

**Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”  
Faculdade de Filosofia e Ciências**

**André Vinicius Marcondes Natel Sales**

**Análise quantitativa do tempo de trânsito oral e faríngeo em  
síndromes genéticas**

**Marília  
2013**

**Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”  
Faculdade de Filosofia e Ciências**

**André Vinicius Marcondes Natel Sales**

**Análise quantitativa do tempo de trânsito oral e faríngeo em  
síndromes genéticas**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia, Área de Concentração Distúrbios da Comunicação Humana, da Faculdade de Filosofia e Ciências- UNESP, para obtenção do título de mestre em Fonoaudiologia.

**Orientador:** Dra. Roberta Gonçalves da Silva

**Co-Orientadores:** Profa. Dra. Célia Maria Giacheti  
Dra. Paula Cristina Cola

**Marília  
2013**

Sales, André Vinicius Marcondes Natel.  
S163a Análise quantitativa do tempo de trânsito oral e faríngeo  
em síndromes genéticas / André Vinicius Marcondes Natel  
Sales. – Marília, 2012.  
66 f. ; 30 cm.

Dissertação (Mestrado em Fonoaudiologia) –  
Universidade Estadual Paulista, Faculdade de Filosofia e  
Ciências, 2012.

Bibliografia: f. 41-44.

Orientador: Roberta Gonçalves da Silva.

Co-orientador: Célia Maria Giacheti, Paula Cristina Cola.

1. Deglutição. 2. Tempo – Medição. 3. Doenças  
hereditárias. 4. Distúrbios da deglutição. 5. Genética. 6.  
Fonoaudiologia. 7. Análise matemática. I. Título.

CDD 616.32

André Vinicius Marcondes Natel Sales

**Análise quantitativa do tempo de trânsito oral e faríngeo em síndromes  
genéticas**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia, Área de Concentração Distúrbios da Comunicação Humana, da Faculdade de Filosofia e Ciências- UNESP, para obtenção do título de mestre em Fonoaudiologia.

**BANCA EXAMINADORA**

Orientador: \_\_\_\_\_  
Roberta Gonçalves da Silva, Doutora em Fisiopatologia em Clínica Médica, Professor Assistente Doutor da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho.

2º Examinador: \_\_\_\_\_  
Dionísia Aparecida Cusin Lamônica, Doutora em Distúrbios da Comunicação Humana, Professor Associado da Faculdade Odontologia de Bauru Universidade de São Paulo.

3º Examinador: \_\_\_\_\_  
Larissa Cristina Berti, Doutora em Lingüística, Pesquisador/Docente da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho.

Marília, 2013

## Agradecimentos

Inicio meus agradecimentos por **DEUS**, já que Ele colocou pessoas tão especiais a meu lado, sem as quais certamente não teria dado conta.

Aos meus **pais** pela sólida formação dada até à minha juventude, que me proporcionou a continuidade nos estudos até à chegada a este mestrado, os meus eternos agradecimentos.

À **Dra. Roberta Gonçalves da Silva**, pela confiança, pela oportunidade de trabalhar ao seu lado e por incentivar na superação de meus limites.

À **Dra. Paula Cristina Cola** pela infinita disponibilidade, por todos os ensinamentos e pela impecável condução e ajuda neste trabalho.

À **Profa. Dra. Célia Maria Giacheti** pela co -orientação e pelos preciosos ensinamentos genéticos, assim como por aqueles relativos ao campo da metodologia científica e condução neste trabalho.

À **CAPES** pelo apoio financeiro.

Aos Professores do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, pela oportunidade de integrar a primeira turma deste imenso e grandioso projeto.

Ao meu amigo **Yanko Borges** pelo carinho, admiração, e pela presença incansável com que me apoiou ao longo do período de elaboração desta dissertação.

Dirijo um agradecimento especial à **Profa. Dra. Dionísia Aparecida Cusin Lamônica** e **Dra. Larissa Cristina Berti**, que compuseram a minha Banca de Qualificação, pela leitura atenta do trabalho tal como desenvolvido até então e pelo carinho com que me acolheram.

Aos **pacientes** do Laboratório de Disfagia (LADIS), pela delicadeza e sensibilidade no compartilhamento deste meu aprendizado. Por causa deles é que esta dissertação se concretizou. Vocês merecem meu eterno agradecimento.

**Ninguém vence sozinho... OBRIGADO A**  
**TODOS!**

*“Alguns homens vêem as coisas como são, e dizem “Por quê?”  
Eu sonho com as coisas que nunca foram e digo “Por que não?”*

*George Bernard Shaw*

## Resumo

As alterações nas funções orofaciais encontradas em indivíduos com síndromes genéticas pouco têm sido estudadas. Com relação as alterações na biomecânica da deglutição orofaríngea, os estudos utilizaram com maior frequência procedimentos qualitativos para a avaliação, não encontrando-se trabalhos que tenham realizado análise quantitativa desta função orofacial por meio de software. Diante da escassez da literatura, este estudo teve por objetivo mensurar o tempo de trânsito oral e faríngeo da deglutição em indivíduos com diagnóstico de síndrome genética. Foram incluídos neste estudo 14 indivíduos com diagnóstico genético distinto, com diagnóstico genético confirmado por meio clínico ou laboratorial, idade variando de 2 meses a 7 anos. A análise do tempo de trânsito oral (TTO) e tempo de trânsito faríngeo (TTF) foi realizada com uso de software proposto por Spadotto et AL. (2008). Foram encontradas alterações nos TTO e TTF da população estudada, que podem ser atribuídas à presença de alterações estruturais no esqueleto miofuncional, bem como às dificuldades de controle neuromotor da deglutição que encontram-se alteradas na casuística do presente estudo. Conclui-se que a alteração no TTO e TTF faz parte do fenótipo das síndromes genéticas.

