel nonsense mutation in TCOF1. *Am J Med Genet A*. 2004;128A(2):173-5.
- Kendall KA, Leonard RJ, MacKenzie SW. Airway protection: evaluation with videofluoroscopy. *Dysphagia*. 2004;19(2):65-79.
- Kendall KA, McKenzie SW, Leonard RJ, Gonçalves MI, Walker A. Timing of events in normal swallowing: a videofluoroscopic study. *Dysphagia*. 2000;15(2):74-83.
- Kohda E, Hisazumi H, Hiramatsu K. Swallowing dysfunction and aspiration in neonates and infants. *Acta Otolaryngol Suppl (Stockh)*. 1994;14(S517):11-6.
- Langmore SE, Schatz K, Oslen N. Fiberoptic endoscopic examination of swallowing safety: a new procedure. *Dysphagia*. 1988;2(4):216-9.
- Lefton-Greif MA, Carroll JL, Loughlin GM. Long-term follow-up of oropharyngeal dysphagia in children without apparent risk factors. *Pediatr Pulmonol*. 2006;41(11):1040-8.
- Leopold C, De Barros A, Cellier C, Drouin-Garraud V, Dehesdin D, Marie JP. Laryngeal abnormalities are frequent in the 22q11 deletion syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2012;76(1):36-40.

Levy DS, Rainho L. Abordagem em disfagia infantil-proposta fonoaudiológica e fisioterápica. In: Jacobi JS, Levy DS, Silva LMC (eds). *Disfagia: avaliação e tratamento*. Rio de Janeiro: Revinter; 2003. p.37-65.

Lima RLLF, Moretti-Ferreira D, Richieri-Costa A, Murray JC. Identity by descent and candidate gene mapping of Richieri-Costa and Pereira syndrome. *Am J Med Genet Part A*. 2003;122(1):56-8.

Logemann JA. Swallowing physiology and pathophysiology. *Otolaryngol Clin N Am*. 1988;21(4):613-23.

Logemann LA. *Evaluation and treatment of swallowing disorders*. 2nd. ed. Austin: TX: Pro-Ed; 1998.

Lynch CS. Análise da fisiologia da deglutição por meio da ultra-sonografia. [Tese]. São Paulo: Universidade de São Paulo; 2008.

Macedo Filho ED. Avaliação videoendoscópica da deglutição: VED na abordagem da disfagia orofaríngea. In: Jacobi JS, Levy DS, Silva LMC (eds). *Disfagia: avaliação e tratamento*. Rio de Janeiro: Revinter; 2003. p.332-42.

Macedo Filho ED. Estudo comparativo entre a Videoendoscopia da Deglutição (VED) e a Videofluoroscopia (VFC) na Avaliação da Disfagia Orofaríngea Pós-Acidente Vascular Cerebral (AVC). [tese]. Curitiba (PR):Universidade Federal do Paraná; 2001.

Marble M, Morava E, Tsien F, Amedee R, Peirce M. Subglottic web in a mother and son with 22q11.2 deletion. *Am J Med Genet*. 1998;75(5):537.

Marques IL, Monteiro LCS, Souza L, Bettiol H, Sassaki CH, Costa RA. Gastroesophageal reflux in severe cases of Robin sequence treated with nasopharyngeal intubation. *Palate Craniofac J*. 2009;46(4):448-53.

Marques IL, Prado-Oliveira R, Leirião VHV, Jorge JC, Souza L. Clinical and Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing in Robin Sequence Treated With Nasopharyngeal Intubation: The Importance of Feeding Facilitating Techniques. *Cleft Palate Craniofac J*. 2010;47(5):523-9.

Marques IL, Sousa TV, Carneiro AF, Peres SPB, Barbieri MA, Bettiol H. Sequencia de Robin: protocolo único de tratamento. *J Pediatr Rio J*. 2005;81(1):14-22.

Marques IL, Thomé S, Peres SPBA. Aspectos pediátricosAspectos pediátricos. In: Trindade IEK, Silva Filho OG (eds.) Fissuras Labiopalatina – Uma abordagem interdisciplinar. São Paulo: Santos, 2007. p.51-71.

Martin-Harris B, Brodsky MB, Michel Y, Castell DO, Schleicher M, Sandidge J, Maxwell R, Blair J. MBS measurement tool for swallow impairment-MBSImp: establishing a standard. *Dysphagia*. 2008;23(4):392-405.

