**UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS**

MARIA GABRIELA CAVALHEIRO

**Caracterização do perfil linguístico de crianças com
Sequência de Robin isolada**

**BAURU
2019**

MARIA GABRIELA CAVALHEIRO

**Caracterização do perfil linguístico de crianças com
Sequência de Robin isolada**

Tese apresentada ao Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo para obtenção do título de Doutor em Ciências da Reabilitação, na área de concentração Fissuras Orofaciais e Anomalias Relacionadas.

Orientadora: Profa. Dra. Luciana Paula Maximino

**BAURU
2019**

UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

R. Silvio Marchione, 3-20
Caixa Postal: 1501
17012-900 - Bauru – SP – Brasil

Prof. Dr. Vahan Agopyan – Reitor da USP
Prof. Dr. Carlos Ferreira dos Santos – Superintendente do HRAC-USP

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

Maria Gabriela Cavalheiro

Bauru, ____ de _____ de _____.

Cavalheiro, Maria Gabriela

Caracterização do perfil linguístico de crianças
com Sequência de Robin isolada / Maria Gabriela
Cavalheiro – Bauru, 2019.

94.; il.; 30 cm.

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

Orientadora: Profa. Dra. Luciana Paula Maximino

Comitê de Ética HRAC-USP
CAAE: 61798016.9.0000.5441
Data: 15/12/2016

FOLHA DE APROVAÇÃO

Maria Gabriela Cavalheiro

Tese apresentada ao Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo para a 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: _____

Profa. Dra. Ana Paula Fukushiro

Presidente da Comissão de Pós-Graduação HRAC-USP

Data de depósito da tese junto a SPG: ____/____/____

DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho ao setor de **Genética Clínica e Biologia Molecular do Hospital de Reabilitação em Anomalias Craniofaciais (HRAC-USP)**, composto principalmente por mulheres incrivelmente fortes e profissionais éticos, humanos e empáticos. Mesmo frente as adversidades, todos os dias se levantam para realizar o impossível.

Dedico em especial ao brilhante membro dessa equipe, nosso eterno “chefe”, **Dr. Antônio Richieri da Costa** (*in memoriam*), por todo o aprendizado, inspiração e amor depositado no seu trabalho e no convívio diário.

AGRADECIMENTOS

Para um passarinho caído do ninho, eu até que conquistei muitos lares, e agradeço a cada um deles por possibilitar a chegada até aqui.

O primeiro lar foi o alicerce, dentro do coração da mulher mais importante da minha vida (**vó Luiza**). Com o tempo minha família construía novos ninhos e pude voar com a certeza de sempre voltar, por isso agradeço meus pais (**Keila e Gijo**) e minhas irmãs de sangue e de alma (**Paty, Clara, Laura e Flávia**). O ninho da família é sempre um desafio e eu agradeço imensamente aos que me permitiram fazer parte de sua família, seja por sangue, ou pelos encontros que a vida promove (**Emília, Fábio, Lidiana, João Carlos, Patrícia, Marcos, Régis, Maria, Livia, Bruno, Rafael e Débora**).

Os lares em uma cidade pequena como Macatuba são verdadeiros circuitos ligados a um sistema único. Aos amigos, suas famílias e aos meus professores que agradeço por não só oferecerem um lar, mas também um refúgio quando nosso próprio ninho parecera muito apertado e desconfortável. Em especial agradeço ao **Arthur** e sua família, que me oferecem até hoje esse refúgio, às professoras **Mirela, Mara e Sileide**, por incentivarem o voo cada vez mais longe, e ao **Henrique** por me entender quando sinto este ninho pequeno demais visto a magnitude do universo.

Houve a necessidade de migrar, e fui em direção a um sonho que parecia tão distante, e nesse caminho encontrei o lar **FOB-USP**. Nesse lar em específico, fui acolhida de imediato, me encaixei confortavelmente no seu interior, algumas pedras no caminho, é verdade! Porém amigos, colegas e orientadores que me ajudaram a caminhar. Desde graduação ao final desse doutorado, desenvolvi habilidades que jamais havia imaginado que conseguiria, conheci lugares que eu jamais imaginei que conheceria, encontrei pessoas que eu amo e admiro mais do que imaginei que amaria. Da graduação trago conhecimento e queridas amigas (**Laura, Mariane, Brígida, Rachel, Natasha, Tacianne, Marina**, Larissa). De profissão amigas em que eu me espelho e encontro abrigo (em especial **Camila**). De mestres o aprendizado técnico-científico, a experiência profissional e o incentivo. Desse modo, agradeço em especial minha orientadora, amiga e parceira, **Dra. Luciana**, que desenvolve com amor seu trabalho. Como foi bom conviver com minha família **FOB USP!**

Meu lar mais recente foi o **HRAC-USP**, o qual me possibilitou desenvolvimento pessoal e profissional. Nesse ninho encontrei grandes amigos e profissionais, verdadeiros guias para a superação pessoal (**Rosana, Priscila, Camila, Daniela, Marina, Henrique, Siulan**) e duas grandes inspirações, pois isso agradeço em especial a **Dra. Nancy** e **Dra. Roseli** pela oportunidade de conviver e aprender com sua equipe.

Agradeço aos **profissionais da Pós-Graduação do HRAC-USP** pelo empenho e cuidado com seus alunos, aos **funcionários e superintendente do HRAC-USP** por fornecerem toda a infraestrutura e auxílio no desenvolvimento deste estudo, aos pais e pacientes que colaboraram participando deste trabalho e a **CAPES** pelo financiamento da bolsa.

“Na convivência, o tempo não importa. Se for um minuto, uma hora, uma vida. O que importa é o que ficou deste minuto, desta hora, desta vida. Lembra que o que importa é que tudo que semeares, colherás. Por isto, marca tua passagem. Deixa algo de ti, do teu minuto, da tua hora, do teu dia, da tua vida.”

Mário Quintana

RESUMO

Cavalheiro MG. Caracterização do perfil linguístico de crianças com Sequência de Robin isolada [tese]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2019.

A Sequência de Robin (SR) pode ser caracterizada por micrognatia, glossoptose com, ou sem, fissura de palato, de forma isolada ou em associação a outras anomalias congênitas ou síndromes genéticas. Quando ocorre isoladamente é denominada Sequência de Robin isolada (SRI). O objetivo desse estudo é caracterizar as habilidades de linguagem nas modalidades oral e escrita, em crianças com SRI. Participaram 38 crianças com diagnóstico genético-clínico de SRI. A amostra foi dividida em 15 crianças de 3 a 6 anos (Grupo 1) e 23 crianças de 7 a 12 anos (Grupo 2) com SRI. Os grupos foram submetidos a diferentes protocolos de avaliação, baseados nos marcos de desenvolvimento, composto por Teste de Screening de Desenvolvimento de Denver II (TSDDI), Teste de Vocabulário por Imagens Peabody (TVIP), Inventário MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo (CDI), Teste de Linguagem Infantil (ABFW) - item fonologia, Teste de Desempenho Escolar (TED), Teste Token e Childhood Autism Rating Scale (CARS) – Versão padronizada para o Brasil. No Grupo 1, 60% das crianças apresentaram risco para atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, sendo a linguagem a habilidade mais prejudicada no TSDDI; no aspecto lexical, todas as crianças obtiveram desempenho adequado no TVIP e no CDI, a média de palavras no vocabulário receptivo (compreende) foi de 377,87 e no expressivo (compreende e fala) foi de 352,53. No ABFW-Fonologia foram observados 14 processos produtivos no Grupo 1, sendo a simplificação de encontro consonantal a mais frequente; o grau de inteligibilidade de fala da maioria das crianças foi classificado como leve. Não houve relação entre a gravidade de glossoptose e as habilidades investigadas. Houve correlação entre a idade em que foi realizada a palatoplastia primária e o desempenho no TVIP ($p=0,006$) e no CDI ($p=0,045$). No Grupo 2, 82,6% das crianças apresentaram desempenho adequado na compreensão verbal e 86,95% no vocabulário receptivo; com o ABFW-Fonologia foram observados 10 processos produtivos sendo a simplificação de encontro consonantal a mais frequente; o grau de inteligibilidade de fala a maioria das crianças foi classificado como leve. Quanto ao desempenho escolar, 69,56% das crianças apresentaram desempenho dentro do esperado para sua idade escolar, sendo a média de pontos na escrita de 18,47, na leitura de 46,43, na aritmética 14,86 e no global 81,08. Houve correlação entre o desempenho escolar e a gravidade da glossoptose ($p=0,042$). Observou-se diferença estatisticamente significativa na comparação do desempenho das crianças no TVIP com a gravidade da glossoptose ($p=0,026$). Observada diferença estatisticamente significativa na comparação entre o desempenho escolar e a idade da realização da palatoplastia primária ($p=0,027$). A maioria das crianças com SRI demonstraram desempenho adequado nas provas que exigiam domínio da linguagem receptiva, já quanto a linguagem expressiva o aspecto fonológico foi o mais prejudicado em ambos os grupos. A gravidade da glossoptose e idade da realização da palatoplastia primária podem influenciar o desenvolvimento de linguagem e desempenho escolar.

Descritores: Síndrome de Pierre Robin. Linguagem infantil. Fonoaudiologia.

ABSTRACT

Cavalheiro MG. Characterization of the language profile of children with isolated Robin Sequence [thesis]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2019.

The Robin Sequence may be characterized by micrognathia, glossoptosis with or without cleft palate, isolated or in association with other congenital anomalies or genetic syndromes. When it occurs unattended it is called isolated Robin Sequence. The aim of this study was to characterize oral and written language skills in children with Isolated Robin Sequence. Thirty-eight children with clinical-genetic diagnosis of the Robin Sequence in its isolated form participated. The sample was divided into 15 children aged 3 to 6 years (G1) and 23 children aged 7 to 12 years (G2). The groups underwent different assessment protocols: Screening Developmental test Denver II, Peabody Imaging Vocabulary Test, MacArthur Communicative Development Inventory (ICD), Child Language Test - ABFW: phonology item, School Performance Test, Token Test and Childhood Autism Rating Scale - Standardized Version for Brazil. In Group 1, 60% of the children presented risk of neuropsychomotor developmental delay, being a language of impaired ability in TTDDII; in lexical aspect, all children obtained adequate performance, the mean words in receptive vocabulary (understood) was 377.87 and expressive (understood and spoken) vocabulary was 352.53. In ABFW- phonology, 14 production processes were observed in Group 1, being a simplification of consonant the most frequent meeting; Children's speech intelligibility was classified as mild. There was no relationship between glossoptosis severity and investigated skills. There was a correlation between the age at which the primary palatoplasty was performed and the performance on receptive vocabulary ($p=0.006$) and expressive vocabulary ($p=0.045$). In Group 2, 82.6% of the children showed adequate performance in verbal comprehension and 86.95% in receptive vocabulary; with ABFW-phonology, 10 substitution processes were observed, being consonantal simplification the most frequent; The most children were classified as mild speech intelligibility Regarding school performance, 69.56% of the children performed as expected for their school and age. There was correlation between school performance and the severity of glossoptosis ($p=0.042$). A statistically significant difference was observed when comparing the performance of children on receptive vocabulary with glossoptosis severity ($p=0.026$). A statistically significant difference was observed in the comparison between school performance and age of primary palatoplasty ($p=0.027$). It was concluded that most children with SRI demonstrated adequate performance in tests of receptive language, as expressive language or phonological aspect was more impaired in both Groups. The severity of glossoptosis and the age of primary palatoplasty may influence language development and school performance.

Keywords: Pierre Robin Syndrome. Child language. Speech-Language Pathology.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

– FLUXOGRAMAS

Fluxograma 1 - Protocolo de teste aplicado no Grupo 1	37
Fluxograma 2 - Protocolo de teste aplicado no Grupo 2	37

– GRÁFICOS

Gráfico 1 - Ocorrência de processos fonológicos produtivos a partir da aplicação do ABFW-Fonologia no Grupo 1	48
Gráfico 2 - Grau de inteligibilidade de fala nas crianças com SRI do Grupo 1	49
Gráfico 3 - Prejuízos relatados pelos pais de crianças com SRI do Grupo 1 na aplicação do CARS	50
Gráfico 4 - Classificação do Grupo 2 no Token Teste	53
Gráfico 5 - Classificação das crianças com SRI no TVIP	54
Gráfico 6 - Ocorrência de processos fonológicos produtivos a partir da aplicação do ABFW-Fonologia no Grupo 2	55
Gráfico 7 - Grau de inteligibilidade de fala nas crianças com SRI do Grupo 2	56
Gráfico 8 - Classificação das crianças do Grupo 2 no TDE	57
Gráfico 9 - Ocorrência de erros ortográfico no subteste de escrita no Grupo 2	57
Gráfico 10 - Prejuízos relatados pelos pais de crianças com SRI do Grupo 2 na aplicação do CARS	58

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 -	Achados da literatura quanto as diferentes definições para SR.....	21
Quadro 2 -	Idade de realização da palatoplastia no Grupo 1	36
Quadro 3 -	Idade de realização da palatoplastia no Grupo 2	36
Quadro 4 -	Produtividade dos processos fonológicos de acordo com a idade.....	40
Quadro 5 -	Classificação do grau de inteligibilidade de fala.....	40
Quadro 6 -	Classificação dos erros ortográficos proposto por Zorzi (1998)	41
Quadro 7 -	Desempenho do Grupo 1 nas habilidades do desenvolvimento e linguagem.....	52
Quadro 8 -	Desempenho do Grupo 2 nos instrumentos aplicados.....	60

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 -	Desempenho das crianças com SRI no TSDDII	47
Tabela 2 -	Desempenho das crianças com SRI nas provas de vocabulário receptivo e expressivo.....	48
Tabela 3 -	Porcentagem de Consoantes Corretas nas provas do ABFW- Fonologia das crianças com SRI do Grupo 1	49
Tabela 4 -	Gravidade da glossoptose das crianças com SRI no Grupo 1	51
Tabela 5 -	Correlação entre TVIP e PCC com a gravidade de obstrução respiratória	51
Tabela 6 -	Comparação entre o TSDDII e CDI com a obstrução respiratória	51
Tabela 7 -	Análise indutiva entre os instrumentos e a idade da palatoplastia primária	52
Tabela 8 -	Associação entre os instrumentos submetidos no Grupo 1	53
Tabela 9 -	Porcentagem de consoantes corretas nas provas do ABFW- Fonologia das crianças com SRI do Grupo 2.....	55
Tabela 10 -	Desempenho escolar das crianças do Grupo 2	56
Tabela 11 -	Gravidade da glossoptose das crianças com SRI no Grupo 2	58
Tabela 12 -	Gravidade de glossoptose e desempenho Grupo 2	59
Tabela 13 -	Análise estatística: palatoplastia primária e desempenho do Grupo 2	59
Tabela 14 -	Associação entre os instrumentos aplicados nas crianças com SRI do Grupo 2	61