**Descritores:** análise quantitativa, genética, transtorno de deglutição.



## **Abstract**

The changes in orofacial functions found in individuals with genetic disease have not been thoroughly studied. In relation to the oropharyngeal deglutition biomechanics, the studies frequently utilized qualitative procedures for the evaluation, and it was not found in studies which have performed quantitative analysis by software. This study aimed to measure the oral and pharyngeal transit time (OTT and PTT) in genetic syndromes. Participated in this study 14 subjects with genetic diagnosis and swallowing or food complaints. The analysis of oral transit time and pharyngeal transit time are performed using specific software. It was verified, both liquid and paste, the OTT and PTT, showed different levels in oral and pharyngeal transit. It is concluded that the change in OTT and PTT can be part of the phenotype of the genetic syndromes. Therefore, it is necessary the specific evaluation of swallowing in this population. However, it is necessary to investigate larger samples and more homogeneous in order to better understand the reasons for the changes in the oropharyngeal transit in different populations with genetic syndromes.

**Keywords: deglutition disorders, quantitative analysis, genetics.**

## Lista de Ilustrações

<b>Figura 1-</b> Imagem estática do exame de videofluoroscopia .....	34
<b>Figura 2-</b> Visualização de ferramentas disponíveis no programa .....	37
<b>Figura 3-</b> Tela do software durante a análise dos tempos da deglutição .....	37
<b>Figura 4-</b> Início da fase oral .....	38
<b>Figura 5-</b> Término da fase oral .....	38
<b>Figura 6-</b> Início da fase faríngea.....	39
<b>Figura 7-</b> Término da fase faríngea .....	39

## Lista de gráficos

- Gráfico 1-** Frequência dos indivíduos nos níveis de classificação do TTO no líquido ralo ..... 43
- Gráfico 2-** Frequência dos indivíduos nos níveis de classificação do TTF no líquido ralo ..... 45
- Gráfico 3-** Frequência dos indivíduos nos níveis de classificação do TTO no pastoso fino ..... 47
- Gráfico 4-** Frequência dos indivíduos nos níveis de classificação do TTF no pastoso fino ..... 49

### Lista de tabelas

<b>Tabela 1-</b> Médiia e Desvio Padrão do TTO no líquido ralo.....	44
<b>Tabela 2-</b> Média e Desvio Padrão do TTF no líquido ralo .....	46
<b>Tabela 3-</b> Média e Desvio Padrão do TTO no pastoso fino.....	48
<b>Tabela 4-</b> Média e Desvio Padrão do TTF no pastoso fino .....	50

## Lista de abreviaturas e siglas

**AVE-** Acidente vascular encefálico

**TTO-** Tempo de trânsito oral

**TTF-** Tempo de trânsito faríngeo

**et al.-** colaboradores

**seg-** segundos

**ml-** mililitros

## Sumário

1 Introdução .....	15
1.1 Síndromes genéticas e deglutição .....	15
1.2 Considerações gerais sobre a fisiologia da deglutição orofaríngea .....	22
1.3 Análise quantitativa da deglutição orofaríngea .....	24
2 Objetivo .....	28
3 Casuística e Método .....	29
3.1 Casuística .....	29
3.1.1 Critérios de inclusão .....	33
3.1.2 Critérios éticos .....	33
3.2 Método .....	33
3.2.1 Avaliação videofluoroscópica da deglutição .....	34
3.2.1.1 Preparação das consistências.....	35
3.2.1.2 Oferta das consistências .....	36
3.2.2 Análise computadorizada dos tempos de trânsito oral e faríngeo .....	36
3.2.3 Nível de concordância entre julgadores .....	40
3.2.4 Análise dos resultados .....	40
3.2.5 Metodologia estatística.....	42
4 Resultados .....	43
5 Discussão.....	51
6 Conclusão .....	55
Referências	
Apêndice	
Anexos	

## **1 Introdução**

Indivíduos com diagnóstico de síndrome genética podem apresentar queixas alimentares e/ou alterações na deglutição como resultado da interação entre fatores anatômicos, fisiológicos e ambientais (BROWN et al., 2008)

Apenas recentemente pesquisas se aprofundaram na investigação sobre a relação de diferentes doenças e as alterações de deglutição. Contudo, poucos estudos analisaram quantitativamente a biomecânica da deglutição em populações específicas (DUCA, 2004; GATO et al., 2010; SILVA et al., 2010; COLA et al, 2012), sendo mais escassos ainda os estudos que se propuseram a analisar a relação entre distintas síndromes genéticas e a deglutição (BROWN et al., 2008; MAEDA, 2008; SALES et al., 2010).

### **1.1 Síndromes genéticas e deglutição**

Para Nussbaum (2008) a genética é uma ciência diversa envolvida com a variação e a hereditariedade em todos os organismos vivos. Para o autor qualquer doença é o resultado da ação combinada dos genes e do ambiente.