Matsunaga Y, Amamoto N, Kondoh T, Ohtsuka Y, Miyazoe H, Kamimura N et al. A severe case of Moebius syndrome with calcification on the fourth ventricular floor. *J Hum Genet*. 1998;43(1):62-4.

McKaig TN. Ausculta cervical e torácica. In: Furquim AM, Santini CS, organizadores. *Disfagias orofaríngeas*. 2a. ed. Barueri: Pro-Fono. 2004:171-87.

Miguel HC, Carneiro CG, Tabith A, Zechi-Ceide RM, Genaro KF. Laryngeal Malformation in Richieri-Costa Pereira Syndrome: New Findings. *Am J Med Genet Part A*. 2012;158(8):1967-70.

Miller CK. Feeding issues and interventions in infants and children with clefts and craniofacial syndromes. *Semin Speech Lang*. 2011;32(2):115-26.

Miyamoto RC, Cotton RT, Rope AF, Hopkin RJ, Cohen AP, Shott SR, Rutter MJ. Association of anterior glottic webs with velocardiofacial syndrome (chromosome 22q11.2 deletion). *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2004;130(4):415-7.

Nassar E, Marques IL, Trindade AS, Bettiol H. Feeding-facilitating techniques for nursing infant with Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J*. 2006;43(1):55-60.

Nemr NK, Carvalho MB, Köhle J, Leite GCA, Rapoport A, Szeliga RMS. Estudo funcional da voz e da deglutição na laringectomia supracricóide. *Rev. Bras. Otorrinolaringol*. 2007;73(2):151-5.

Newman LA, Keckley C, Petersen MC, Hamner A. Swallowing function and medical diagnoses in infants suspected of dysphagia. *Pediatrics*. 2001; 18(6) pp. e106 (doi: 10.1542/peds.108.6.e106).

O'Neil KH, Purdy M, Falk J, Gallo L. The dysphagia outcome and severity scale. *Dysphagia*. 1999;14(3):139-45.

Ogando PB, Pires F, Krummenauer RCP, Collares MVM, Lubianca neto JF. Laryngeal malformations in the Richieri Costa and Pereira syndrome with airway obstruction. *Braz J Otorhinolaryngol*. 2011 (Impresso) 77(1):138.

Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). McKusick-Nathans Institute for Genetic Medicine, Johns Hopkins University (Baltimore, MD) and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine (Bethesda, MD), [acesso em outubro 2012]. World Wide Web URL: www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/

Padovani AR, Moraes DP, Mangili LD, Andrade CRF. Protocolo fonoaudiológico de avaliação do risco de disfagia (PARD). *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2007;12(3):199-205.

Peralta MC, Esnaola y Rojas MM, Gagliardi LC et al. Factores predictivos de disfagia em pacientes com un evento cerebrovascular agudo. *Rev Neurol Arg*. 2000;25(2):57-62.

Pereira V, Sacher P, Ryan M, Hayward R. Dysphagia and nutrition problems in infants with Apert syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*. 2009;46(3):285-91.

Perlman AL. Dysphagia: populations at risk and methods of diagnosis. *Nutrition in Clinical Practice*. 1999;14(5):52-9.

Pimentel PCV. Proposta de elaboração de protocolo de avaliação fonoaudiológica da disfagia infantil. (trabalho de conclusão de curso-Graduação). Belo Horizonte (MG):Universidade Federal de Minas Gerais; 2009.

Richieri-Costa A, Brandão-Almeida IL. Short stature, Robin sequence, cleft mandible, pré/postaxial hand anomalies, and clubfoot: another affected Brazilian patient born to consanguineous parents. *Am J Med Genet*. 1997;71(2):233-5.

Richieri-Costa A, Pereira SCS. Autosomal recessive short stature, Robin sequence, cleft mandible, pré/postaxial hand anomalies, and clubfoot in male patients. *Am J Med Genet*. 1993;47(5):707-9.

Richieri-Costa A, Pereira SCS. Short stature, Robin sequence, cleft mandible, pré/postaxial hand anomalies, and clubfoot: a new autosomal recessive syndrome. *Am J Med Genet*. 1992;42(5):681-87.