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

ABFW	Teste de Linguagem Infantil
CARS	Childhood Autism Rating Scale
CDI	Inventário MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo
EB	escore bruto
EC	escore corrigido
FLP	fissura labiopalatina
FP	fissura de palato
LGG	Linguagem
MFA	Motor Fino-Adaptativo
MG	Motor Grosso
PCC	Porcentagem de Consoantes Corretas
PS	Pessoal-Social
SAOS	Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono
SR	Sequência de Robin
SRI	Sequência de Robin isolada
TDE	Teste de Desempenho Escolar
TEA	Transtorno do Espectro Autista
TSDDII	Teste de Screening do Desenvolvimento Denver II
TVIP	Teste de Vocabulário por Imagem Peabody

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	15
2	REVISÃO DE LITERATURA	19
2.1	SEQUÊNCIA DE ROBIN: ASPECTOS GERAIS	21
2.2	FENÓTIPO CLÍNICO E COMPORTAMENTAL DA SEQUÊNCIA DE ROBIN ISOLADA	24
3	PROPOSIÇÃO	27
3.1	OBJETIVO GERAL	29
3.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS	29
4	CASUISTICA E MÉTODOS	31
4.1	ASPECTOS ÉTICOS	33
4.2	CASUÍSTICA	33
4.2.1	Critérios de inclusão	34
4.2.2	Critérios de exclusão	34
4.3	COLETA DE DADOS	35
4.3.1	Instrumentos	38
4.3.1.1	<i>Aplicação do Teste de Screening de Desenvolvimento de Denver II (TSDDII)</i>	38
4.3.1.2	<i>Aplicação do Teste de Vocabulário por Imagens Peabody (TVIP)</i>	38
4.3.1.3	<i>Aplicação do Inventário MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo (CDI)</i>	39
4.3.1.4	<i>Aplicação Teste de Linguagem Infantil (ABFW) – item Fonologia</i>	39
4.3.1.5	<i>Aplicação do Teste de Desempenho Escolar (TDE)</i>	41
4.3.1.6	<i>Aplicação do Teste Token</i>	42
4.3.1.7	<i>Aplicação Childhood Autism Rating Scale (CARS) – Versão padronizada para o Brasil</i>	42
4.4	ANÁLISE DOS DADOS	43
5	RESULTADOS	45
5.1	RESULTADOS GRUPO 1	47
5.1.1	Habilidades do desenvolvimento infantil	47
5.1.2	Linguagem – aspecto lexical – Grupo 1	47
5.1.3	Linguagem – aspecto fonológico – Grupo 1	48

5.1.4	Childhood Autism Rating Scale (CARS) – Grupo 1.....	50
5.1.5	Obstrução respiratória – Grupo 1.....	50
5.1.6	Idade de reparação do palato (palatoplastia primária) – Grupo 1.....	51
5.1.7	Desempenho geral – Grupo 1	52
5.2	RESULTADOS GRUPO 2.....	53
5.2.1	Compreensão verbal.....	53
5.2.2	Linguagem – aspecto lexical – Grupo 2.....	54
5.2.3	Linguagem – aspecto fonológico – Grupo 2.....	54
5.2.4	Desempenho escolar	56
5.2.5	Childhood Autism Rating Scale (CARS) – Grupo 2.....	58
5.2.6	Obstrução respiratória – Grupo 2.....	58
5.2.7	Idade de reparação do palato (palatoplastia primária) – Grupo 2.....	59
5.2.8	Desempenho geral – Grupo 2	60
6	DISCUSSÃO	63
7	CONCLUSÃO	71
	REFERÊNCIAS	75
	APÊNDICE.....	85
	ANEXO	89

1 INTRODUÇÃO

1 INTRODUÇÃO

A Sequência de Robin (SR) pode ser caracterizada por micrognatia, glossoptose com, ou sem, fissura de palato (FP), de forma isolada ou em associação a outras anomalias congênitas ou síndromes genéticas. Quando ocorre isoladamente é denominada Sequência de Robin isolada (SRI) (GORLIN; COHEN; HENNEKAM, 2001; MARQUES et al., 2005; MARQUES; THOMÉ; PERES, 2007).

O critério adotado para considerar a SRI estabelecido por Gorlin, Cohen e Hennekam (2001) refere a presença da tríade micrognatia, glossoptose e FP, não associada a outras anomalias congênitas que possam constituir síndromes, outras sequências ou associações, podendo apresentar até duas anomalias menores, segundo critério utilizado por Zechi-Ceide (1999). São consideradas anomalias menores as que não apresentem repercussão cosmética, ou seja, por não necessitarem de cirurgias corretivas (MARDEN; SMITH; MCDONALD, 1964).

O fenótipo clínico é variado, porém se expressam principalmente por obstrução das vias aéreas e dificuldades alimentares, mais graves e frequentes no período neonatal (BUSH; WILLIAMS, 1983; WHITAKER et al., 2003, MARQUES et al., 2008, 2010). A gravidade dos casos é determinada pelas condições alimentares, digestivas e cardiorrespiratórias de cada sujeito (SADEWITZ, 1992; SHPRINTZEN, 1992; COHEN, 1999; SMITH; SENDERS, 2006).

A hipóxia prolongada, secundária a obstrução respiratória em período neonatal e nos primeiros meses de vida, está frequentemente relacionada as alterações no desenvolvimento neuropsicomotor (LANDRY; THOMPSON, 2012). Dessa forma, as crianças com SRI são consideradas de risco para alterações de crescimento e do desenvolvimento neurológico (THOUVENIN et al., 2013).

A presença da FP nos casos de SRI, além de agravar os problemas de deglutição, pode acometer as habilidades linguísticas como a linguagem, fala e audição, levando a prejuízos na comunicação e na interação com o meio. Autores sugerem que a presença fissura de palato representa risco para o desenvolvimento global da criança (SCHERER; D'ANTONIO, 1995; NEIMAN; SAVAGE, 1997; HUTTERS; BAU; BRØNDSTED, 2001; BRUNNEGÅRD; LOHMANDER, 2007).

Embora seja esperado um melhor prognóstico em crianças com SRI quando comparadas aquelas com síndromes genéticas associadas, são escassos os estudos que caracterizam essa condição quanto ao desenvolvimento global, ou incluem os diferentes fenótipos da Sequência de Robin indiscriminadamente na sua metodologia. Entre as habilidades do desenvolvimento investigadas nessa população, os déficits de linguagem são os principais achados, entretanto não há consenso a respeito do desempenho cognitivo, sendo descritas diferentes condições relacionadas a função cognitiva (DRESCHER et al., 2008; THOUVENIN et al., 2013; FILIP et al., 2015; ALENCAR et al., 2017).

Diante dos riscos do desenvolvimento em que as crianças com SRI estão expostas, principalmente nos primeiros meses de vida, a hipótese avultada nesse estudo é que as crianças com SRI têm diferentes alterações e em graus variados, englobando o além do desenvolvimento infantil, a linguagem e a fala.

Portanto, faz-se necessário caracterizar o perfil linguístico de crianças com SRI a fim de minimizar alterações em longo prazo que prejudiquem o desempenho escolar e a interação social. Além disso, os estudos no âmbito da linguagem nessas crianças são pouco explorados, sendo que caracterizar essa condição contribuirá para melhores definições diagnósticas e condutas interventivas.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 SEQUÊNCIA DE ROBIN: ASPECTOS GERAIS

A incidência da SR é de aproximadamente 1:8000 – 1:14000 nascimentos (BUSH; WILLIAMS, 1983; PRINTZLAU; ANDERSEN, 2004; VATLACH; MAAS; POETS, 2014). Entretanto, essa incidência é questionável pois a variabilidade do critério diagnóstico utilizado dificulta defini-la com precisão (TAN; KILPATRICK; FARLIE, 2013). O Quadro 1 demonstra as diferentes definições descritas na literatura.

Autor (Ano)	Definição
Robin (1923)	Micro ou retrognatismo, desconforto respiratório, glossoptose, com ou sem Fissura de Palato, caracterizando a Síndrome de Pierre Robin.
Cohen (1976)	Uma malformação composta por eventos subsequentes derivados de mudanças estruturais. Promovendo uma reflexão quanto a nomenclatura Síndrome de Pierre Robin.
Carey, Fineman e Ziter (1982) Pasyayan e Lewis (1984)	Inserido o termo “sequência” de Pierre Robin.
Hanson e Smith (1975) Cohen (1999)	Reforçando a utilização de Sequência de Robin, justificando que a malformação tem como desenvolvimento primário a micrognatia, ocasionando a retroposição da língua, que vem a interromper o processo de fusão fetal das lâminas palatinas secundárias, e eventualmente, causa problemas respiratórios neonatais por obstrução mecânica da orofaringe.
Shprintzen (1988)	A tríade micrognatia, glossoptose e fissura de palato em forma de “U”.
Marques, Barbieri e Bettiol (1998) Wagener et al. (2003) Marques et al. (2010)	A fissura palatina pode ou não estar presente.
Zechi-Ceide (1999)	Micrognatia, glossoptose e fissura de palato, com até duas anomalias menores.
Sher (1992) Caouette-Laberge, Bayet e Larocque (1994) Williams et al. (1999) Meyer et al. (2008)	Sugerido o termo Complexo de Pierre Robin, englobando os casos com alteração do desenvolvimento da mandíbula sem a obrigatoriedade da presença de fissura de palato e glossoptose.
Gorlin, Cohen e Hennekam (2001)	Micrognatia, glossoptose e fissura de palato, não associadas a outras anomalias congênitas que possam constituir síndromes, outras sequências ou associações.
Holder-Espinasse et al. (2001) Evans et al. (2006) Bütow, Hoogendijk e Zwahlen (2009)	Proposta de classificação em três categorias: a) Sequência de Robin isolada: sem anomalias associada à tríade; b) Sequência de Robin associada/ Complexo de Robin: anomalias associadas que juntas não compõem nenhuma síndrome; c) Sequência de Robin sindrômica: anomalias associadas à tríade que caracterizam uma síndrome genética.
Breugem et al. (2016)	Elaborado relatório de consenso clínico a partir de painel com especialistas de 24 países, definindo como características obrigatórias a micrognatia (primária), glossoptose e obstrução de vias aéreas. A fissura de palato é considerada uma característica comum e adicional.

Quadro 1 - Achados da literatura quanto as diferentes definições para SR

A SR consiste em múltiplas anomalias secundárias derivadas da micrognatia enquanto uma única anomalia primária ou agente mecânico (SPRANGER et al., 1982). O termo sequência se refere à cascata de eventos que ocorre durante o desenvolvimento embrionário, caracterizada pela tríade micrognatia, glossoptose e FP (TAYLOR, 2001; TAN; KILPATRICK; FARLIE, 2013).

Frequentemente tem sido sugerido que o restrito crescimento intrauterino impeça o crescimento da mandíbula, provocando o posicionamento da língua entre as lâminas palatinas e bloqueando sua fusão (COHEN, 1999; ABADIE et al., 2002; PRINTZLAU; ANDERSEN, 2004; MACKAY, 2011; LOGJES et al., 2018). Nesta hipótese é esperado que a mandíbula apresentasse um crescimento após o nascimento, quando a restrição é aliviada.

Ao considerar a micrognatia como evento primário, fatores genéticos, teratogênicos, mecânicos ou multifatoriais são possíveis causas de anomalias mandibular (SHPRINTZEN, 1992). Dentre as causas conhecidas da SR sindrômica estão algumas anomalias cromossômicas (JAKOBSEN et al., 2006; GERARD-BLANLUET et al., 2007). Já a SRI é atribuída à influência de agentes mecânicos ou teratogênicos e mutações de genes ainda não identificados (NUNES DA COSTA; MATIAS, 2014). Nunes da Costa e Matias (2014) referem a compressão intrauterina como agente mecânico e Saal (2001) pontua o álcool e a diabetes materna como principais agentes teratogênicos relacionados a SR. Com relação a mutações genéticas, o SOX9 tem sido descrito como um dos principais genes relacionados a SR não sindrômica (BENKO et al., 2009).

Dessa forma, fica evidente o caráter heterogêneo da SR não só em sua causalidade, mas também em sua patogenia e conseqüentemente no fenótipo clínico (COHEN, 1999). Diante das variações encontradas, são sugeridas classificações buscando indicadores que predigam o prognóstico e facilitem o diagnóstico e tratamento.

Considerando a proposta de classificação da Sequência de Robin em três categorias, os autores indicam que sua forma isolada corresponde a aproximadamente metade dos casos (variando entre 48%-66%), as anomalias associadas, que não constituem uma síndrome, estão presentes entre 9% a 17% nos indivíduos com a tríade (HOLDER-ESPINASSE et al., 2001; EVANS et al., 2006; BÜTOW; HOOGENDIJK; ZWAHLEN, 2009). A Sequência de Robin sindrômica

apresenta o pior prognóstico dentre as três classificações e está presente em 18 a 35% dos casos, e as síndromes mais frequentes são Síndrome de Stickler, Treacher Collins e deleção do 22q11.2 (JAKOBSEN et al., 2006; CÔTÉ et al., 2015).

Em um levantamento realizado no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC-USP), Marques et al. (2001) verificaram 159 crianças com SR diagnosticadas, sendo 84 com SRI, 14 com SR com outras malformações, 10 com SR associada a problemas neurológicos, 36 com Síndrome de Stickler, 2 com síndrome de Treacher Collins, 4 com Síndrome de Moebius, 4 com Espectro oculoauriculovertebral, 2 com Síndrome de Richieri-Costa-Pereira, 2 com Síndrome Velocardiofacial e 1 com Síndrome de Nager.