Segundo Horovitz et al.(2005) os defeitos congênitos, incluindo as síndromes genéticas, vêm apresentando relevância crescente como causa de sofrimento e prejuízos à saúde da população. Os autores afirmaram que apesar dos defeitos genéticos estarem presentes em praticamente todas as doenças, como resultado de sua interação com o ambiente, o papel relativo do componente genético poderá ser maior ou menor.

Dentre as doenças nas quais o componente genético é preponderante podemos citar as monogênicas, individualmente raras, acometendo 2,0% da população, presentes em 0,7% dos nascidos vivos e em metade dos abortamentos espontâneos, e as multifatoriais, responsáveis por grande parte das malformações congênitas e também por muitos problemas comuns na vida adulta (NUSSBAUM, 2008).

Entende-se por síndrome um conjunto de sinais e sintomas supostamente relacionados do ponto de vista etiopatogênico, que podem ser classificados segundo sua etiologia, ou seja, anomalias ou aberrações cromossômicas, gênicas e multifatoriais. O papel do fonoaudiólogo diante de um indivíduo com diagnóstico de síndrome genética é caracterizar, dentro o espectro clínico geral, o fenótipo que envolve a linguagem em sua modalidade oral e escrita, a audição, as funções motoras orais e a deglutição (GIACHETI, 2010).

As alterações no esqueleto craniofacial, na formação da musculatura miofuncional, e na estrutura e funcionamento do Sistema Nervoso Central, frequentemente presentes na grande maioria das síndromes genéticas, poderiam justificar alterações nas funções estomatognáticas e principalmente na biomecânica da deglutição.

Os trabalhos publicados nesta temática utilizaram, em sua maioria, a investigação qualitativa da deglutição orofaríngea. Na ausência de instrumentos de mensuração quantitativa, estes estudos se atentaram às alterações encontradas na biomecânica da deglutição, tais como alterações de vedamento do esfíncter labial, escape oral anterior, fraca ejeção oral, atraso no desencadear da resposta faríngea, escape oral posterior, redução na elevação da laringe, retenção de alimento em valécula, retenção de alimento em recessos faríngeos, penetração laríngea com e sem tosse produtiva, aspiração e aspiração silenciosa, sem necessariamente mensurar os tempos envolvidos nesta dinâmica.

Embora alguns estudos tenham comprovado a presença de alterações na deglutição orofaríngea nas síndromes genéticas, tal sintomatologia ainda não foi descrita de forma específica e detalhada, caracterizando quais são as alterações nas diferentes síndromes genéticas (BROWN et al., 2008; SALES et al., 2010).

Um estudo pioneiro nesta temática foi realizado por Wilson et al. (1988) que identificaram a síndrome Opitz-Frias, também conhecida como G síndrome, como sendo uma das causas de disfagia infantil. Estes autores realizaram revisão de literatura de 23 casos publicados e compararam as três famílias, totalizando cinco sujeitos com o diagnóstico da síndrome e com disfagia.

Chiappetta et al. (2001) estudaram 20 indivíduos portadores de Distrofia Miotônica de Steinert (Síndrome de Steinert) com o objetivo de avaliar e classificar a



deglutição orofaríngea pela avaliação fonoaudiológica clínica e avaliação nasofibrolaringológica, incluindo os aspectos anátomo-funcionais dos órgãos fonoarticulatórios, as funções do sistema estomatognático relacionados à deglutição. O estudo concluiu que as alterações de deglutição estavam presentes em 95% dos indivíduos quando avaliados clinicamente com alimentos líquidos, pastosos e sólidos, e em 70% quando avaliados pela nasofibrolaringoscópica com alimentos líquidos e pastosos.

Marquez et al.(2005) estudaram 12 pacientes com Amiotrofia Espinal Progressiva do Tipo II (AEP II) com o objetivo de verificar a ocorrência de sinais clínicos da disfagia. Os autores relataram que a AEP II caracteriza um grupo de afecções hereditárias, cuja herança é autossômica recessiva. Após avaliação fonoaudiológica clínica os autores verificaram que os sinais clínicos disfágicos estavam presentes em todos os indivíduos. No entanto, houve variação no número de achados, encontrando-se dificuldade de elevação laríngea, ausculta cervical alterada, movimento compensatório, pneumonia, refluxo gastroesofágico, presença de via alternativa de alimentação, tempo de refeição prolongado e voz molhada.

Brown et al. (2008) realizaram revisão de literatura para fornecer subsídios para identificação, intervenção e gerenciamento dos problemas diários encontrados na alimentação de indivíduos que possuem alterações genéticas e atraso no desenvolvimento. Segundo os autores os problemas alimentares que estes indivíduos apresentam raramente possuem uma única etiologia, e por isso o tratamento normalmente é realizado por equipe interdisciplinar. As síndromes incluídas neste estudo eram distintas, tais como a Síndrome de Pierre-Robin, Síndrome Velo-Cardio-Facial, Síndrome de Down, Síndrome de Williams, Erros Inatos do Metabolismo, Síndrome de Prader-Wili, Síndrome de Rett e Mielomeningocele.