- Robbins J, Coyle J, Rosenbek J, Roecker E, PhD, Wood J. Differentiation of normal and abnormal airway protection during swallowing using the Penetration-Aspiration Scale. *Dysphagia*. 1999;14(4):228-32.
- Rocha MS, Delgado SE. Intervenção fonoaudiológica em recém-nascido pré-termo com gastrosquise. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2007;12(1):55-62.
- Rogers B, Arvedeson J, Buck G, Smart P, Msall M. Characteristics of dysphagia in children with cerebral palsy. *Dysphagia*. 1994;9(1):69-73.
- Rosado CV, Amaral LKM, Galvão AP, Guerra SD, Fúria CLB. Avaliação da disfagia em pacientes pediátricos com traumatismo crânio-encefálico. *Rev CEFAC*. 2005;7(2):34-41.
- Rosenbek JC, Robbins JA, Roecker EB, Coyle JL, Wood J. A penetration-aspiration scale. *Dysphagia*. 1996;11(2):93-8.
- Ruiz MDCF, Pontes P, Behlau, Richieri-Costa A. Laryngeal microweb and vocal nodules: clinical study in a Brazilian population. *Folia Phoniatr Logop*. 2006;58(6):392-9.
- Sanches MTC. Manejo clínico das disfunções orais da amamentação. *Jornal de Pediatria*. 2004;80(5):155-62.
- Santoro PP, Fúria CLB, Forte AP, Lemos EM, Garcia RI, Tavares RA, Imamura R. Otolaryngology and Speech Therapy evaluation in the assessment of oropharyngeal dysphagia: a combined protocol proposal. *Braz J Otorhinolaryngol*. 2011;77(2):201-13.
- Say B, Güçsavaş M, Morgan H, York C. The Costello syndrome. *Am J Med Genet*. 1993;47(2):163-5.
- Scott AR, Proops DW, Kunick TK. Post-cricoid web associated with Rubinstein-Taybi syndrome. *J Laryngol Otol*. 2000;114(8):637-8.
- Siggers BR, Ross O, Randall C, Connett G. A rare cause of upper airway obstruction in a 5-year-old girl: a laryngeal web. *Paediatr Anaesth*. 2003;13(8):722-4.

Silva EB, Rocha CMG, Lage RR. Fissura labiopalatina em bebês: intervenção interdisciplinar. In: Jesus MSV, Di Ninno CQMS (org.) Fissura labiopalatina – Fundamentos para prática fonoaudiológica. São Paulo: Rocca; 2009. p.10-28.

Silva LMC, Jacobi JS. Disfagia orofaríngea e sua importância na pneumologia. In: Jacobi JS, Levy DS, Silva LMC (eds). Disfagia: avaliação e tratamento. Rio de Janeiro: Revinter; 2003. p.163-80.

Silva RG, Jorge AG, Peres FM, Cola PC, Gatto AR, Spadotto AA. Protocolo para controle de eficácia terapêutica em disfagia orofaríngea neurogênica (PROCEDON). Rev CEFAC. 2010;12(1):75-81.

Silva RG, Vieira MM. Disfagia orofaríngea neurogênica em adultos pós acidente vascular encefálico: identificação e classificação. In: Macedo Filho ED, Pisani JC, Carneiro J, Gomes G. Disfagia: abordagem multidisciplinar. 3a. ed. São Paulo: Frontis Editorial; 1999. p.29-46.

Silva RG. Disfagia neurogênica em adultos: uma proposta para a avaliação clínica. In: Furkim AM, Santini CS. Disfagias orofaríngeas. 2a. ed. Barueri: Pró-Fono; 2004. p.35-48.

Silva-Munhoz LF, Bühler KEB. Achados fluoroscópicos da deglutição: comparação entre recém-nascidos pré-termo e recém-nascidos de termo. J Soc Bras Fonoaudiol. 2011;23(3):206-13.

Simão K, Mallet N, Sant'Anna GM, Ramos JR, Meio MD, Lopes JM. Estimulação sensório motora oral em neonatos prematuros com PN inferior a 1501g. Fono Atual. 2001;15(1):35-8.

Souza J, Dal Vesco K, Tonocchi R, Closs-Ono MC, Passos-Bueno MR, Silva-Freitas R. The Richieri-Costa and Pereira syndrome: Report of two Brazilian siblings and review of literature. Am J Med Genet Part A. 2011;155(5):1173-7.

Stoler JM, Ladoulis M, Holmes LB. Anterior laryngeal webs and 22q11 deletions. Am J Med Genet. 1998;79(2):152.