Na literatura, o termo Complexo de Robin coloca em discussão o critério diagnóstico a partir da causa da obstrução respiratória. A obstrução respiratória na SR é frequentemente atribuída a glossoptose, entretanto outros mecanismos podem estar envolvidos. São conhecidos quatro tipos de obstrução nessa população (SHER, 1992; WILLIAMS et al., 1999; MARQUES et al., 2005):

- a) Tipo 1: a obstrução resulta do retroposicionamento do dorso da língua, que entra em contato com a parede posterior da faringe, abaixo do palato mole;
- b) Tipo 2: a obstrução resulta do retroposicionamento do dorso da língua, com compressão do palato mole ou partes dele (quando a fissura está presente) contra a parede posterior da faringe;
- c) Tipo 3: as paredes laterais da faringe se movem medialmente, obstruindo as vias aéreas, e a língua não entra em contato com a parede posterior da faringe;
- d) Tipo 4: a contração da faringe é esfíntérica, e a língua não entra em contato com a parede posterior da faringe.

Assim, as obstruções dos Tipos 1 e 2 são decorrentes da glossoptose, compondo o quadro da SR, já as dos Tipo 3 e 4 não caracterizam glossoptose e por isso compõem o quadro definido como Complexo de Robin (SHER, 1992; WILLIAMS et al., 1999; MARQUES et al., 2005).

Outra proposta de classificação leva em consideração a gravidade do fenótipo quanto às dificuldades respiratórias e alimentares. Descrita por Caouette-Laberge,

Bayet e Larocque (1994), orienta a divisão dos casos com SR em Grupo I, caracterizado pela respiração adequada com a intervenção postural e alimentação pela mamadeira; Grupo II, respiração adequada com a intervenção postural e dificuldades alimentares requerendo gavagem; Grupo III, classificada como severa, caracterizado por desconforto respiratório requerendo a intubação endotraqueal e gavagem.

Em uma reflexão, Breugem et al. (2016) reconhecem os desafios principalmente nas classificações e diagnóstico ainda na primeira infância, e recomendam pesquisas que favoreçam o desenvolvimento de uma base de dados de descrições fenotípicas, funcionais e clínicas. Reforçam também, que investigações fenotípicas e genéticas abrangentes combinadas com uma classificação sistemática de gravidade têm o potencial de promover avanços no manejo e cuidados frente a SR.

2.2 FENÓTIPO CLÍNICO E COMPORTAMENTAL DA SEQUÊNCIA DE ROBIN ISOLADA

De caráter heterógena, a SR engloba principalmente obstruções respiratórias e problemas alimentares, mais frequentes e graves no período neonatal (MARQUES et al., 2005). Os problemas respiratórios relacionados a obstrução respiratória é a principal preocupação na SR. Como descrito no item anterior, a obstrução respiratória pode ser classificada quanto tipo e gravidade. O tipo de obstrução está relacionado as estruturas anatomofuncionais envolvidas e a gravidade ao impacto clínico nos aspectos respiratórios e alimentares.

A obstrução de vias áreas pode influenciar no crescimento e desenvolvimento de crianças com SR uma vez que hipóxia prolongada em período neonatal e nos primeiros meses de vida, está frequentemente relacionada as alterações no desenvolvimento neuropsicomotor (LANDRY; THOMPSON, 2012; THOUVENIN et al., 2013). Outro aspecto que pode influenciar o desenvolvimento infantil é a presença da FP associada à obstrução respiratória nos quadros de SR, pois a cirurgia reparadora do palato será dependente do crescimento facial garantindo a estabilidade das condições respiratórias dessa criança e muitas vezes ultrapassando o período ideal

para o sucesso nos resultados de fala (ANTONY; SLOAN, 2002; SEAGLE; FURLOW, 2004).

A maioria das crianças com SRI respondem bem ao tratamento postural (posição prona), não sendo necessários tratamentos invasivos (SMITH; SENDERS, 2006; MEYER et al., 2008; FILIP et al., 2015). Apesar desse resultado indicar que obstrução de vias áreas dessas crianças foi classificada como de grau leve, um estudo demonstrou não haver diferença no desenvolvimento neuropsicomotor de crianças com SR que receberam o tratamento postural com as que utilizaram exclusivamente a intubação nasofaríngea como tratamento do desconforto respiratório, ou seja em diferentes quadros de gravidade respiratória (ALENCAR et al., 2017).

A presença da FP nos casos de SRI é um agravante para os problemas de deglutição, fala, audição e aumenta o risco para o desenvolvimento global da criança (SCHERER; D'ANTONIO, 1995; NEIMAN; SAVAGE, 1997; HUTTERS; BAU; BRØNDSTED, 2001; BRUNNEGÅRD; LOHMANDER, 2007). As consequências na fala são resultantes do comprometimento de estruturas importantes que respondem pela produção de fala, proporcionando alterações específicas relacionadas à disfunção velofaríngea, denotando alterações na produção articulatória e hipernasalidade (HARDIN-JONES et al., 2002; GENARO; YAMASHITA; TRINDADE, 2004; PEGORARO-KROOK et al., 2004).

Como citado anteriormente, os resultados de fala na SR podem ser comprometidos pelo período de realização da cirurgia reparadora do palato. Nos casos de FP isolada, a realização da palatoplastia primária é indicada entre 6 a 18 meses para melhores resultados da linguagem oral e prevenção das alterações auditivas (ALONSO et al., 2010; WILLIAMS et al., 2011). Entre as complicações imediatas da cirurgia reparadora do palato na SR está a obstrução e o desconforto respiratório, portanto, recomenda-se que esta seja realizada respeitando o crescimento facial (ANTONY; SLOAN, 2002; SEAGLE; FURLOW, 2004).

As frequentes alterações no funcionamento da orelha média, em decorrência da FP, podem resultar em alteração da linguagem oral (BROEN et al., 1998; AMARAL; MARTINS; SANTOS, 2010), assim como a falta de estimulação adequada ou ainda em consequência da própria alteração de fala (FREDERICKSON; CHAPMAN; HARDIN-JONES, 2006). A FP também é considerada como fator de risco para alterações no desempenho escolar. Broder, Richman e Matheson (1998) observaram

alta incidência de dificuldades de aprendizagem e desempenho escolar abaixo da média em crianças com fissura labiopalatina (FLP).

Pinto et al. (2017), ao descrever o processo de reabilitação em uma criança com SR e perda auditiva mista bilateral de grau moderado no programa de terapia intensiva de fala, observaram a substituição sistemática de sons orais plosivos, fricativos e africados por oclusivas glotais e hipernasalidade moderada, com prejuízo da inteligibilidade de fala, evidenciando comprometimento fonético e fonológico.

Em um estudo pioneiro no Brasil, Alencar (2014) buscou verificar se o desenvolvimento neuropsicomotor de crianças com SRI era influenciado por diferentes tratamentos da obstrução respiratória (intubação nasofaríngea e postural) visando avaliar a eficácia desses tratamentos, com foco nas sequelas de hipóxia. Nesse estudo 73% das crianças apresentaram desenvolvimento dentro dos padrões de normalidade, sem diferença estatística entre os grupos que receberam diferentes tratamentos. Em relação às habilidades prejudicadas, foi observado risco para atraso no desenvolvimento da linguagem e motor fino-adaptativo.

Um estudo francês, Thouvenin et al. (2013), comparou as habilidades psicomotoras, cognitivas e de linguagem entre crianças com SRI e associada a Síndrome de Stickler. Os resultados demonstraram que não houve diferença estatisticamente significativa nas habilidades psicomotoras e de linguagem, sendo descrito atraso de linguagem em ambos os grupos e melhor desempenho cognitivo no grupo com SRI. Drescher et al. (2008) observaram que escores cognitivos de crianças de 4 a 11 anos de idade com SRI, com obstrução das vias aéreas tratadas precocemente, embora dentro do intervalo de referência média, foram significativamente inferiores do que os do grupo controle, sem a malformação.

Além disso, foram descritas algumas condições relacionadas a função cognitiva de crianças com SRI no estudo de Filip et al. (2015), como deficiência intelectual, dificuldades de aprendizagem, déficits de atenção e hiperatividade, e dislexia. Esse mesmo estudo encontrou associação entre transtorno do espectro do autismo e meninos com SRI, assim como, os achados de Feragen e Stock (2014).

3 PROPOSIÇÃO

3 PROPOSIÇÃO

3.1 OBJETIVO GERAL

Caracterizar as habilidades de linguagem nas modalidades oral e escrita, em crianças com SRI.

3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Verificar desenvolvimento neuropsicomotor quanto as habilidades: Pessoal-social; Motor Grosso; Linguagem e Motor Fino – Adaptativo.
- Verificar vocabulário receptivo e expressivo.
- Verificar nível fonológico.
- Verificar desempenho escolar.
- Verificar processamento ortográfico.
- Verificar compreensão verbal.
- Verificar se há relação entre o grau de obstrução de vias aéreas apresentadas nos primeiros meses de vida e o desempenho nas habilidades investigadas.
- Verificar se há relação entre a idade da realização da palatoplastia primária e o desempenho nas habilidades investigadas.

4 CASUÍSTICA E MÉTODOS

4 CASUISTICA E MÉTODOS

4.1 ASPECTOS ÉTICOS

O presente estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa de seres humanos do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais – CAAE: 61798016.9.0000.5441, parecer número: 1.868.175 (Anexo A) e realizado no Ambulatório de Robin, setor de Genética do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo (HRAC-USP), atendendo as normas éticas da Resolução CNS 466/12.

4.2 CASUÍSTICA

A amostra deste estudo foi composta por 38 crianças com SRI cadastrados na Seção de Genética do HRAC-USP com diagnóstico genético-clínico previamente estabelecido pelos profissionais da referida seção que compreenderam os critérios de inclusão.

A seleção da amostra foi realizada proveniente por meio da análise inicial dos prontuários pertencentes aos sujeitos matriculados no referido Hospital, dentro da faixa etária do estudo e cadastrados na Seção de Genética. Os agendamentos foram realizados aproveitando os retornos previamente estabelecidos no período de janeiro de 2017 a janeiro de 2019 e solicitados pelo Centro de Processamento de Dados do Hospital, que é responsável por todo gerenciamento das inscrições.

O critério adotado neste estudo para considerar a SRI foi estabelecido por Gorlin, Cohen e Hennekam (2001) e utilizado pelos profissionais da Seção de Genética Clínica e Biologia molecular do HRAC, sendo considerados os sujeitos que apresentaram a tríade: micrognatia, glossoptose e fissura de palato, não associadas a outras anomalias congênitas que pudessem constituir síndromes, outras sequências ou associações. Foram incluídas as crianças que apresentaram até duas anomalias menores, segundo estudo de Zechi-Ceide (1999). Para definir anomalias maiores e menores foi utilizado o critério estabelecido por Marden, Smith e McDonald (1964),

que considera anomalias menores as que não apresentam repercussão cosmética, ou seja, não necessitam de cirurgias corretivas. A respeito do tipo de obstrução respiratória, foram considerados como glossoptose as obstruções do Tipo 1 e 2 (SHER; SHPRINTZEN; THORPY, 1986; SHER, 1992).

4.2.1 Critérios de inclusão

Crianças de 3 a 12 anos seguindo os critérios de diagnóstico de SRI adotados, ambos os sexos, devidamente matriculados no HRAC-USP, com diagnóstico genético-clínico previamente estabelecido por geneticistas com experiência na área, tendo sua participação voluntária.

4.2.2 Critérios de exclusão

- Crianças fora da faixa etária, que não possuísem a tríade micrognatia, glossoptose e fissura de palato ou as quais possuíam mais de duas anomalias menores ou ainda uma anomalia maior, que constituíssem síndromes, outras sequências ou associações.
- Crianças com SRI que apresentassem alteração de orelha média no período da avaliação.
- Crianças com SRI com diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA) ou sinais indicativos de TEA a partir da aplicação da Childhood Autism Rating Scale (CARS) que verificou o perfil comportamental da criança baseada em critérios.

Desta forma, a amostragem foi intencional e dividida em dois grupos quanto a faixa etária devido aos diferentes protocolos de avaliação e marcos de desenvolvimento:

- a) Grupo 1: 15 crianças de 3 a 6 anos com SRI;
- b) Grupo 2: 23 crianças de 7 a 12 anos com SRI.

4.3 COLETA DE DADOS

A coleta de dados constou de protocolo específico que foi colhido mediante as informações constantes no prontuário da criança e avaliação da linguagem por meio de instrumentos padronizados envolvendo entrevista com os responsáveis e atividades dirigidas com a criança.

O protocolo foi elaborado pela pesquisadora (Apêndice A) contendo informações referentes à identificação, tipo e grau de obstrução respiratória indicado pelo exame de nasofaringoscopia, dados do nascimento e desenvolvimento, avaliação audiológica, tipo de fissura e a idade na ocasião da cirurgia reparadora do palato.

A gravidade da obstrução respiratória foi analisada conforme propõe Caouette-Laberge, Bayet e Larocque (1994):

- 1 - leve: respiração adequada com a intervenção postural e alimentação pela mamadeira;
- 2 - moderada: respiração adequada com a intervenção postural e dificuldades alimentares requerendo gavagem;
- 3 - severa: desconforto respiratório requerendo a intubação endotraqueal e gavagem.

Todas as crianças foram submetidas a cirurgia reparadora de palato antes da aplicação dos procedimentos, sendo que a média de idade da realização da palatoplastia primária foi de 17 meses. Nos casos de FLP isolada, a realização da palatoplastia primária é indicada entre 6 a 18 meses para melhores resultados da linguagem oral e prevenção das alterações auditivas (ALONSO et al., 2010; WILLIAMS et al., 2011). Nos Quadros 2 e 3 é possível observar a idade em meses da realização da palatoplastia primária nos Grupos 1 e 2 respectivamente.

Idade da palatoplastia primária (meses)	11	13	14	15	16	17	18	19	24	32
Crianças (n)	1	1	3	3	1	2	1	1	1	1

Quadro 2 - Idade de realização da palatoplastia no Grupo 1

Idade da palatoplastia primária (meses)	12	13	14	15	16	18	19	21	22	24	27	28
Crianças (n)	2	3	3	3	2	1	1	1	3	2	1	1

Quadro 3 - Idade de realização da palatoplastia no Grupo 2

A linguagem oral foi avaliada pela pesquisadora fonoaudióloga, por meio de atividades dirigidas e englobou os aspectos fonológico e semântico. A linguagem escrita foi avaliada somente nos sujeitos do Grupo 2 quanto a leitura e escrita.