Dobbelsteyn et al. (2008) realizaram estudo com 39 crianças com diagnóstico genético de Síndrome CHARGE, tendo por objetivo investigar a prevalência e a natureza das dificuldades alimentares nestes indivíduos. Os autores exploraram a relação entre as características clínicas da síndrome e o desenvolvimento alimentar, sendo que a metodologia adotada constou de dois questionários aplicados aos pais das crianças. Os resultados do estudo indicaram alta prevalência de problemas alimentares em longo prazo nesta população, sendo que aproximadamente 90% desta população já tinham feito uso de via alternativa de alimentação. Em contraste

com a literatura, a presença de atresia de coanas e mal formações cardíacas não foram encontradas em número significativo para serem relacionadas ao grau de dificuldade de alimentação e nem ao alto tempo de uso de via alternativa de alimentação. Concluíram que a disfunção do nervo craniano é a principal característica clínica da síndrome de CHARGE que está diretamente relacionada com as dificuldades alimentares, refletidas pela elevada prevalência de sucção e mastigação ineficientes, refluxo gastroesofágico e aspiração laringotraqueal.

Pinheiro et al. (2008) realizaram estudo com o objetivo de avaliar a severidade das alterações de deglutição de crianças com diagnóstico de Sequência de Pierre-Robin atendidos em um centro de referência entre os anos de 2006 a 2008, utilizando como metodologia a videoendoscopia de deglutição. Verificaram que cinco crianças tiveram os resultados da videoendoscopia de deglutição dentro dos padrões de normalidade, três obtiveram o resultado de disfagia orofaríngea de grau moderado e foram encaminhados para gastrostomia.

Jones et al. (2009) descreveram que a doença de Pompe é uma disfunção neuromuscular degenerativa de origem genética, sendo a forma mais grave encontrada na infância, levando a óbito geralmente devido a comprometimento cardiorrespiratório. Afirmaram que com o avanço da ciência o tratamento para este acometimento tornou-se possível por meio de terapia de reposição enzimática (TER), o que aumentou a expectativa de vida destes indivíduos e, portanto, a disfagia está sendo encontrada com maior frequência. Estes autores estudaram retrospectivamente a deglutição orofaríngea de 13 crianças com diagnóstico da doença de Pompe, realizando videofluoroscopia de deglutição antes da terapia de reposição enzimática. Diante dos dados colhidos concluíram que a disfagia esteve presente em 100% dos indivíduos, mesmo em um indivíduo com apenas 15 dias de idade. Nestes indivíduos, 77% apresentaram alterações na fase oral, 69% apresentaram problemas de sucção, 100% apresentaram sinais faríngeos, sendo que a penetração e a aspiração laringotraqueal estiveram presentes em 38,46% dos casos avaliados.

Pereira et al. (2009) estudaram 13 crianças com diagnóstico de síndrome de Apert, com o objetivo de identificar e descrever a natureza do distúrbio de deglutição e dificuldades alimentares nestas crianças. Os autores acompanharam a alimentação destas crianças e realizaram análise videofluoroscópica, aplicando a escala de grau de comprometimento em disfagia orofaríngea com base nos estudos

de O'Neill et al. (1999). Os principais achados clínicos encontrados pelos autores nestes indivíduos foram incoordenação entre sucção e deglutição, mudança no padrão respiratório durante a alimentação e dificuldade de manutenção da oclusão durante a ingestão oral. Quanto aos achados videofluoroscópicos, mais da metade da casuística apresentou penetração e aspiração laringotraqueal silente. Outro achado encontrado pelos autores é que nove crianças apresentaram alterações no crescimento, sendo necessário o uso de suplementação enteral. Contudo, os autores concluíram que estes dados devem ser interpretados com cautela devido ao pequeno número de indivíduos na amostra e sugerem uma investigação multidisciplinar para melhor compreensão destes achados.

Rossi et al. (2009) realizaram estudo pioneiro na descrição da disfagia orofaríngea em um indivíduo com acometimento genético de trissomia parcial do 9p, além de relatarem as manifestações de fala, linguagem e desenvolvimento das habilidades cognitivas neste indivíduo. Os autores observaram na avaliação clínica a presença de dificuldades na deglutição de líquidos com presença de regurgitação nasal, alteração respiratória durante a deglutição, sinais estes sugestivos de penetração e/ou aspiração laringotraqueal. Porém, os mesmos não foram confirmados pela avaliação videofluoroscópica da deglutição. Os autores concluíram que este indivíduo possuía alteração nas fases oral e faríngea da deglutição e que apesar da penetração e/ou aspiração laringotraqueal não ter sido evidenciada durante exame objetivo, tal possibilidade deve ser refletida, considerando as alterações que o indivíduo apresentou na biomecânica da deglutição durante avaliação clínica.

Foroni et al. (2010) realizaram análise qualitativa da deglutição orofaríngea e descreveram achados das fases oral e faríngea da deglutição em quatro indivíduos com a síndrome Cornélia de Lange. Os autores utilizaram avaliação clínica e videofluoroscópica da deglutição. Na fase oral da deglutição observaram alteração no vedamento do esfíncter labial, escape oral anterior, inadequada formação/organização do bolo e alteração na ejeção oral. Na fase faríngea observaram alteração na ausculta cervical, presença de refluxo nasal, diminuição na elevação laríngea, presença de resíduo em trânsito faríngeo após a deglutição, penetração laríngea e aspiração laringotraqueal, sendo que os autores concluíram

que a disfagia orofaríngea faz parte do fenótipo destes indivíduos, podendo corresponder a manifestações típicas da síndrome Cornélica de Lange.