Tabith Junior A, Bento-Gonçalves CGA. Laryngeal malformations in the Richieri-Costa and Pereira form of acrofacial dysostosis. Am J Med Genet. 1996;66(4):399-402.

Tabith Junior A, Bento-Gonçalves CGA. Laryngeal malformations in the Richieri-Costa Pereira acrofacial dysostosis: description of two new cases. *Am J Med Genet Part A*. 2003;122(2):133-8.

Tighe MP, Beattie RM. Managing gastro-oesophageal reflux in infancy. *Arch Dis Child*. 2010;95(4):243-4.

Tipnis NA, Tipnis SM. Controversies in the treatment of gastroesophageal reflux disease in preterm infants. *Clin Perinatol*. 2009;36(1):153-64.

Tohara H, Saitoh E, Mays KA, Kuhlemeir K, Palmer JB. Three tests for predicting aspiration without videofluorography. *Dysphagia*. 2003;18(2):126-34.

Vasconcelos KS, Andrade ISN. Alterações da fase oral da deglutição em crianças com paralisia cerebral. *Rev Bras Prom Saúde*. 2008;21(4):263-8.

Vendramini S, Netto CC, Tabith Junior A. Achados audiológicos em pacientes com síndrome Richieri-Costa Pereira. *Arq Ciênc Saúde*. 2004;11(2):2-5.

Vivone GP, Tavares MMM, Bartolomeu RS, Nemr K, Chiappetta ALML. Análise da consistência alimentar e tempo de deglutição em crianças com paralisia cerebral tetraplégica espástica. *Rev CEFAC*. 2007;9(4):504-11.

Wakasugi Y, Tohara H, Hattori F, Motohashi Y, Nakane A, Goto S, Ouchi Y, Mikushi S, Takeuchi S, Uematsu H. Screening test for silent aspiration at the bedside. *Dysphagia*. 2008;23(4):364-70.

Walter-Nicolet E, Coëslie A, Joriot S, Kacet N, Moerman A, Manouvrier-Hanu S. The Richieri-Costa and Pereira form of acrofacial dysostosis: first case in non-Brazilian infant. *Am J Med Genet*. 1999;87(5):430-3.

Weir K, McMahon S, Barry L, Ware R, Masters IB, Chang AB. Oropharyngeal aspiration and pneumonia in children. *Pediatr Pulmonol*. 2007;42(11):1024-31.

Wright EB, Donnai D, Johnson D, Clayton-Smith. Cutaneous features in 17q21.31 deletion syndrome: a differential diagnosis for cardio-facio-cutaneous syndrome. *Clin Dysmorphol*. 2011;20(1):15-20.

Wyszynski DF, Wu T. Prenatal and perinatal factors associated with isolated oral clefting. *Cleft Palate Craniofac J*. 2003;39(3):370-5.

Xavier C. Trabalho fonoaudiológico com bebês durante a fase hospitalar. In: Limongi, S.C.O. Paralisia cerebral – processo terapêutico em linguagem e cognição. Carapicuíba: Pró-Fono; 2000. p.75-118.

Yokoyama S, Kano M, Watanabe M, Ogawa H, Omori K. Morphological and histologic examination of the epiglottis: implications for improving epiglottic closure technique. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* 2006;115(1):23-9.

APÉNDICES

APÊNDICE 1 - Resultados da primeira avaliação clínica direta dos casos acompanhados