Priorizou-se nesse estudo a avaliação do sistema fonológico e semântico, pois há evidências de alterações nesses aspectos em decorrência da presença de FP e Disfunção Velofaríngea (DVF) (LU et al., 2010; MORAES; MAXIMINO; FENIMAN, 2011; KLINTÖ et al., 2014).

Na avaliação complementar foi utilizado o Teste Token, que mensurou a capacidade de compreensão no nível receptivo do sujeito, o Teste de Screening do Desenvolvimento Denver II (TSDDII), que permitiu verificar o desenvolvimento nas áreas Pessoal-Social (PS), Linguagem (LGG), Motor Fino-Adaptativo (MFA) e Motor Grosso (MG).

O período necessário para aplicação dos instrumentos para cada grupo foi de no mínimo 1 hora e máximo de 3 horas, divididas em dois períodos a fim de evitar a fadiga por parte da criança. Nos Fluxogramas 1 e 2 podemos visualizar como se deu a aplicação dos instrumentos na amostra estudada.

Fluxograma 1 - Protocolo de teste aplicado no Grupo 1

Fluxograma 2 - Protocolo de teste aplicado no Grupo 2

4.3.1 Instrumentos

4.3.1.1 *Aplicação do Teste de Screening de Desenvolvimento de Denver II (TSDDII)*

O TSDDII (FRANKENBURG et al., 1992) é o instrumento mais utilizado para triagem de população assintomática, aplicado em crianças desde o nascimento até os 6 anos de idade, por diferentes profissionais da saúde. É composto por 125 itens, distribuídos em quatro áreas do desenvolvimento: Pessoal-Social (PS), Linguagem (LGG), Motor Fino-Adaptativo (MFA) e Motor Grosso (MG). A forma de análise dos dados seguiu as normas do teste considerando todas as áreas podendo a criança ser classificada como normal ou em risco para o desenvolvimento neuropsicomotor, mas também descrevendo os escores em cada área a fim de compará-las. Para isso, foram traçadas novas linhas referentes ao desempenho de cada participante para área avaliada, levando-se em consideração a última habilidade que a criança realizou com êxito. Dessa forma, foram obtidas quatro linhas de desempenho em meses, correspondentes a cada habilidade.

4.3.1.2 *Aplicação do Teste de Vocabulário por Imagens Peabody (TVIP)*

O vocabulário no domínio receptivo foi avaliado por meio do TVIP (CAPOVILLA et al., 1997), que avalia as habilidades de compreensão de vocabulário nas seguintes áreas: pessoas, ações, qualidades, partes do corpo, tempo, natureza, lugares, objetos, animais, termos matemáticos, ferramentas e instrumentos. Esta versão consiste em cinco pranchas de prática seguidas de 125 pranchas de teste, organizadas em ordem crescente de dificuldade. As pranchas são compostas de quatro desenhos de linha preta em fundo branco. O teste foi organizado de acordo com um modelo de múltipla escolha. A tarefa consistiu em selecionar, dentre as alternativas, a figura que melhor representa a palavra falada apresentada pelo examinador. As respostas do sujeito foram anotadas e a correção feita somando o número de acertos na prova, com o escore máximo de 125 pontos. Com base na análise estatística do manual do teste, o vocabulário receptivo foi classificado em sete

categorias: alto superior; alto inferior; médio alto; médio; médio inferior; baixo superior e baixo inferior. Nesse estudo serão adotadas três categorias de classificação: Alto (alto inferior), Médio (médio alto, médio, médio inferior) e Baixo.

4.3.1.3 *Aplicação do Inventário MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo (CDI)*

A aplicação do CDI (FENSON et al., 1993) teve como objetivo recolher informações referentes à observação familiar quanto à compreensão e produção lexical. No presente estudo foi utilizada apenas a seguinte seção do protocolo:

- Seção D – é a maior seção do formulário composta por 421 itens organizados em 22 categorias semânticas. Dez destas categorias semânticas incluem substantivos (nomes de animais, veículos, brinquedos, comida e bebida, roupas, partes do corpo, móveis e aposentos, utensílios da casa, objetos e lugares fora da casa; e pessoas), efeitos sonoros e sons de animais, jogos e rotinas, verbos, qualidades e atributos, pronomes, palavras interrogativas, preposições, locativos, quantificadores, palavras de tempo, estados (verbos “ser” e “estar”) e artigos.

Nesse estudo o instrumento foi utilizado como um *checklist* de vocabulário, por meio do qual foi analisada a quantidade de palavras que a criança compreendia (vocabulário receptivo) e produzia (vocabulário expressivo) para cada categoria do instrumento.

4.3.1.4 *Aplicação Teste de Linguagem Infantil (ABFW) – item Fonologia*

Para avaliar a fonologia, foi aplicado o Teste de Linguagem Infantil (ABFW) – item Fonologia (ANDRADE et al., 2000). O teste compreendeu provas de nomeação e imitação de palavras podendo ser classificadas quanto nível de produtividade e, na ocorrência de processos fonológicos, se estes são esperados para a idade cronológica da criança. Para o cálculo da produtividade foi realizada regra de três simples com a quantidade de processos apresentados pela criança, comparados com as possibilidades do teste. Os processos fonológicos que obtiveram porcentagem

igual ou maior que 25, foram considerados produtivos. No Quadro 4 apresentam-se as produtividades dos processos fonológicos mediante a faixa etária em que ainda são esperados.

Processo Fonológico	Imitação
Redução de sílaba	2;6 anos
Harmonia consonantal	2;6 anos
Plosivação de fricativas	2;6 anos
Posteriorização para velar	3;6 anos
Posteriorização para palatal	4;6 anos
Frontalização de velares	3;0 anos
Frontalização de palatal	4;6 anos
Simplificação de líquida	3;6 anos
Simplificação de encontro consonantal	7;0 anos
Simplificação de consoante final	7;0 anos
Sonorização de plosivas	Processos idiossincráticos
Sonorização de fricativas	
Ensurdecimento de plosivas	
Ensurdecimento de fricativas	

Fonte: ANDRADE et al., 2000.

Quadro 4 - Produtividade dos processos fonológicos de acordo com a idade

O índice de valores da Porcentagem de Consoantes Corretas (PCC) incluiu quatro graus de gravidade (Quadro 5). Além da análise prevista pelo instrumento foi mensurada a PCC (WERTZNER; AMARO; TERAMOTO, 2005). Essa análise permitiu a classificação da gravidade do distúrbio, caso ocorresse, ou de forma qualitativa a referência quanto a inteligibilidade de fala.

Classificação	Porcentagem de Consoantes Corretas (PCC)
Leve	Acima de 85%
Levemente moderado	65% a 85%
Moderadamente Severo	50% a 65%
Severo	Abaixo de 50%

Fonte: WERTZNER; AMARO; TERAMOTO, 2005.

Quadro 5 - Classificação do grau de inteligibilidade de fala

Foram analisadas como consoantes corretas àquelas que se deram pela produção articulatória e traço linguístico correto, ou seja, não foram consideradas corretas as consoantes produzidas com articulações compensatórias, distorções articulatórias e simplificações fonológicas.

4.3.1.5 Aplicação do Teste de Desempenho Escolar (TDE)

O TDE (STEIN, 1994) teve como objetivo avaliar as capacidades fundamentais para o desempenho escolar, mais especificamente da Escrita, Aritmética e Leitura. Os resultados foram anotados em protocolo específico e constaram de tarefas como escrita sob ditado, contas matemáticas e resolução de problemas matemáticos apresentados oralmente e leitura de palavras. Os achados além de terem sido analisados em tabelas específicas com tratamento estatístico, propostas pelo manual do teste, os resultados a partir do ditado do subteste Escrita foram analisados quanto a classificação dos erros ortográficos conforme Zorzi (1998), como forma completar (Quadro 6).

Tipo do Erro
Representações Múltiplas
Apoio na Oralidade
Omissão de Letras
Junção/Separação de Palavras
Confusão entre “am x ão”
Generalização
Surdas/Sonoras
Acréscimo de letras
Confusão entre letras parecidas
Inversão de letras
Outras alterações

Fonte: ZORZI, 1998.

Quadro 6 - Classificação dos erros ortográficos proposto por Zorzi (1998)

4.3.1.6 Aplicação do Teste Token

O Teste Token (MOREIRA et al., 2010) apresentou o propósito de avaliar distúrbios leves de compreensão da linguagem. Nesse estudo foi aplicada sua versão reduzida (PAULA et al., 2010), que contém 36 comandos, sua aplicação é mais simples e rápida, quando comparada com a versão original. O teste é dividido em 6 partes: a parte 1 consta de sete itens; as partes 2, 3, 4 e 5, de quatro itens e a parte 6, de 13 itens. As provas estavam direcionadas a criança que interagiu com peças pequenas e grandes em forma de círculos e quadrados com diferentes cores. Para a pontuação do escore bruto (EB), foi considerado 1 para o acerto e 0 para o erro e foi apresentado utilizando média simples. Para a pontuação do escore corrigido (EC) foi utilizado a fórmula abaixo.

$$EC = (EB + 2,36 - 0,3) \times \text{escolaridade}$$

4.3.1.7 Aplicação Childhood Autism Rating Scale (CARS) – Versão padronizada para o Brasil

O CARS, em sua versão padronizada para o Brasil (PEREIRA; RIESGO; WAGNER, 2008), é uma escala composta por 15 itens que auxiliam na identificação de crianças com autismo e as distinguem de crianças com alteração no desenvolvimento sem autismo. Sua aplicação é breve e compreende a faixa etária acima dos 2 anos. A escala avalia o comportamento em 14 domínios afetados no autismo somado a uma categoria geral da impressão do autismo pelos pais. Os 15 itens são: relações pessoais, imitação, resposta emocional, uso corporal, uso de objetos, resposta a mudanças, resposta visual, resposta auditiva, resposta e uso do paladar, olfato e tato, medo ou nervosismo, comunicação verbal, comunicação não verbal, nível de atividade, nível e consistência da resposta intelectual e impressões gerais. A escala foi aplicada em forma de entrevista com os pais. Os escores de cada domínio variaram de 1 (limites de normalidade) a 4 (sintomas graves). A pontuação varia de 15 a 60 pontos e o ponto de corte para autismo é de 30 pontos. A análise qualitativa permitiu descrever os prejuízos de cada área referidos pelos pais.

4.4 ANÁLISE DOS DADOS

Os resultados foram apresentados a partir da análise descritiva, utilizando valores de média, mediana, valor mínimo, valor máximo e desvio padrão, em forma de tabelas ou gráficos.

A análise indutiva foi realizada diferenciando os testes que forneceram o escore corrigido para idade ou escolaridade e os que apresentaram apenas o escore bruto, para este, foi atribuída a classificação “normal” e “alterado” a fim de relacionar os dados dentro dos grupos. Assim, foi utilizado a correlação de Spearman para correlacionar as diferentes habilidades, a gravidade de glossoptose e idade da palatoplastia; o teste de Mann-Whitney para comparar o desempenho entre os testes e o teste qui-quadrado para verificar a associação entre os instrumentos. O nível de significância considerado será de $p \leq 0,05$ (ZAR, 1996).

5 RESULTADOS

5 RESULTADOS

5.1 RESULTADOS GRUPO 1

5.1.1 Habilidades do desenvolvimento infantil

Na classificação geral do TSDDII, nove (60%) crianças com SRI apresentaram falhas, com risco para atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Das crianças que falharam duas apresentaram atrasos em todas áreas investigadas (Pessoal-Social, Motor Fino-Adaptativo, Linguagem e Motor Grosso. As demais (n=7) apresentaram atrasos em apenas um domínio, sendo seis na área da Linguagem e um Motor Fino-Adaptativo. Uma criança apresentou desempenho aquém do esperado na habilidade Linguagem, porém não foi caracterizada como atraso para o desenvolvimento infantil segundo as normas de análise do teste.

A Tabela 1 apresenta o desempenho em meses das crianças com SRI nas habilidades Pessoal-Social (PS), Motor Grosso (MG), Linguagem (LGG) e Motor Fino-Adaptativo (MFA) a partir da aplicação do TSDDII.

Tabela 1 - Desempenho das crianças com SRI no TSDDII

Habilidades do desenvolvimento	Média	Mediana	Mínimo	Máximo	Desvio padrão
Idade cronológica	55,73	56,00	36	72	11,93
Pessoal Social	56,73	60,00	33	72	13,60
Motor Fino Adaptativo	60,07	63,00	39	72	12,66
Linguagem	54,20	51,00	33	72	13,29
Motor Grosso	60,20	69,00	36	72	14,84

Nota: resultados referente a idade em meses.

5.1.2 Linguagem – aspecto lexical – Grupo 1

Todas as crianças apresentaram desempenho dentro dos padrões de normalidade no vocabulário receptivo de acordo com o TVIP. Considerando a

classificação proposta pelo teste, 11 (73%) crianças tiveram desempenho médio e 4 (27%) alto superior.

No CDI, foi possível observar que o número de palavras do vocabulário receptivo (compreende) é maior que a do vocabulário expressivo (compreende e fala). A Tabela 2 demonstra os resultados quantitativos em pontos para TVIP e em número de palavras para CDI.

Tabela 2 - Desempenho das crianças com SRI nas provas de vocabulário receptivo e expressivo

Instrumentos	Média	Mediana	Mínimo	Máximo	Desvio padrão
TVIP	101,53	97,00	86	123	13,92
CDI – compreende	377,87	400,00	311	411	36,87
CDI – compreende e fala	352,53	390,00	56	407	89,35

CDI= Inventário MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo; TVIP= Teste de Vocabulário por Imagem Peabody.

5.1.3 Linguagem – aspecto fonológico – Grupo 1

Com a aplicação do ABFW-Fonologia foi possível observar 14 processos fonológicos produtivos, sendo simplificação de encontro consonantal a mais frequente (n=11), seguida de simplificação de líquida (n=10), frontalização de palatal (n=9) e frontalização de velar (n=9) como demonstra o Gráfico 1.