Ferreira e Guedes (2011) realizaram estudo de caso para avaliar a deglutição orofaríngea pré e pós-tratamento enzimático em um indivíduo com Mucopolissacaridose II (Síndrome de Hunter). As autoras realizaram avaliação fonoaudiológica clínica da deglutição, investigação do quadro respiratório e videoendoscopia de deglutição. Os resultados obtidos neste estudo encontraram presença de disfagia orofaríngea na avaliação pré-tratamento enzimático. Na segunda avaliação já não mais constatou o quadro disfágico.

## **1.2 Considerações gerais sobre a fisiologia da deglutição orofaríngea**

A deglutição é uma das funções essenciais para a manutenção da vida do ser humano, onde qualquer alteração neste processo poderá acarretar em prejuízos na nutrição, hidratação, função pulmonar e em aspectos sociais do indivíduo (FURKIM E SILVA, 1998).

Desta forma, é necessário que os diversos profissionais envolvidos no diagnóstico e tratamento desta função compreendam a biomecânica da deglutição e como esta se comporta em diferentes patologias que podem acometer a saúde humana.

A função de deglutição é dividida em cinco fases (DODDS et al., 1990; PERLMAN et al., 1994; MARCHESAN, 1995), denominadas fase antecipatória, fase preparatória oral, fase oral, fase faríngea e fase esofágica.

A fase antecipatória é uma fase voluntária e diz respeito a da vontade do indivíduo de se alimentar. Inicia-se com a escolha do alimento e o prazer alimentar (DODDS et AL., 1990).

Na fase preparatória oral onde ocorre a apreensão do alimento, mastigação e posicionamento do bolo para ser deglutido. Para Palmer et al. (1992) esta fase é o processo de acomodação e organização do bolo alimentar na cavidade oral, sendo que este se dá por processo voluntário.

O tempo de duração da fase preparatória oral é medido pela mensuração do tempo em que o bolo é manipulado, mastigado, organizado e mantido na boca, antes do início da propulsão do alimento para a hipofaringe.

Estima-se que os líquidos apresentam um curto tempo de preparo oral, permanecendo na boca por entre 1 e 2 segundos antes da deglutição ser iniciada. O sólido apresenta o mais longo tempo de preparo oral, devido ao processo mastigatório, sendo que sua duração estará diretamente relacionada com o tipo de material a ser manipulado.

Na população pediátrica os processos de sucção e deglutição tendem a ocorrer em um tempo mínimo, contudo, com a utilização de alimentos de outras consistências e densidades este processo tende a demorar mais (AVERDSON; ROGERS; BRODSKY, 1993).

Para Logemann et al., (1995) a fase oral ocorre entre o início do movimento da língua propulsionando o bolo de forma ântero-posterior e tem seu término quando o bolo alimentar passa a base de língua e o ângulo da mandíbula.

A literatura especializada ainda não é concordante sobre os marcadores de início e final da fase oral, sendo que estes variam de acordo com os diferentes investigadores desta temática (GATTO et al, 2012 in press). Para Logemann et al., (1995) a duração desta fase é marcada pelo intervalo entre o início do movimento da língua propulsionando o bolo de forma ântero-posterior até que este passe a base de língua e o ângulo da mandíbula.

A literatura especializada afirma que o tempo da fase oral varia entre 0.4 a 1.5 segundos, sendo que esta diferença pode ser modificada na dependência dos marcadores considerados como início e final desta fase (LOGEMANN et al., 1983; COOK et al., 1989; DANTAS et al.,1990). Ressalta-se que estes valores referem-se a fase oral propriamente dita.

Segundo Kendall et al. (2000) a fase faríngea da deglutição tem seu início com a passagem do bolo alimentar pela região posterior da espinha nasal, localizada no final do palato duro início do palato mole fazendo ângulo com o ramo da mandíbula, com o seu término marcado pela passagem do bolo através do esfíncter superior do esôfago.

Na fase faríngea, por meio de informações sensoriais colhidas pelos nervos glossofaríngeo, vago e acessório e enviadas ao centro da deglutição situado no tronco cerebral (BASS & MORREL, 1997), ocorrem eventos sequenciais que são

responsáveis por uma deglutição bem sucedida, sendo eles o fechamento do esfíncter velofaríngeo; início do peristaltismo faríngeo; elevação e fechamento da laringe nos três esfíncteres (epiglote/ pregas ariepiglóticas, pregas vestibulares e pregas vocais) e abertura do esfíncter esofágico superior (MARCHESAN, 1995; MACEDO et al., 2000; KENDALL et al., 2000; FURKIM, 2010). Nesta fase o relaxamento do músculo cricofaríngeo faz com que o alimento se dirija até o esôfago.

A duração da fase faríngea é considerada como o tempo de deslocamento do bolo alimentar pela faringe, sendo normalmente de 1 segundo ou menos (LOGEMANN, 1983).

A quarta e última fase da deglutição é a esofágica, que se inicia com a entrada do alimento no esôfago e termina quando o alimento entra no estômago. Todo este trajeto realizado pelo alimento é feito devido a movimentos peristálticos.

### **1.3 Análise quantitativa da deglutição orofaríngea**

Como já mencionado, a biomecânica da deglutição é composta por diferentes fases, com refinado controle neuromotor e com distintos tempos e duração de cada fase (LOGEMANN, 1983; AVERDSON et al., 1993; FILHO et al., 1998). O conhecimento sobre os tempos e duração de cada fase da deglutição, bem como os marcadores de início e término destas fases, são importantes, tanto na população saudável quanto em distintas etiologias, respectivamente, para a normatização dos tempos de trânsito orofaríngeo e para auxílio no tratamento e gerenciamento terapêutico das disfunções de deglutição.