Consistências	Paciente (idade)																											
	13 (7 anos)				14 (4 anos)				15 (3 anos)				16 (1 ano)				17 (8 meses)				18 (10 meses)				19 (1 ano)			
	L	LE	P	S	L	LE	P	S	L	LE	P	S	L	LE	P	S	L	LE	P	S	L	LE	P	S	L	LE	P	S
Captação	+	+	+	NA	+	+	+	NA	+	+	NA	+	+	+	+	NA	NA	+	NA	NA	+	NA	+	NA	+	NA	NA	NA
Selamento labial	-	-	-	NA	+	+	+	NA	+	+	NA	+	+	-	-	NA	NA	+	NA	NA	+	NA	+	NA	-	NA	NA	NA
Sucção	-	ø	ø	NA	ø	ø	ø	NA	ø	ø	NA	ø	+	ø	ø	NA	NA	ø	NA	NA	+	NA	ø	NA	+	NA	NA	NA
Mastigação	ø	ø	ø	NA	ø	ø	ø	NA	ø	ø	NA	+	ø	ø	ø	NA	NA	ø	NA	NA	ø	NA	ø	NA	ø	NA	NA	NA
Escape oral anterior	+	+	+	NA	+	-	-	NA	-	-	NA	-	-	+	-	NA	NA	-	NA	NA	-	NA	+	NA	+	NA	NA	NA
Dificuldade de propulsão	+	+	+	NA	-	-	-	NA	-	-	NA	+	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	-	NA	+	NA	+	NA	NA	NA
Tosse	-	+	-	NA	+	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	-	NA	-	NA	+	NA	NA	NA
Engasgo	-	-	-	NA	-	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	-	NA	-	NA	-	NA	NA	NA
Náusea	-	-	+	NA	-	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	-	NA	-	NA	+	NA	NA	NA
Refluxo nasal	-	-	-	NA	-	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	-	NA	-	NA	-	NA	NA	NA
Deglutição	-	-	-	NA	+	+	+	NA	+	+	NA	+	+	+	+	NA	NA	+	NA	NA	+	NA	+	NA	+	NA	NA	NA
Comportamento reativo	-	-	-	NA	-	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	-	NA	+	NA	+	NA	NA	NA
Alteração respiratória	+	+	+	NA	-	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	+	NA	+	NA	+	NA	NA	NA
Alteração coloração facial	-	-	+	NA	-	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	-	NA	-	NA	+	NA	NA	NA
Alteração fonação	ø	ø	ø	NA	-	-	-	NA	ø	ø	NA	ø	ø	ø	ø	NA	NA	ø	NA	NA	ø	NA	ø	NA	ø	NA	NA	NA
Alteração ausculta cervical	ø	ø	ø	NA	+	-	-	NA	ø	ø	NA	ø	-	-	-	NA	NA	ø	NA	NA	ø	NA	ø	NA	ø	NA	NA	NA
Suspeita penetração/aspiração	+	+	+	NA	+	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	+	NA	+	NA	+	NA	NA	NA
Intercorrências	+	+	+	NA	-	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	NA	NA	-	NA	NA	+	NA	+	NA	+	NA	NA	NA

L: líquido; **LE:** líquido espessado; **P:** pastoso; **S:** sólido; **+**: sim; **-**: não; **ø:** não se aplica; **NA:** não avaliado.

APÊNDICE 2 - Resultados da última avaliação clínica direta dos casos em acompanhamento

	Paciente (idade)																							
	14 (6 anos)				15 (5 anos)				16 (3 anos)				17 (2 anos)				18 (2 anos)				19 (2 anos)			
Consistências	L	LE	P	S	L	LE	P	S	L	LE	P	S	L	LE	P	S	L	LE	P	S	L	LE	P	S
Captação	+	+	NA	+	+	NA	+	+	+	+	+	+	+	NA	NA	+	+	NA	+	+	+	NA	NA	NA
Selamento labial	+	+	NA	-	+	NA	+	+	+	+	-	-	+	NA	NA	+	+	NA	+	+	+	NA	NA	NA
Sucção	ø	ø	NA	ø	ø	NA	ø	ø	ø	ø	ø	ø	ø	NA	NA	ø	ø	NA	Ø	ø	ø	NA	NA	NA
Mastigação	ø	ø	NA	+	ø	NA	ø	+	ø	ø	ø	+	ø	NA	NA	+	ø	NA	Ø	+	ø	NA	NA	NA
Escape oral anterior	-	-	NA	+	-	NA	-	-	+	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	-	+	NA	NA	NA
Dificuldade de propulsão	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	+	-	NA	NA	+	-	NA	-	+	+	NA	NA	NA
Tosse	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	+	-	NA	NA	NA
Engasgo	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	-	-	NA	NA	NA
Náusea	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	-	-	NA	NA	NA
Refluxo nasal	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	-	-	NA	NA	NA
Deglutição	+	+	NA	+	+	NA	+	+	+	+	+	+	+	NA	NA	+	+	NA	+	+	+	NA	NA	NA
Comportamento reativo	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	-	-	NA	NA	NA
Alteração respiratória	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	-	+	NA	NA	NA
Alteração coloração facial	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	-	+	NA	NA	NA
Alteração fonação	-	-	NA	-	ø	NA	ø	ø	-	-	-	-	ø	NA	NA	ø	ø	NA	Ø	ø	ø	NA	NA	NA
Alteração ausculta cervical	+	-	NA	-	ø	NA	ø	ø	-	-	-	-	ø	NA	NA	ø	ø	NA	Ø	ø	ø	NA	NA	NA
Suspeita penetração/aspiração	+	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	+	+	NA	NA	NA
Intercorrências	-	-	NA	-	-	NA	-	-	-	-	-	-	-	NA	NA	-	-	NA	-	-	+	NA	NA	NA

L: líquido; **LE:** líquido espessado; **P:** pastoso; **S:** sólido; **+**: sim; **-**: não; **ø:** não se aplica; **NA:** não avaliado.