Gráfico 1 - Ocorrência de processos fonológicos produtivos a partir da aplicação do ABFW-Fonologia no Grupo 1

A inteligibilidade de fala foi analisada com base no Cálculo das Porcentagens Corretas na amostra obtida por meio do ABFW e os resultados estão apresentados na Tabela 3.

Tabela 3 - Porcentagem de Consoantes Corretas nas provas do ABFW-Fonologia das crianças com SRI do Grupo 1

Porcentagem de Consoantes Corretas (PCC)	Média	Mediana	Mínimo	Máximo	Desvio padrão
Nomeação (%)	72,4693	72,2150	24,44	100,00	22,43
Imitação (%)	74,9386	73,8250	30,84	100,00	21,52
Total (%)	73,7879	73,0900	27,91	100,00	21,90

Durante a aplicação da prova, 2 crianças apresentaram 100% de produção de consoantes corretas e uma não foi capaz de nomear ou repetir palavras isoladas e dessa forma foi retirada do cálculo do grupo especificamente nesse item.

Em relação ao grau de inteligibilidade de fala, a maioria das crianças apresentou grau leve (n=6), seguido de moderada-severa (n=4), moderada (n=3) e apenas uma criança apresentou grau severo. Além das simplificações fonológicas, o prejuízo da inteligibilidade de fala teve influência da presença de articulações compensatórias (n=7) e distorções articulatórias (n=5) (Gráfico 2).

Gráfico 2 - Grau de inteligibilidade de fala nas crianças com SRI do Grupo 1

Utilizando a Correlação de Spearman, foi possível observar que a quantidade de processos fonológicos realizados por cada criança é diretamente proporcional a sua classificação de gravidade da inteligibilidade de fala ($p=0,020$).

5.1.4 Childhood Autism Rating Scale (CARS) – Grupo 1

A média de pontos das crianças do Grupo 1 foi de 16,96, sendo o mínimo de 15 e o máximo de 24,5 pontos, ou seja, nenhuma criança apresentou desempenho com pontuação indicando risco para o diagnóstico de TEA. No entanto, alguns pais relataram prejuízos importantes nos aspectos demonstrados no Gráfico 3.

Gráfico 3 - Prejuízos relatados pelos pais de crianças com SRI do Grupo 1 na aplicação do CARS

5.1.5 Obstrução respiratória – Grupo 1

Na Tabela 4 é possível observar a gravidade da glossoptose descrita no primeiro ano de vida da amostra, segundo classificação proposta (SHER; SHPRINTZEN; THORPY, 1986; SHER, 1992).

Tabela 4 - Gravidade da glossoptose das crianças com SRI no Grupo 1

Gravidade de Glossoptose	n
Leve	3
Moderada	9
Severa	3

Não houve correlação entre a gravidade da obstrução respiratória com vocabulário receptivo (TVIP) e inteligibilidade de fala (PCC) (Tabela 5).

Tabela 5 - Correlação entre TVIP e PCC com a gravidade de obstrução respiratória

Instrumentos	Valor de p
Teste de Vocabulário por Imagem Peabody (TVIP)	0,601*
Porcentagem de Consoantes Corretas (PCC) - %	0,660*

*Correlação de Spearman.

Não houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre o desenvolvimento das habilidades do desenvolvimento infantil e o inventário semântico com a gravidade da obstrução respiratória (Tabela 6).

Tabela 6 - Comparação entre o TSDDII e CDI com a obstrução respiratória

Instrumentos	Valor de p
Teste de Screening do Desenvolvimento Denver II (TSDDII)	0,181*
Inventário MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo (CDI)	1,000*

*Teste de Mann-Whitney.

5.1.6 Idade de reparação do palato (palatoplastia primária) – Grupo 1

A média de idade da realização da palatoplastia primária foi de 17 meses, com máxima de 32 meses e mínimo 11 meses, mediana de 15 meses (desvio padrão: 5,14).

Houve relação da idade de realização da palatoplastia primária com o desempenho nas provas de vocabulário TVIP e CDI, sendo que quanto menor a idade melhor o desempenho nos testes (Tabela 7).

Tabela 7 - Análise indutiva entre os instrumentos e a idade da palatoplastia primária

Instrumentos	Valor p
Teste de Screening do Desenvolvimento Denver II (TSDDII)	0,877**
Teste de Vocabulário por Imagem Peabody (TVIP)	0,006*
Inventário MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo (CDI)	0,045**
Porcentagem de Consoantes Corretas (PCC) - %	0,065*

*Correlação de Spearman.

**Comparação test t.

5.1.7 Desempenho geral – Grupo 1

De modo geral, foi possível observar que as crianças do Grupo 1 obtiveram desempenho adequado na prova de vocabulário receptivo e não pontuaram na escala de rastreio para autismo. As provas que exigiram domínio da linguagem expressiva se mostraram mais prejudicadas: prova de fonologia, inventário do vocabulário expressivo e a habilidade de linguagem do TSDDII (Quadro 7).

Sujeitos	TSDDII					TVIP	ABFW-Fonologia	CDI	CARS
	Total	PS	MFA	LGG	MG				
1	nl	nl	nl	nl	nl	nl	alt	alt	nl
2	alt	nl	nl	alt	nl	nl	alt	nl	nl
3	alt	alt	alt	alt	alt	nl	alt	alt	nl
4	nl	nl	nl	nl	nl	nl	alt	alt	nl
5	alt	nl	nl	alt	nl	nl	alt	alt	nl
6	alt	nl	nl	alt	nl	nl	alt	alt	nl
7	alt	alt	alt	alt	alt	nl	alt	alt	nl
8	alt	nl	nl	alt	nl	nl	alt	nl	nl
9	alt	nl	nl	alt	nl	nl	alt	nl	nl
10	alt	nl	alt	nl	nl	nl	alt	alt	nl
11	nl	nl	nl	nl	nl	nl	nl	nl	nl
12	alt	nl	nl	alt	nl	nl	alt	nl	nl
13	nl	nl	nl	alt	nl	nl	nl	nl	nl
14	nl	nl	nl	nl	nl	nl	alt	nl	nl
15	nl	nl	nl	nl	nl	nl	alt	nl	nl

ABFW= Teste de Linguagem Infantil; **CARS**= Childhood Autism Rating Scale; **CDI**= Inventário MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo; **LGG**= Linguagem; **MFA**= Motor Fino-Adaptativo; **MG**= Motor Grosso; **PS**= Pessoal-Social; **TSDDII**= Teste de Screening do Desenvolvimento Denver II; **TVIP**= Teste de Vocabulário por Imagem Peabody.
alt= alterado; **nl**= adequado.

Quadro 7 - Desempenho do Grupo 1 nas habilidades do desenvolvimento e linguagem

Não houve associação entre o desempenho das crianças com SRI do Grupo 1 nos diferentes instrumentos como demonstra a Tabela 8.

Tabela 8 - Associação entre os instrumentos submetidos no Grupo 1

Associação entre Instrumentos		Valor de p*
TSDDII	ABFW	0,143
TSDDII	CDI	0,608
ABFW	CDI	0,467

*Teste qui-quadrado.

ABFW= Teste de Linguagem Infantil; **CDI**= Inventário MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo;

TSDDII= Teste de Screening do Desenvolvimento Denver II.

5.2 RESULTADOS GRUPO 2

5.2.1 Compreensão verbal

O desempenho no Token Teste foi adequado em 19 crianças, sendo que apenas quatro crianças apresentaram prejuízos na compreensão verbal. A média de pontos no escore corrigido foi de 33,25, a pontuação máxima de 36,56 e mínima de 23,56 (Desvio padrão: 3,47). Quanto a classificação, três crianças apresentaram prejuízo leve e uma, prejuízo moderado, como é possível de observar no Gráfico 4.

Gráfico 4 - Classificação do Grupo 2 no Token Teste

5.2.2 Linguagem – aspecto lexical – Grupo 2

No TVIP, três crianças obtiveram o desempenho abaixo do esperado para a idade, sendo duas classificadas como baixa superior e uma baixa inferior. Em relação a classificação do desempenho das crianças com SRI do Grupo 2 que apresentavam desempenho adequado, 14 (61%) foram classificadas com o desempenho médio e 6 (26%) acima da média, como observado no Gráfico 5.

Gráfico 5 - Classificação das crianças com SRI no TVIP

5.2.3 Linguagem – aspecto fonológico – Grupo 2

Com a aplicação do ABFW parte da fonologia foi possível observar 10 processos fonológicos produtivos, sendo simplificação de encontro consonantal a mais frequente (n=9), seguida de simplificação de consoante final (n=5), ensurdecimento de fricativa (n=4), simplificação de líquidas (n=4) e plosivação de fricativas (n=4), como demonstra o Gráfico 6.

Gráfico 6 - Ocorrência de processos fonológicos produtivos a partir da aplicação do ABFW-Fonologia no Grupo 2

A inteligibilidade de fala foi analisada com base no cálculo das porcentagens corretas da amostra do ABFW- item fonologia (Tabela 9).

Tabela 9 - Porcentagem de consoantes corretas nas provas do ABFW-Fonologia das crianças com SRI do Grupo 2

Porcentagem de Consoantes Corretas (PCC)	Média	Mediana	Mínimo	Máximo	Desvio padrão
Nomeação (%)	87,74	92,22	33,33	100,00	15,46
Imitação (%)	89,82	97,00	20,56	100,00	17,41
Total (%)	88,89	95,93	26,39	100,00	16,39

Em relação ao grau de inteligibilidade de fala, a maioria das crianças apresentou classificação de grau leve (n=16), seguido de levemente moderado (n=5) e Severo (n=1) (Gráfico 7). Apenas uma criança apresentou 100% de produção de consoantes corretas. A inteligibilidade de fala foi prejudicada por distorções articulatórias (n=7) e articulações compensatórias (n=11).

Gráfico 7 - Grau de inteligibilidade de fala nas crianças com SRI do Grupo 2

Utilizando a Correlação de Spearman, foi possível observar que a quantidade de processos fonológicos realizados por cada criança foi diretamente proporcional a sua classificação de gravidade da inteligibilidade de fala ($p=0,000$).

5.2.4 Desempenho escolar

Os achados das crianças com SRI do Grupo 2 quanto ao desempenho escolar, a partir do Teste de Desempenho Escolar, demonstraram que a média do escore bruto foi de 81,08 no desempenho total, 18,47 no subteste de Escrita, 46,43 no de Leitura e 14,86 no de Aritmética (Tabela 10).

Tabela 10 - Desempenho escolar das crianças do Grupo 2

Teste de Desempenho Escolar (TED)	Média	Mínimo	Máximo	Desvio padrão	Mediana
Global	81,08	2	144	48,05	101
Escrita	18,47	0	33	11,75	27
Leitura	46,43	0	63	28,26	60
Aritmética	14,86	2	18	8,24	14

A respeito da classificação, a maioria das crianças apresentaram desempenho adequado da escrita, aritmética e leitura para o ano escolar (Gráfico 8).

Gráfico 8 - Classificação das crianças do Grupo 2 no TDE

No subteste de escrita foram observadas 11 diferentes categorias de erros ortográficos, sendo os erros de acentuação os mais frequentes ($n=18$), seguido por omissões de letras e representações múltiplas ($n=14$), como demonstra o Gráfico 9.

Gráfico 9 - Ocorrência de erros ortográfico no subteste de escrita no Grupo 2

5.2.5 Childhood Autism Rating Scale (CARS) – Grupo 2

A média de pontos das crianças do Grupo 2 foi de 15,90, sendo o mínimo de 15 e o máximo de 23 pontos, ou seja, nenhuma criança pontuou indicando risco para o diagnóstico de TEA. Também foram relatados prejuízos neste grupo (Gráfico 10).

Gráfico 10 - Prejuízos relatados pelos pais de crianças com SRI do Grupo 2 na aplicação do CARS

5.2.6 Obstrução respiratória – Grupo 2

Na Tabela 11 é possível observar a gravidade da glossoptose descrita no primeiro ano de vida da amostra.

Tabela 11 - Gravidade da glossoptose das crianças com SRI no Grupo 2

Gravidade de Glossoptose	n
Leve	8
Moderada	7
Severa	7

Cabe ressaltar que uma criança do Grupo 2 não possui esse registro por dar entrada no hospital depois do primeiro ano de idade.

Houve correlação entre a gravidade da glossoptose e a classificação no TDE, sendo que quanto maior a gravidade pior a classificação. Foi possível observar diferença estatisticamente significativa na comparação entre as crianças que apresentaram desempenho adequado com aquelas que apresentaram desempenho aquém do esperado para a idade no TVIP, sendo que o último apresentou glossoptose mais grave (Tabela 12).

Tabela 12 - Gravidade de glossoptose e desempenho Grupo 2

Instrumentos	Valor p
Porcentagem de Consoantes Corretas (PCC) - %	0,327*
Teste de Desempenho Escolar (TDE)	0,042*
Token	0,174*
Teste de Vocabulário por Imagem Peabody (TVIP)	0,026**

*Correlação de Spearman.

**Comparação Teste de Mann-Whitney.

5.2.7 Idade de reparação do palato (palatoplastia primária) – Grupo 2

A média de idade da realização da palatoplastia primária foi de 18 meses, com máxima de 28 meses e mínimo 12 meses, mediana de 16 meses (desvio padrão: 4,95).

Na comparação entre o desempenho escolar e a idade da realização da palatoplastia primária, foi possível observar que as crianças que realizaram o procedimento mais tardiamente apresentaram pior desempenho escolar (Tabela 13).

Tabela 13 - Análise estatística: palatoplastia primária e desempenho do Grupo 2

Instrumentos	Valor de p
Teste de Desempenho Escolar (TDE)	0,027*
Teste de Vocabulário por Imagem Peabody (TVIP)	0,309*
Token	0,611*
Porcentagem de Consoantes Corretas (PCC) - %	0,218**

*Comparação Teste de Mann-Whitney.

**Correlação de Spearman.

5.2.8 Desempenho geral – Grupo 2

De modo geral, foi possível observar que a maioria das crianças com SRI do Grupo 2 demonstraram desempenho adequado nas provas, exigindo domínio da linguagem receptiva (compreensão verbal e vocabulário receptivo), sendo o aspecto fonológico, o mais prejudicado (Quadro 8).