A relação entre os tempos de trânsito orofaríngeo e as diferentes consistências de alimentos tem sido estudada, mais freqüentemente, na população saudável.

Análises quantitativas da deglutição orofaríngea por meio de softwares ou de outros instrumentos de mensuração podem auxiliar de diversas formas a atuação fonoaudiológica (SILVA et al., 2010; SPADOTTO et al., 2008).

Aurélio et al. (2002) compararam os padrões de deglutição de 57 crianças com paralisia cerebral (GI) com 19 crianças sem distúrbios neurológicos (GII),

relacionando a disfunção motora oral, a quadriplegia e a consistência dos alimentos com o tempo de deglutição. Foram registrados os tempos gastos para deglutir, a partir da introdução da primeira porção na boca, até seu esvaziamento na última deglutição. Para mensuração do tempo de deglutição os autores utilizaram crômetro. Os resultados mostraram que o GI levou até 14, 2 vezes mais tempo para deglutir, quando comparados com o GII, sendo que os tempos de deglutição variaram de 78 a 413 segundos para 100 ml da consistência líquida no GI e 29 segundos no GII.

Duca (2004) realizou análise qualitativa e quantitativa da deglutição orofaríngea de 52 crianças distribuídas em dois grupos, sendo um o grupo controle e o outro com diagnóstico médico de refluxo gastro-esofágico (patológico e não patológico). Na análise quantitativa a autora mensurou os tempos da fase preparatória oral, da fase oral propriamente dita, do trânsito faríngeo, de *clearance* faríngeo, de trânsito pela transição faringo-esofágica, de permanência pela transição faringo-esofágica, do trânsito orofaríngeo e o da dinâmica orofaríngea. Contudo, não descreve qual a metodologia utilizada para tais análises. O grupo controle apresentou média de tempo da fase preparatória oral de 0,706 seg, da fase oral propriamente dita de 0,164 seg, de *clearance* faríngeo de 0,234 seg, trânsito faríngeo de 0,143, permanência na transição faringo-esofágica de 0,046 seg, trânsito na transição faringo-esofágica de 0,135 seg, trânsito orofaríngeo de 0,308 seg e dinâmica orofaríngea de 1,079 seg. O grupo com diagnóstico de refluxo gastro-esofágico patológico o tempo da fase preparatória oral foi de 1,788 seg, da fase oral propriamente dita de 0,331 seg, de *depuração faríngea* de 0,702 seg e dinâmica orofaríngea de 2,625 seg.

Vivone et al. (2007) analisaram a fase oral, relacionando a consistência alimentar, o tempo de deglutição e os reflexos motores orais de 30 crianças com diagnóstico de Paralisia Cerebral Tetraplégica Espástica. Os autores utilizaram três tipos de alimentos, sendo eles suco, iogurte homogêneo e pão. Foram registrados os tempos gastos para deglutir cada um dos três tipos de alimentos, a partir da primeira introdução na boca, até seu esvaziamento na deglutição. A mensuração do tempo de deglutição foi realizada com crômetro. Os autores relataram que os indivíduos apresentaram aumento de 14,2 vezes no tempo de trânsito orofaríngeo na deglutição de alimentos líquidos e de 6,4 vezes para o alimento pastoso. Contudo os autores não relataram como foi realizada a medição dos tempos e os valores por

eles encontrados.

Weekmueller et al. (2011) realizaram estudo pioneiro com o objetivo de determinar medidas temporais da biomecânica da deglutição orofaríngea, entre eles o tempo de trânsito oral e faríngeo, na população pediátrica. Os autores analisaram por meio de videofluoroscopia de deglutição e com uso de análise quantitativa 15 indivíduos saudáveis, com idade variando de 2 meses a 4 anos. Para as mensurações os autores utilizaram um programa específico de análise, contudo tal metodologia não foi especificada. Concluíram que o tempo de trânsito das fases da deglutição nesta população não teve diferença estatística quando comparados com os indivíduos adultos reportados pela literatura especializada.

Trabalhos que utilizaram softwares como instrumento de mensuração são escassos na literatura, sendo que não encontramos estudos com este método na população pediátrica e com acometimentos genéticos. Os trabalhos indexados com esta metodologia os têm aplicado na população adulta, principalmente nos acometidos pelo Acidente Vascular Encefálico (COLA et al., 2010; GATTO, 2010; SILVA et al., 2010; COLA et al., 2012; ALVES et al., 2013).



## **2 Objetivo**

Este estudo teve por objetivo mensurar o tempo de trânsito oral e faríngeo da deglutição em indivíduos com diagnóstico de síndrome genética.

### **3 Casuística e Método**

#### **3.1 Casuística**

Participaram deste estudo 27 indivíduos com queixas de dificuldade de alimentação e/ou deglutição e com suspeita de síndrome genética encaminhados de distintas instituições ao Laboratório de Disfagia da UNESP- Campus Marília.