ANEXOS

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

Ofício nº 082/2010-SVAPEPE-CEP

Bauru, 07 de maio de 2010.

Prezado(a) Senhor(a)

O projeto de pesquisa encaminhado a este Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos, denominado **"O processo da deglutição em indivíduos com síndrome Richieri-Costa Pereira"**, de autoria de **HALINE CORACINE MIGUEL** desenvolvido sob sua orientação, foi enviado ao relator para avaliação.

Na reunião de **27 de abril 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

Ilmo(a) Sr(a)

Profa. Dra. Kátia Flores Genaro

Fisiologia – HRAC/USP

ANEXO 2 - Ofício de aprovação da alteração do título do projeto emitido pelo
Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos

Ofício nº 273/2012-SVAPEPE-CEP

Bauru, 3 de agosto de 2012.

Prezada Senhora

O projeto de pesquisa intitulado "**O processo da deglutição em indivíduos com síndrome Richieri-Costa Pereira**", de autoria de V.Sa., foi aprovado pelo CEP em 27 de abril de 2010. Na reunião realizada em **31 de julho de 2012**, a alteração de título para "**Síndrome Richieri-Costa Pereira: análise da deglutição**" foi aprovada..

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

Atenciosamente,

PROFA. DRA. MARCIA RIBEIRO GOMIDE
Coordenadora do Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do HRAC-USP

Ilma. Sra.

HALINE CORACINE MIGUEL

A/C

Dra. Kátia Flores Genaro

Fisiologia – HRAC/USP

ANEXO 3 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

HOSPITAL DE REABILITAÇÃO
DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

Serviço de Apoio ao Ensino, Pesquisa e Extensão
Seção de Apoio à Pesquisa

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Pelo presente instrumento que atende às exigências legais, o Sr(a) _____, portador da cédula de identidade nº _____, responsável pelo menor * _____, após leitura minuciosa deste documento devidamente explicado pelos profissionais em seus mínimos detalhes, ciente dos serviços e procedimentos aos quais será submetido, e não restando quaisquer dúvidas a respeito do lido e explicado, firma seu **CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**, concordando em participar do projeto de pesquisa: *Síndrome Richieri-Costa Pereira: Análise da Deglutição*, realizado por: Haline Coracine Miguel, CRFª 8269-SP, sob orientação da Profª Drª Katia Flores Genaro, CRFª 2241-SP. O objetivo desse projeto é estudar a deglutição em indivíduos com a síndrome Richieri-Costa Pereira, a partir de uma entrevista para obter informações sobre possíveis queixas quanto à alimentação e deglutição, bem como de uma avaliação clínica da deglutição, a qual será filmada para posterior análise quanto à aceitação do alimento, a posição dos lábios e a presença de alguma dificuldade, pela pesquisadora. Cada indivíduo será avaliado pela pesquisadora e, no caso de crianças pequenas, após a indicação médica, sempre durante a rotina normal de atendimento. Adicionalmente, também será analisado o resultado do exame de videoendoscopia e, caso necessário, o mesmo será realizado após avaliação clínica. Espera-se com esse estudo compreender as disfunções e adaptações realizadas por esses indivíduos durante a deglutição, na busca da prevenção de complicações e orientação quanto à alimentação segura.

"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 ou seu representante legal pode, a qualquer momento, retirar seu **CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO** e deixar de participar desta pesquisa, 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 _____.

Responsável legal

Haline Coracine Miguel
Pesquisador responsável

**A SER PREENCHIDO SE O SUJEITO DA PESQUISA NÃO FOR O PACIENTE.*

Nome do Pesquisador Responsável: Haline Coracine Miguel
Endereço Institucional: Rua Silvio Marchione 3-20, Bauru-SP, 17011-131
Telefone: (14) 3235-8148 E-mail: halinemiguel@usp.br

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