Sujeitos	Teste de Desempenho Escolar (TED)			TVIP	ABFW-Fonologia	Token Test	CARS
	Escrita	Leitura	Aritmética				
1	alt	alt	nl	nl	alt	nl	nl
2	alt	nl	nl	nl	alt	nl	nl
3	alt	alt	alt	alt	alt	alt	nl
4	nl	nl	nl	nl	nl	nl	nl
5	nl	nl	nl	nl	alt	nl	nl
6	alt	alt	alt	nl	nl	nl	nl
7	nl	alt	nl	nl	alt	nl	nl
8	nl	nl	nl	nl	alt	nl	nl
9	nl	nl	nl	nl	alt	nl	nl
10	nl	nl	nl	nl	alt	nl	nl
11	alt	alt	alt	alt	alt	alt	nl
12	nl	nl	nl	nl	alt	nl	nl
13	nl	nl	nl	nl	nl	nl	nl
14	nl	nl	nl	nl	alt	nl	nl
15	nl	nl	nl	nl	alt	nl	nl
16	nl	nl	nl	nl	nl	nl	nl
17	nl	nl	nl	nl	nl	alt	nl
18	nl	nl	nl	nl	nl	nl	nl
19	alt	nl	alt	nl	nl	nl	nl
20	nl	nl	nl	nl	nl	nl	nl
21	alt	alt	alt	alt	alt	alt	nl
22	alt	nl	alt	nl	alt	nl	nl
23	nl	alt	alt	nl	alt	nl	nl

ABFW= Teste de Linguagem Infantil; CARS= Childhood Autism Rating Scale; TVIP= Teste de Vocabulário por Imagem Peabody. alt= alterado; nl= adequado.

Quadro 8 - Desempenho do Grupo 2 nos instrumentos aplicados

Houve associação entre o desempenho nos diferentes instrumentos utilizados para verificar a linguagem receptiva (compreensão verbal e vocabulário receptivo), como demonstra a Tabela 14.

Tabela 14 - Associação entre os instrumentos aplicados nas crianças com SRI do Grupo 2

Associação entre Instrumentos		Valor de p*
TDE	Token	0,067
TDE	TVIP	0,020
TDE	ABFW	1,000
Token	TVIP	0,002
Token	ABFW	1,000
TVIP	ABFW	0,526

*Teste qui-quadrado.

ABFW= Teste de Linguagem Infantil; **TED**= Teste de Desempenho Escolar; **TVIP**= Teste de Vocabulário por Imagem Peabody.

6 DISCUSSÃO

6 DISCUSSÃO

O desempenho das habilidades de desenvolvimento e de linguagem das crianças com SRI do Grupo 1, foi heterogêneo.

No TSDDII, a maioria das crianças apresentou risco para atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (60%), sendo a habilidade de Linguagem a mais prejudicada, seguida da habilidade Motora Fina-Adaptativa. Outros estudos brasileiros, utilizaram o mesmo instrumento (ALENCAR et al., 2017; SOUZA, 2017). No estudo de Souza (2017) 85% dos bebês (0 a 12 meses) com SRI apresentaram risco para atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Alencar et al. (2017) avaliaram crianças de 2 a 6 anos com SRI e verificaram que apenas 11,3% das crianças analisadas apresentaram risco para o desenvolvimento. Cabe referir que ambos os estudos demonstraram prejuízo maior na habilidade de linguagem, corroborando com os resultados desse estudo.

Outro estudo Thouvenin et al. (2013) utilizou diferentes escalas padronizadas para a língua francesa para avaliar o desenvolvimento de crianças com SR e verificaram que 21% apresentaram desempenho aquém do esperado na função motora e 26% na linguagem. No entanto, a amostra foi composta por crianças com SRI e Síndrome de Stickler e não houve diferença estatisticamente significantes entre os dois grupos.

O vocabulário receptivo no Grupo 1 foi analisado a partir dos testes TVIP, observação direta e o CDI, em entrevista com os pais. O prejuízo no CDI foi caracterizado pelo número menor de palavras no vocabulário expressivo do que o esperado pela idade. Ainda no estudo de Thouvenin et al. (2013), crianças com 3 anos foram avaliadas quanto ao aspecto lexical, sendo que metade da amostra apresentou escores abaixo da média para a idade quanto ao vocabulário. Além disso, houve relação da idade de realização da palatoplastia primária com o desempenho lexical.

Não foram encontrados outros estudos que analisaram o aspecto lexical na população com SRI. Entretanto, esse aspecto da linguagem foi amplamente investigado em crianças com anomalias craniofaciais, sendo evidenciado prejuízos quanto ao vocabulário expressivo de crianças com FLP não sindrômica (LYNCH; FOX; BROOKSHIRE, 1983; BROEN et al., 1998; SCHERER; WILLIAMS; PROCTOR-

WILLIAMS, 2008; LU et al., 2010; HARDIN-JONES; CHAPMAN, 2014; JURADO, 2018; CAVALHEIRO et al., 2019), podendo ser considerado um modelo.

Os prejuízos no aspecto fonológico do Grupo 1 foram caracterizados pela inteligibilidade de fala, em sua maioria de grau leve, influenciada por processos fonológicos de substituições, distorções articulatórias e articulações compensatórias. A aplicação do ABFW - item fonologia contou com provas de nomeação de figuras e repetição de palavras (imitação). Segundo Corrêa e Cavaleiro (2018), o objetivo da nomeação é testar a produção de todos os fonemas evitando a repetição, entretanto é restrito ao repertório semântico do avaliado; já a imitação proporciona analisar a influência do modelo do avaliador, no entanto, pode favorecer a melhora da produção linguística.

Na presença da FP são esperadas alterações específicas relacionadas à disfunção velofaríngea, em sua maioria, denotando alterações na produção articulatória e hipernasalidade de fala, que podem persistir após a cirurgia reparadora do palato (HARDIN-JONES et al., 2002; GENARO; YAMASHITA; TRINDADE., 2004; PEGORARO-KROOK et al., 2004). Nesse sentido, é importante salientar que a organização fonológica acontece concomitantemente às funções orofaciais e é influenciada pela integridade dos órgãos fonoarticulatórios (WOHRET; SMITH, 2002; FARIAS; ÁVILA; VIEIRA, 2006). Nesse estudo, a quantidade de processos fonológicos realizados por cada criança foi diretamente proporcional a sua classificação de gravidade, demonstrando que nessa faixa etária (Grupo 1) a inteligibilidade de fala esteve relacionada aos déficits no âmbito fonológico.

Apesar de não estabelecer relação entre os achados dos aspectos semântico e fonológico do Grupo 1 a partir dos testes utilizados, o desempenho adequado do sistema fonológico depende da adequação do nível semântico expressivo (PASSAGLIO et al., 2015). Acerca dos estudos referentes a fala na FLP, Chapman et al. (2001); Lu et al. (2010) sugerem que o atraso no desenvolvimento lexical seja secundário às alterações na aquisição dos sons da fala (fonético e fonológico). Nesse sentido a intervenção fonoaudiológica baseada não só na adequação articulatória, mas também na estimulação fonológica, pode diminuir os impactos na linguagem oral dessa população.

Já no Grupo 2 houve prejuízos na linguagem receptiva, diferente dos achados do Grupo 1, sendo que três crianças apresentaram desempenho inadequado na prova

de vocabulário receptivo, compreensão verbal e glossoptose classificada como severa. Essas três crianças com maior prejuízo do Grupo 2 consequentemente, realizaram a palatoplastia primária após 12 meses, aos 14, 21 e 28 meses. Com análise estatística pode-se confirmar que as crianças que tiveram desempenho abaixo do esperado no TVIP foram as que apresentaram maior gravidade da glossoptose. No Teste Token, quatro apresentaram prejuízo na compreensão verbal, entretanto não houve influência da gravidade da glossoptose ou da idade da realização da palatoplastia primária.

Não foram encontrados estudos com descrição da linguagem receptiva de crianças com SR. Em outra condição que causa obstrução de vias aéreas, a Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS) na infância, crianças apresentaram escores abaixo do esperado que seus pares sem a obstrução no Teste Token (KURNATOWSKI et al., 2006) e TVIP (YORBIK et al., 2014). Apesar da alta prevalência SAOS em crianças com SR (KHAYAT; BIN-HASSAN; AL-SALEH, 2017), este estudo não teve como objetivo investigar aspectos relacionados ao sono. Bukvic (2018) não verificaram diferença entre o desenvolvimento das crianças com SRI com SAOS e as sem tratadas com intubação nasofaríngea.

Segundo o desenvolvimento fonológico típico, aos 5 anos não são mais esperadas simplificações fonológicas (WERTZNER, 1995; VICK et al., 2012; TEIXEIRA, 2015), entretanto no Grupo 2, composto por crianças a partir de 7 anos, 15 crianças apresentaram processos fonológicos, ou seja, não mais na faixa típica. Apesar da média do PCC ter sido melhor no Grupo 2, esses resultados indicam que algumas crianças com SRI não superaram os déficits fonológicos com a idade. Assim como no Grupo 1, a inteligibilidade de fala foi caracterizada pela presença de substituições fonológicas, distorções articulatórias e articulações compensatórias, sendo a quantidade de processos fonológicos realizados diretamente proporcional a sua classificação de gravidade.

Cabe salientar que esse estudo não teve como foco investigar as características de fala decorrentes da disfunção velofaríngea, uma vez que a literatura já contempla de forma ímpar a temática, especialmente nos quadros de FLP. Alguns estudos indicam que não há diferenças nos resultados de fala de crianças com SRI e FLP não sindrômica (LEHMAN; FISHMAN; NAIMAN, 1995; KHOSLA; MABRY; CASTIGLIONE, 2008), sendo a hipernasalidade influenciada mais pela técnica

cirúrgica utilizada para reparar o palato do que o diagnóstico propriamente dito (OLIVEIRA, 2009). Não é possível prever os resultados de fala em crianças com SR a partir de suas variáveis anatômicas, gravidade clínica inicial ou envolvimento de palato mole (MORICE et al., 2018).

A respeito do desempenho escolar, a maioria das crianças do Grupo 2 tiveram desempenho adequado nas provas de escrita, leitura e aritmética. Além da análise quantitativa foram investigados os processos ortográficos apresentados no subteste de Escrita do TDE, evidenciando dificuldades nas regras de acentuação, representações múltiplas e estrutura silábica (omissão de letras). É importante ressaltar que as crianças que apresentaram substituições fonológicas não necessariamente promoveram erros por apoio na oralidade. Não houve correlação entre o desempenho fonológico e o desempenho escolar, indicando que as dificuldades escolares nessa população, provavelmente não foram decorrentes dos prejuízos fonológicos. Porém, a gravidade da glossoptose e a idade da palatoplastia primária influenciaram na classificação do desempenho escolar.

Não existem estudos verificando o desempenho escolar na população com SRI. Em um estudo com crianças com FLP, Marcelino (2009) verificou que 50% da amostra obteve desempenho escolar abaixo do esperado para a escolaridade, no entanto esses resultados foram relacionados as frequentes alterações de orelha média e dificuldades no processamento auditivo. Ao avaliar as competências linguísticas necessárias para a aquisição da leitura e escrita em crianças com FLP não síndrômica, Prudenciatti, Vasconcellos Hage e Tabakim (2017) observaram desempenho cognitivo e escolar inferior ao esperado para a idade e escolaridade.

Feragen e Stock (2014) e Filip et al. (2015) ressaltam alterações comportamentais e cognitivas em crianças com SR, bem como descreve o Transtorno do Espectro Autista (TEA), deficiência intelectual, transtornos de aprendizagem, dislexia e Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade como comorbidades nessa população. No presente estudo, utilizando a escala CARS nenhuma criança pontuou para TEA, entretanto, durante a análise dos prontuários, foi encontrado uma criança com o diagnóstico médico de TEA e, portanto, foi excluída do estudo. Embora a amostra não tenha pontuado para as características do TEA, os pais relataram durante a aplicação do instrumento prejuízos principalmente no nível de atividade das

crianças, sendo o Grupo 1 caracterizado pela agitação e aumento da atividade e o Grupo 2 por diminuição da atividade e falta de atenção.

Dentre as limitações do estudo, seria relevante realizar a avaliação cognitiva, essencial para o diagnóstico diferencial das alterações linguísticas e verificar possível comorbidade. Poucos estudos tem a preocupação com critérios de seleção bem estabelecidos para o estabelecimento da amostra de crianças com Sequência de Robin apenas com o quadro Isolado daquelas com outras malformações, compondo os grupos do complexo de Robin e da Sequência de Robin sindrômica. Isso se deve ao fato de que muitas vezes esse diagnóstico depende da evolução dos quadros alimentares, respiratórios e do desenvolvimento. Dessa forma, a comparação entre os estudos fica comprometida pela amostragem não ser especificada. Além do cuidado com o diagnóstico genético-clínico, todas as crianças tiveram diagnóstico audiológico dentro dos padrões de normalidade e ausência de alteração de orelha média, a fim de não influenciar na caracterização do perfil linguístico. Essas condições promovem diminuição do número de sujeitos participantes do estudo.

A importância em descrever perfis linguísticos diante de uma alteração genética não deve ser vista meramente como questão acadêmica, pois o delineamento do fenótipo clínico enquanto perfil de habilidades e dificuldades contribui ao guiar o olhar clínico dos profissionais que assistem essas crianças e implica na tomada de condutas e intervenção mais assertivas (MERVIS; ROBINSON, 2005; FIDLER; PHILOFSKY; HEPBURN, 2007; GIACHETI; ROSSI, 2012).

7 CONCLUSÃO

7 CONCLUSÃO

O desempenho das habilidades de desenvolvimento e de linguagem das crianças com SRI foi heterogêneo e variável.

A maioria das crianças com SRI entre 3 a 6 anos da amostra analisada apresentaram risco para o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Já no grupo de crianças com SRI de 7 a 12 anos de idade, a maioria apresentou desempenho adequado quanto as habilidades de linguagem escrita referentes a escrita, aritmética e leitura para o ano escolar.