Foram incluídos neste estudo 14 indivíduos com distintas síndromes genéticas (quadro 1), confirmadas por exame genético clínico ou laboratorial. Destes, 7 eram do gênero masculino e 7 do gênero feminino, faixa etária variando de 4 meses a 7 anos e a classificação da função motora grossa (Escala GMFCS- Anexo 1) variando do nível II ao V. Destes, 9 realizaram avaliação da deglutição com líquido ralo e pastoso fino, 3 com pastoso fino e 2 somente com líquido ralo.

Quadro 1: Caracterização da casuística.

	<b>Síndrome</b>	<b>Gênero</b>	<b>Idade</b>	<b>Fenótipo MIM</b>	<b>Localização</b>	<b>GMFCS*</b>
<b>1</b>	Down	Masculino	4 meses	#190685	21q22.3	Nível IV
<b>2</b>	Down	Masculino	6 meses	#190685	21q22.3	Nível III
<b>3</b>	Edwards	Feminino	7 meses	%300484	-	Nível V
<b>4</b>	Crouzon	Masculino	7 meses	#123500	10q26.13	Nível IV
<b>5</b>	Álcool fetal	Masculino	13 meses	-	-	Nível II
<b>6</b>	Down	Feminino	13 meses	#190685	21q22.3	Nível II
<b>7</b>	Down	Feminino	14 meses	#190685	21q22.3	Nível III
<b>8</b>	Noonan	Feminino	14 meses	#163950	12q24.13	Nível IV
<b>9</b>	Down	Masculino	2 anos	#190685	21q22.3	Nível II
<b>10</b>	Down	Feminino	3 anos	#190685	21q22.3	Nível II
<b>11</b>	Lipofuscinose	Feminino	3 anos	#256730	1p34.2	Nível V
<b>12</b>	Charcot	Masculino	4 anos	#606482	19p13.2	Nível I
<b>13</b>	Cri-du-chat	Masculino	7 anos	#123450	5p15.2	Nível IV
<b>14</b>	Tay-Sachs variante B1	Feminino	7 anos	#272800	15q23	Nível V

\*GMFCS (Sistema de classificação da função motora grossa para paralisia cerebral): Paisano et al., 1997, traduzido por Hiratuka & Matsukura.

Para a análise do líquido ralo participaram 11 indivíduos, sendo 5 do gênero masculino e 6 do gênero feminino, com idade variando de 4 meses a 7 anos (Quadro 2).

Quadro 2: Caracterização da casuística na análise do líquido ralo.

	<b>Síndrome</b>	<b>Gênero</b>	<b>Idade</b>	<b>Fenótipo MIM</b>	<b>Localização</b>	<b>GMFCS*</b>
<b>1</b>	Down	Masculino	4 meses	#190685	21q22.3	Nível IV
<b>2</b>	Edwards	Feminino	7 meses	%300484	-	Nível V
<b>3</b>	Crouzon	Masculino	7 meses	#123500	10q26.13	Nível IV
<b>4</b>	Álcool fetal	Masculino	13 meses	-	-	Nível II
<b>5</b>	Down	Feminino	13 meses	#190685	21q22.3	Nível II
<b>6</b>	Down	Feminino	14 meses	#190685	21q22.3	Nível III
<b>7</b>	Noonan	Feminino	14 meses	#163950	12q24.13	Nível IV
<b>8</b>	Down	Masculino	2 anos	#190685	21q22.3	Nível II
<b>9</b>	Down	Feminino	3 anos	#190685	21q22.3	Nível II
<b>10</b>	Cri-du-chat	Masculino	7 anos	#123450	5p15.2	Nível IV
<b>11</b>	Tay-Sachs variante B1	Feminino	7 anos	#272800	15q23	Nível V

\*GMFCS (Sistema de classificação da função motora grossa para paralisia cerebral): Paisano et al., 1997, traduzido por Hiratuka & Matsukura.

Para análise do pastoso fino foram incluídos 12 indivíduos, sendo 6 do gênero masculino e 6 do gênero feminino, com idade variando de 6 meses a 4 anos (Quadro 3).

Quadro 3- Caracterização da casuística na análise do pastoso fino.

	<b>Síndrome</b>	<b>Gênero</b>	<b>Idade</b>	<b>Fenótipo MIM</b>	<b>Localização</b>	<b>GMFCS*</b>
<b>1</b>	Down	Masculino	6 meses	#190685	21q22.3	Nível III
<b>2</b>	Edwards	Feminino	7 meses	%300484	-	Nível V
<b>3</b>	Crouzon	Masculino	7 meses	#123500	10q26.13	Nível IV
<b>4</b>	Álcool fetal	Masculino	13 meses	-	-	Nível II
<b>5</b>	Down	Feminino	13 meses	#190685	21q22.3	Nível II
<b>6</b>	Down	Feminino	14 meses	#190685	21q22.3	Nível III
<b>7</b>	Noonan	Feminino	14 meses	#163950	12q24.13	Nível IV
<b>8</b>	Down	Masculino	2 anos	#190685	21q22.3	Nível II
<b>9</b>	Lipofuscinose	Feminino	3 anos	#256730	1p34.2	Nível V
<b>10</b>	Charcot	Masculino	4 anos	#606482	19p13.2	Nível I
<b>11</b>	Cri-du-chat	Masculino	7 anos	#123450	5p15.2	Nível IV
<b>12</b>	Tay-Sachs variante B1	Feminino	7 anos	#272800	15q23	Nível V

\*GMFCS (Sistema de classificação da função motora grossa para paralisia cerebral): Paisano et al., 1997, traduzido por Hiratuka & Matsukura.