De um modo geral, a maioria das crianças com SRI demonstraram desempenho adequado nas provas que exigiam domínio da linguagem receptiva (vocabulário receptivo e compreensão verbal). Quanto a linguagem expressiva o aspecto fonológico foi o mais prejudicado em ambos os grupos.

A gravidade da glossoptose e a idade da realização da palatoplastia primária, nesta amostra, influenciou desenvolvimento de linguagem e desempenho escolar.

REFERÊNCIAS

REFERÊNCIAS

- Abadie V, Morisseau-Durand MP, Beyler C, Manach Y, Couly G. Brainstem dysfunction: a possible neuroembryological pathogenesis of isolated Pierre Robin sequence. *Eur J Pediatr*. 2002;161(5):275-80.
- Alencar TRR. O desenvolvimento neuropsicomotor de pacientes com Sequência de Robin isolada [tese]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2014.
- Alencar TRR, Marques IL, Bertucci A, Prado-Oliveira R. Neurological development of children with isolated robin sequence treated with nasopharyngeal intubation in early infancy. *Cleft Palate Craniofac J*. 2017;54(3):256-61.
- Alonso N, Tanikawa DYS, Lima Junior JE, Ferreira MC. Avaliação comparativa e evolutiva dos protocolos de atendimento dos pacientes fissurados. *Rev Bras Cir Plást*. 2010;25(3):434-8.
- Amaral MIR, Martins JE, Santos MFC. Estudo da audição em crianças com fissura labiopalatina não-sindrômica. *Braz J Otorhinolaryngol*. 2010;76(2):164-71.
- Andrade CRF, Béfi-Lopes DM, Fernandes FDM, Wertzner WH. ABFW: Teste de linguagem infantil nas áreas de Fonologia, Vocabulário, Fluência e Pragmática. Carapicuíba (SP): Pró-Fono; 2000.
- Antony AK, Sloan GM. Airway obstruction following palatoplasty: analysis of 247 consecutive operations. *Cleft Palate Craniofac J*. 2002;39(2):145-8.
- Benko S, Fantes JA, Amiel J, Kleinjan DJ, Thomas S, Ramsay J, et al. Highly conserved non-coding elements on either side of SOX9 associated with Pierre Robin sequence. *Nat Genet*. 2009;41(3):359-64.
- Breugem CC, Evans KN, Poets CF, Suri S, Picard A, Filip C, et al. best practices for the diagnosis and evaluation of infants with Robin Sequence: a clinical consensus report. *JAMA Pediatr*. 2016;170(9):894-902.
- Broder HL, Richman LC, Matheson PB. Learning disability, school achievement, and grade retention among children with cleft: a two-center study. *Cleft Palate Craniofac J*. 1998;35(2):127-31.
- Broen PA, Devers MC, Doyle SS, Prouty JM, Moller KT. Acquisition of linguistic and cognitive skills by children with cleft palate. *J Speech Lang Hear Res*. 1998;41(3):676-87.
- Brunnegård K, Lohmander A. A cross-sectional study of speech in 10-year-old children with cleft palate: results and issues of rater reliability. *Cleft Palate Craniofac J*. 2007;44(1):33-44.

- Bukvic LS. Habilidades do desenvolvimento de crianças com sequência de Robin isolada tratadas exclusivamente com intubação nasofaríngea [tese]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2018.
- Bush PG, Williams AJ. Incidence of the Robin Anomalad (Pierre Robin syndrome). *Br J Plast Surg*. 1983;36(4):434-7.
- Bütow KW, Hoogendijk CF, Zwahlen RA. Pierre Robin sequence: appearances and 25 years of experience with an innovative treatment protocol. *J Pediatr Surg*. 2009;44(11):2112-8.
- Caouette-Laberge L, Bayet B, Larocque Y. The Pierre Robin sequence: review of 125 cases and evolution of treatment modalities. *Plast Reconstr Surg*. 1994;93(5):934-42.
- Capovilla FC, Capovilla AG, Nunes LR, Araújo I, Nunes DR, Nogueira D, et al. Versão brasileira do Teste de Vocabulário por Imagens Peabody. *Distúrb Comun*. 1997;8(2):151-62.
- Carey JC, Fineman RM, Ziter FA. The Robin sequence as a consequence of malformation, dysplasia, and neuromuscular syndromes. *J Pediatr*. 1982;101(5):858-64.
- Cavalheiro MG, Lamônica DAC, de Vasconcellos Hage SR, Maximino LP. Child development skills and language in toddlers with cleft lip and palate. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2019;116:18-21.
- Chapman KL, Hardin-Jones M, Schulte J, Halter KA. Vocal development of 9-month-old babies with cleft palate. *J Speech Lang Hear Res*. 2001;44(6):1268-83.
- Cohen MM Jr. The Robin anomalad - its nonspecificity and associated syndromes. *J Oral Surg*. 1976;34(7):587-93.
- Cohen MM Jr. Robin sequences and complexes: causal heterogeneity and pathogenetic/phenotypic variability. *Am J Med Genet*. 1999;84(4):311-5.
- Corrêa CC, Cavalheiro MG. Desenvolvimento fonológico típico e Transtorno Fonológico. In: Giannecchini T, Maximino LP. Programa de intervenção prático-produtivo para indivíduos com Transtorno Fonológico. Ribeirão Preto, SP: Book Toy; 2018. p. 18-33.
- Côté A, Fanous A, Almajed A, Lacroix Y. Pierre Robin sequence: review of diagnostic and treatment challenges. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2015;79(4):451-64.
- Drescher FD, Jotzo M, Goelz R, Meyer TD, Bacher M, Poets CF. Cognitive and psychosocial development of children with Pierre Robin sequence. *Acta Paediatr*. 2008;97(5):653-6.
- Evans AK, Rahbar R, Rogers GF, Mulliken JB, Volk MS. Robin Sequence: a retrospective review of 115 patients. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2006;70(6):973-80.

- Farias SR, Ávila CRB, Vieira MM. Relação entre fala, tônus e praxia não-verbal do sistema estomatognático em pré-escolares. *Pró-Fono R Atual Cient.* 2006;18(3):267-76.
- Fenson L, Dale PS, Reznick JS, Thal D, Bates E, Hartung JP, et al. *MacArthur communicative development Inventories: user's guide and technical manual.* San Diego: Singular Publishing; 1993.
- Feragen KB, Stock NM. When there is more than a cleft: psychological adjustment when a cleft is associated with an additional condition. *Cleft Palate Craniofac J.* 2014;51(1):5-14.
- Fidler DJ, Philofsky A, Hepburn SL. Language phenotypes and intervention planning: bridging research and practice. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13(1):47-57.
- Filip C, Feragen KB, Lemvik JS, Lindberg N, Andersson EM, Rashidi M, et al. Multidisciplinary aspects of 104 patients with Pierre Robin Sequence. *Cleft Palate Craniofac J.* 2015;52(6):732-42.
- Frankenburg WK, Dodds J, Breswck B, Archer D, Marchka P, Edelman N, et al. *Denver II: training manual.* Denver (USA): Denver Developmental Materials; 1992.
- Frederickson MS, Chapman KL, Hardin-Jones M. Conversational skills of children with cleft lip and palate: a replication and extension. *Cleft Palate Craniofac J.* 2006;43(2):179-88.
- Genaro KF, Yamashita RP, Trindade IEK. Avaliação clínica e instrumental na fissura labiopalatina. In: Ferreira LP, Befi-Lopes DM, Limonge SCO, organizadores. *Tratado de Fonoaudiologia.* São Paulo: Roca; 2004. p. 456-93.
- Gerard-Blanluet M, Pipiras E, Levallant JM, Joye N, Koubi V, Kanafani S, et al.. Prenatal detection of Pierre Robin sequence with deletion Xp and additional trisomy 14q by telomere screening. *Prenat Diagn.* 2007;27(11):1062-3.
- Giacheti CM, Rossi NF. Síndromes genéticas. In: Lopes-Herrera AS, Maximino LP. *Fonoaudiologia: intervenções e alterações da linguagem oral.* Ribeirão Preto, SP: Book Toy; 2012. p. 61-76.
- Gorlin RJ, Cohen MM Jr, Hennekam RCM. Robin sequence. In: Gorlin RJ, Cohen MM Jr, Hennekam RCM. *Syndromes of the head and neck.* 4th ed. New York: Oxford University Press; 2001. p. 860-6.
- Hanson JW, Smith DW. U-shaped palatal defect in the Robin anomalad: developmental and clinical relevance. *J Pediatr.* 1975;87(1):30-3.
- Hardin-Jones M, Chapman KL. Early lexical characteristics of toddlers with cleft lip and palate. *Cleft Palate Craniofac J.* 2014;51(6):622-31.
- Hardin-Jones MA, Chapman KL, Wright J, Halter KA, Schulte J, Dean JA, et al. The impact of early palatal obturation on consonant development in babies with unrepaired cleft palate. *Cleft Palate Craniofac J.* 2002;39(2):157-63.

Holder-Espinasse M, Abadie V, Cormier-Daire V, Beyler C, Manach Y, Munnich A, et al. Pierre Robin sequence: a series of 117 consecutive cases. *J Pediatr*. 2001;139(4):588-90.

Hutters B, Bau A, Brøndsted K. A longitudinal group study of speech development in Danish children born with and without cleft lip and palate. *Int J Lang Commun Disord*. 2001;36(4):447-70.

Jakobsen LP, Knudsen MA, Lespinasse J, García Ayuso C, Ramos C, Fryns JP, et al. The genetic basis of the Pierre Robin Sequence. *Cleft Palate Craniofac J*. 2006;43(2):155-9.

Jurado MRB. Habilidades do desenvolvimento global e comunicativo de crianças com fissura labiopalatina [dissertação]. Bauru: Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo; 2018.

Khayat A, Bin-Hassan S, Al-Saleh S. Polysomnographic findings in infants with Pierre Robin sequence. *Ann Thorac Med*. 2017;12(1):25-29.

Khosla RK, Mabry K, Castiglione CL. Clinical outcomes of the Furlow Z-plasty for primary cleft palate repair. *Cleft Palate Craniofac J*. 2008;45 (5):501-10.

Klintö K, Svensson H, Elander A, Lohmander A. Speech and phonology in Swedish-speaking 3-year-olds with unilateral complete cleft lip and palate following different methods for primary palatal surgery. *Cleft Palate Craniofac J*. 2014;51(3):274-82.

Kurnatowski P, Putyński L, Lapienis M, Kowalska B. Neurocognitive abilities in children with adenotonsillar hypertrophy. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2006;70(3):419-24.

Landry AM, Thompson DM. Laryngomalacia: disease presentation, spectrum, and management. *Int J Pediatr*. 2012;2012:753526.

Lehman JA, Fishman JRA, Naiman GS. Treatment of cleft palate associated with Robin Sequence: appraisal of risk factor. *Cleft Palate Craniofac J*. 1995;32(1):25-9.

Logjes RJH, Breugem CC, Van Haaften G, Paes EC, Sperber GH, van den Boogaard MH, et al. The ontogeny of Robin sequence. *Am J Med Genet A*. 2018;176(6):1349-68.

Lu Z, Ma L, Luo Y, Fletcher P. The effects of unrepaired cleft palate on early language development in Chinese infants. *Cleft Palate Craniofac J*. 2010;47(4):400-4.

Lynch JI, Fox DR, Brookshire BI. Phonological proficiency of two cleft palate toddlers with school-age follow-up. *J Speech Hear Disord*. 1983;48(3):274-85.

Mackay DR. Controversies in the diagnosis and management of the Robin sequence. *J Craniofac Surg*. 2011;22(2):415-20.

Marcelino FC. Perfil das habilidades de linguagem de indivíduos com fissura labiopalatina [tese]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2009.

Marden PM, Smith DW, McDonald MJ. Congenital anomalies in the newborn infant, including minor variations. A study of 4,412 babies by surface examination for anomalies and buccal smear for sex chromatin. *J Pediatr*. 1964;64:357-71.

Marques IL, Barbieri MA, Bettiol H. Etiopathogenesis of isolated Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J*. 1998;35(6):517-25.

Marques IL, Thomé S, Peres SPBA. Aspectos pediátricos. In: Trindade IEK, Silva Filho OG, coordenadores. *Fissuras labiopalatinas: uma abordagem interdisciplinar*. São Paulo: Santos; 2007. p. 51-71.

Marques IL, Bettiol H, de Souza L, Barbieri MA, Bachega MI. Longitudinal study of the growth of infants with isolated Robin sequence considered being severe cases. *Acta Paediatr*. 2008;97(3):371-5.

Marques IL, Prado-Oliveira R, Leirião VH, Jorge JC, de 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, Barbieri MA, Bettiol H, Gutierrez MR. Clinical experience with infants with Robin sequence: a prospective study. *Cleft Palate Craniofac J*. 2001;38(2):171-8.

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

Mervis CB, Robinson BF. Designing measures for profiling and genotype/phenotype studies of individuals with genetic syndromes or developmental language disorders. *Applied Psycholinguistics*. 2005;26(1):41-64.

Meyer AC, Lidsky ME, Sampson DE, Lander TA, Liu M, Sidman JD. Airway interventions in children with Pierre Robin sequence. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2008;138(6):782-7.

Moraes TFD, Maximino LP, Feniman MR. A habilidade de atenção auditiva sustentada em crianças com fissura labiopalatina e transtorno fonológico. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2011;16(4):436-40.

Moreira L, Texeira M, Paiva A, Cazita VM, Salgado JV, Malloy-Diniz LF. Token Test. In: Malloy-Diniz LF, Fuentes D, Mattos P, Abreu N, organizadores. *Avaliação neuropsicológica*. Porto Alegre: Artmed; 2010.

Morice A, Renault F, Soupre V, Chapuis C, Trichet Zbinden C, Kadlub N, et al. Predictors of speech outcomes in children with Pierre Robin sequence. *J Craniomaxillofac Surg*. 2018;46(3):479-484.

Neiman GS, Savage HE. Development of infants and toddlers with clefts from birth to three years of age. *Cleft Palate Craniofac J*. 1997;34(3):218-25.

Nunes da Costa J, Matias J. Isolated Robin sequence in siblings: review of current concepts. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2014;67(11):e259-65.

Oliveira RP. Nasalidade de crianças com sequência de Robin após palatoplastia primária com as técnicas de Furlow ou von Langenbeck [tese]. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2009.

Passaglio NJS, Souza MA, Souza VC, Scopel RR, Lemos SMA. Perfil fonológico e lexical: interrelação com fatores ambientais. *Rev CEFAC*. 2015;17(4):1071-8.

Pasyayan HM, Lewis MB. Clinical experience with the Robin sequence. *Cleft Palate J*. 1984;21(4):270-6.

Paula JJ, Schlottfeldt CG, Moreira L, Cotta M, Bicalho MA, Romano-Silva MA et al. Psychometric properties of a brief neuropsychological protocol for use in geriatric populations. *Rev Psiquiatr Clín*. 2010;37(6): 251-5.

Pegoraro-Krook MI, Dutka-Souza JC, Magalhães LCT, Feniman MR. Intervenção fonoaudiológica na fissura palatina. In: Ferreira LP, Befi-Lopes DM, Limonge SCO, organizadores. *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca; 2004. p. 439-53.

Pereira A, Riesgo RS, Wagner MB. Autismo infantil: tradução e validação da Childhood Autism Rating Scale para uso no Brasil. *J Pediatr (Rio J)*. 2008;84(6):487-94.

Pinto MDB, Pegoraro-Krook MI, Andrade LKF, Correa APC, Rosa-Lugo L, Dutka JCR. Intensive treatment of speech disorders in robin sequence: a case report. *CoDAS*. 2017;29(5):e20160084.

Printzlau A, Andersen M. Pierre Robin sequence in Denmark: a retrospective population-based epidemiological study. *Cleft Palate Craniofac J*. 2004;41(1):47-52.

Prudenciatti S, Vasconcellos Hage SR, Tabaquim MDLM. Desempenho cognitivo-linguístico de crianças com fissura labiopalatina em fase de aquisição da leitura e escrita. *Rev CEFAC*; 2017;19(1):20-6.

Robin P. La chute de la base de la langue considerée comme une nouvelle cause de gans la respiration naso-pharyngienne. *Bull Acad Natl Med*. 1923;89:37-41.

Saal HM. A prospective analysis of cleft palate: associated syndromes and malformations. *Proc Greenwood Genet Cent*. 2001;20:78.

Sadewitz VL. Robin sequence: changes in thinking leading to changes in patient care. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992;29(3):246-53.

Scherer NJ, D'Antonio LL. Parent questionnaire for screening early language development in children with cleft palate. *Cleft Palate Craniofac J*. 1995;32(1):7-13.

Scherer NJ, Williams AL, Proctor-Williams K. Early and later vocalization skills in children with and without cleft palate. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2008;72(6):827-40.

Seagle MB, Furlow LT Jr. Muscle reconstruction in cleft lip repair. *Plast Reconstr Surg.* 2004;113(6):1537-47.

Sher AE. Mechanisms of airway obstruction in Robin sequence: implications for treatment. *Cleft Palate Craniofac J.* 1992;29(3):224-31.

Sher AE, Shprintzen RJ, Thorpy MJ. Endoscopic observations of obstructive sleep apnea in children with anomalous upper airways: predictive and therapeutic value. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 1986;11(2):135-46.

Shprintzen RJ. Pierre Robin, micrognathia, and airway obstruction: the dependency of treatment on accurate diagnosis. *Int Anesthesiol Clin.* 1988;26(1):64-71.

Shprintzen RJ. The implications of the diagnosis of Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J.* 1992;29(3):205-9.

Smith MC, Senders CW. Prognosis of airway obstruction and feeding difficulty in the Robin sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2006;70(2):319-24.

Souza CDR. Avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor de bebês com Sequência de Robin [dissertação]. Bauru: Universidade de São Paulo, Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais; 2017.

Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, et al. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. *J Pediatr.* 1982;100(1):160-5.

Stein LM. TDE - Teste de Desempenho Escolar: manual para aplicação e interpretação. São Paulo (SP): Casa do Psicólogo; 1994.

Tan TY, Kilpatrick N, Farlie PG. Developmental and genetic perspectives on Pierre Robin sequence. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2013;163C(4):295-305.

Taylor MR. Consultation with the specialist: the Pierre Robin sequence: a concise review for the practicing pediatrician. *Pediatr Rev.* 2001;22(4):125-30.

Teixeira ER. Os processos de simplificação fonológica na descrição do desenvolvimento de crianças falantes do português em situações aquisicionais típicas e atípicas. *Prolíngua.* 2015;10(1):79-92.

Thouvenin B, Djadi-Prat J, Chalouhi C, Pierrot S, Lyonnet S, Couly G, et al. Developmental outcome in Pierre Robin sequence: a longitudinal and prospective study of a consecutive series of severe phenotypes. *Am J Med Genet A.* 2013;161A(2):312-9.

Vatlach S, Maas C, Poets CF. Birth prevalence and initial treatment of Robin sequence in Germany: a prospective epidemiologic study. *Orphanet J Rare Dis.* 2014;9:9.

- Vick JC, Campbell TF, Shriberg LD, Green JR, Abdi H, Rusiewicz HL, et al. Distinct developmental profiles in typical speech acquisition. *J Neurophysiol.* 2012;107(10):2885-900.
- Wagener S, Rayatt SS, Tatman AJ, Gornall P, Slator R. Management of infants with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J.* 2003;40(2):180-5.
- Wertzner HF. Estudo da aquisição do sistema fonológico: o uso de processos fonológicos em crianças de três a sete anos. *Pró-Fono R Atual Cient.* 1995;7(1):21-6.
- Wertzner HF, Amaro L, Teramoto SS. Gravidade do distúrbio fonológico: julgamento perceptivo e porcentagem de consoantes corretas. *Pró-Fono R. Atual. Cient.* 2005;17(2):185-94.
- Whitaker IS, Koron S, Oliver DW, Jani P. Effective management of the airway in the Pierre Robin syndrome using a modified nasopharyngeal tube and pulse oximetry. *Br J Oral Maxillofac Surg.* 2003;41(4):272-4.
- Williams JK, Maull D, Grayson BH, Longaker MT, McCarthy JG. Early decannulation with bilateral mandibular distraction for tracheostomy-dependent patients. *Plast Reconstr Surg.* 1999;103(1):48-59.
- Williams WN, Seagle MB, Pegoraro-Krook MI, Souza TV, Garla L, Silva ML, et al. Prospective clinical trial comparing outcome measures between Furlow and von Langenbeck Palatoplasties for UCLP. *Ann Plast Surg.* 2011;66(2):154-63.
- Wohret AB, Smith A. Development change in variability of lip muscle activity during speech. *J Speech Lang Hear Res.* 2002;45(6):1077-87.
- Yorbik O, Mutlu C, Koc D, Mutluer T. Possible negative effects of snoring and increased sleep fragmentation on developmental status of preschool children. *Sleep Biol Rhythms.* 2014;12(1):30-6.
- Zar JH. *Biostatistical analysis.* 3rd ed. New Jersey: Prentice-Hall; 1996.
- Zechi-Ceide R. *Estudo genético-clínico em pacientes portadores de seqüência de Pierre-Robin [dissertação].* Bauru (SP): Universidade Estadual Paulista; 1999.
- Zorzi JL. *Aprender a escrever: a apropriação do sistema ortográfico.* Porto Alegre: ArtMed; 1998.

APÊNDICE

APÊNDICE A – Protocolo de coleta de dados do prontuário – crianças SRI

RG	Cidade/UF		
Data de nascimento		Idade	
Idade dos pais:			
Sexo () F () M		Grupo 1 () Grupo 2 ()	
Tipo de Fissura () Pós-Forame Incompleta () Pós-Forame Completa () Transforame Unilateral () Transforame Unilateral () Submucosa			
Idade na ocasião da cirurgia reparadora de palato:			
Tipo de obstrução de vias aéreas		Grau glossoptose	
Tipo 1 () Tipo 2 () Tipo 3 () Tipo 4 ()		1 () 2 () 3 ()	
Dados do desenvolvimento: fala/ desenvolvimento neuropsicomotor/ comportamento/ desempenho escolar			
Última avaliação audiológica:			
Timpanometria – tipo de curva:			
Alteração orelha média: () Presente () Ausente		Descrição:	
Diagnóstico audiológico:			

ANEXO

ANEXO A – Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa do HRAC-USP **PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP****DADOS DO PROJETO DE PESQUISA**

Título da Pesquisa: Caracterização do perfil linguísticos de crianças com sequência de Pierre Robin Isolada.

Pesquisador: Maria Gabriela Cavalheiro

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 61798016.9.0000.5441

Instituição Proponente: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da USP

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 1.868.175

Apresentação do Projeto:

Este estudo propõe caracterizar as habilidades de linguagem nas modalidades oral e escrita, em crianças com Sequencia de Pierre Robin Isolada. Farão parte as crianças que possuam diagnóstico genético-clínico previamente estabelecido por geneticistas da equipe de trabalho do estudo. A amostra será dividida em crianças de 3 a 6 anos (G1) e crianças de 6 a 12 anos (G2) com SRI. Os grupos serão submetidos a diferentes protocolos de avaliação da linguagem e do comportamento, baseados nos marcos de desenvolvimento.

Objetivo da Pesquisa:

Caracterizar as habilidades de linguagem nas modalidades oral e escrita, em crianças com sequencia de Robin Isolada.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Segundo as autoras, o risco é atribuído o cansaço por parte da criança.

Segundo as autoras, os riscos se justificam pelo benefício do estudo, que se faz por minimizar alterações em longo prazo que prejudiquem o desempenho escolar e interação social. Além disso, os estudos no âmbito da linguagem em crianças com SRI são pouco explorados, sendo que caracterizar essa condição contribua para melhores definições diagnósticas e condutas

Endereço: Rua Silvio Marchione, 3-20
Bairro: Vila Nova Cidade Universitária **CEP:** 17.012-900
UF: SP **Município:** BAURU
Telefone: (14)3235-8421 **Fax:** (14)3234-7818 **E-mail:** uep_projeto@centrinho.usp.br

Continuação do Parecer: 1.868.175

interventivas.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

O Termo de Assentimento foi revisto, sendo o mesmo para ambas as faixas etárias, com linguagem acessível à faixa etária do estudo; foi inserido o quanto solicitado no parecer anterior, ou seja, iniciado em forma de convite, exposto o tipo de atividade proposta à criança, a liberdade da participação ou não, assim como, a confidencialidade das informações.

O TCLE foi também revisto, substituindo termos que evidenciaram maior complexidade ao entendimento do participante, ficando desta forma, mais acessível à compreensão da proposta.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Nesta pendência foram reapresentados os seguintes termos:

- Carta de encaminhamento ao CEP
- Informações básicas do projeto
- Cronograma
- Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
- Termo de Assentimento 3-6 anos
- Termo de Assentimento 6-12 anos

Recomendações:

Nada a considerar.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Os Termos de Assentimento e o TCLE foram adequados, conforme as observações apontadas.

Considerações Finais a critério do CEP:

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

Cabe ao pesquisador notificar via Plataforma Brasil o relatório final para avaliação. Os Termos de Consentimento Livre e Esclarecidos e/ou outros Termos obrigatórios assinados pelos participantes da pesquisa deverão ser entregues ao CEP. Os relatórios semestrais devem ser notificados quando solicitados no parecer.

Endereço: Rua Silvio Marchione, 3-20
Bairro: Vila Nova Cidade Universitária
UF: SP **Município:** BAURU

CEP: 17.012-900

Telefone: (14)3235-8421

Fax: (14)3234-7818

E-mail: uep_projeto@centrinho.usp.br

Continuação do Parecer: 1.868.175

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_803665.pdf	05/12/2016 18:03:20		Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Termodeassentimento_6_12_doutorado_.docx	05/12/2016 18:03:00	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Cronograma	PLANO_DE_TRABALH_CRONOGRAMA.docx	05/12/2016 18:02:14	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Outros	Of_Pendencia.pdf	05/12/2016 18:00:59	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TermodeAssentimento_3_6_doutorado_final.doc	05/12/2016 17:55:47	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_caracterizacaodoperfillinguisticos_HRAC_FINAL.pdf	05/12/2016 17:55:27	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Outros	Checklist_Prot_Pesq_91_2016.pdf	09/11/2016 09:34:45	Rafael Mattos de Deus	Aceito
Outros	Termo_manuseio_info_cep.pdf	08/11/2016 17:01:44	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Outros	termo_de_compromisso_tornar_publico_resultados_CEP_doutorado.pdf	08/11/2016 17:00:24	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Outros	termo_compromisso_cep.pdf	08/11/2016 16:59:26	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_caracterizacaodoperfillinguisticos_HRAC.pdf	07/11/2016 22:27:33	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Outros	carta_de_encaminhamento.pdf	07/11/2016 21:58:26	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	PROJETO_DOUTORADO_MARIA_GABRIELI_ROBIN_ISOLADO_CORRIGIDO_okay_final_cep.docx	07/11/2016 21:55:57	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Outros	termo_cep.pdf	16/10/2016 21:55:10	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TermodeAssentimento_3_6_doutorado.doc	10/10/2016 20:37:11	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Termo_de_assentimento_6_12_doutorado.docx	10/10/2016 20:34:34	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito

Endereço: Rua Sílvio Marchione, 3-20

Bairro: Vila Nova Cidade Universitária

CEP: 17.012-900

UF: SP

Município: BAURU

Telefone: (14)3235-8421

Fax: (14)3234-7818

E-mail: uep_projeto@centrinho.usp.br

Continuação do Parecer: 1.868.175

Ausência	Termo_de_assentimento_6_12_doutora do.docx	10/10/2016 20:34:34	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Outros	Maria_Gabriela_Formulario_HRAC.pdf	10/10/2016 20:28:31	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito
Folha de Rosto	Maria_Gabriela_Folha_Rosto.pdf	10/10/2016 20:27:39	Maria Gabriela Cavalheiro	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

BAURU, 15 de Dezembro de 2016

Assinado por:
Sílvia Maria Graziadei
(Coordenador)

Endereço: Rua Silvio Marchione, 3-20

Bairro: Vila Nova Cidade Universitária

CEP: 17.012-900

UF: SP

Município: BAURU

Telefone: (14)3235-8421

Fax: (14)3234-7818

E-mail: uep_projeto@centrinho.usp.br