### **3.1.1 Critérios de inclusão**

Foram incluídos na amostra indivíduos com diagnóstico genético clínico ou por exames realizados em Centros de referências e que apresentassem queixas de dificuldades de alimentação e/ou deglutição.

### **3.1.3 Critérios éticos**

O presente estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Filosofia e Ciências, UNESP Campus Marília, processo 1755/2009. Os representantes legais tiveram ciência e deram consentimento livre e esclarecido na participação deste estudo (Apêndice).

## **3.2 Método**

Todos os indivíduos deste estudo foram submetidos à avaliação fonoaudiológica clínica da deglutição, com aplicação do protocolo proposto por Silva (2004), previamente à aplicação da metodologia proposta por este estudo. A avaliação fonoaudiológica clínica da deglutição foi realizada no Laboratório de Disfagia- Ladis, do Centro de Estudos da Educação e Saúde-CEES/ Unesp Marília.

A metodologia constou de dois procedimentos distintos e complementares, sendo estes a avaliação videofluoroscópica da deglutição orofaríngea e a análise computadorizada dos tempos de trânsito oral e faríngeo.

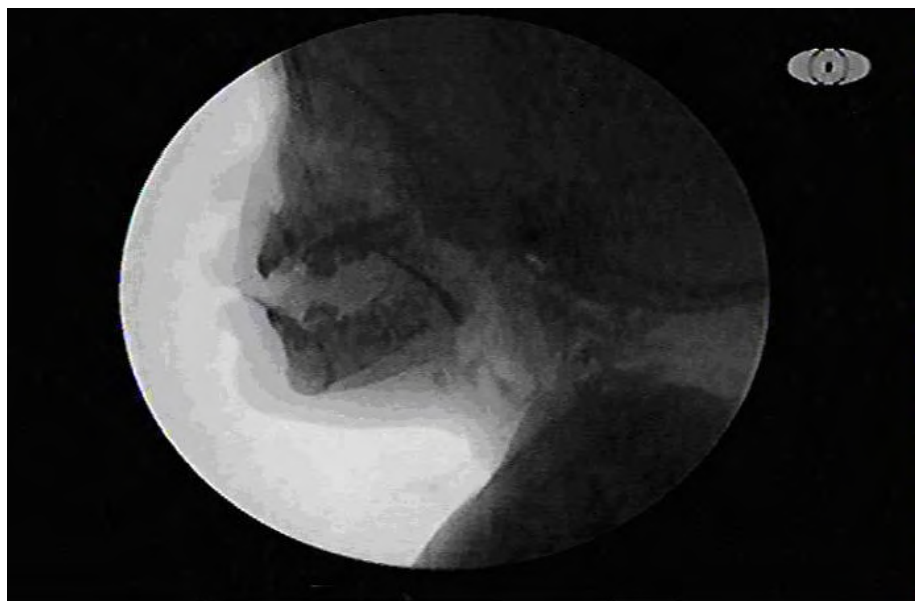
### **3.2.1 Avaliação videofluoroscópica da deglutição**

Os exames de videofluoroscopia de deglutição foram realizados com a colaboração de duas instituições parceiras, o Hospital Estadual de Bauru e o Hospital Universitário da Universidade de Marília.

Para tal avaliação foi utilizado o protocolo proposto por Logemann (1983). Além disso, preconizou-se, quando possível, o início da avaliação com a oferta da consistência pastoso fino.

No exame foram observados os limites anatômicos que abrangiam desde a cavidade oral até o esôfago, sendo o limite anterior marcado pelos lábios, a parede da faringe posteriormente, nasofaringe superiormente e esôfago cervical inferiormente (CHEE et al., 2005; MARTIN-HARRIS et al. 2007), figura 1.

Figura 1: Imagem estática do exame de videofluoroscopia.



Fonte: autor

Os equipamentos utilizados são compostos de um seriógrafo telecomandado, da marca Prestilix, modelo 1600X, 1000 MA, 130 KV-GE. O colimador acoplado permitia abertura máxima de 35 cm X 43 cm, com possibilidade de fechamento total. A mesa de exame radiológico, da marca Prestilix, modelo 1600X, apresentava inclinação de 90° a 180°, permanecendo sempre em 90 graus para este exame. As

imagens foram transmitidas e gravadas em fita de vídeo, por meio de um aparelho de videocassete.

Posteriormente estes exames foram digitalizados para realização da análise quantitativa por meio de software específico (SPADOTTO et al., 2008).

### **3.2.1.1 Preparação das consistências**

Na realização do exame foram utilizadas as consistências de alimentos padronizadas em líquido ralo e pastoso fino. O pastoso fino foi preparado com o líquido usual do paciente, geralmente leite, e espessante alimentar instantâneo, de uma das marcas disponíveis no mercado, composto de amido e contendo a cada 100g, 375 Kcal de calorias, 100g de carboidratos e 125mg de sódio.

Para preparar a consistência com o acréscimo do espessante foi utilizado como medida o próprio medidor fornecido pelo fabricante (4 gramas), utilizando-se o seguinte preparo: para o pastoso fino uma medida e meia de espessante para 100 ml de líquido ralo.

O líquido ralo foi ofertado o próprio alimento do paciente.

Em ambas as consistências foram adicionados sulfato de bário ( $BaSO_4$ ) na proporção de 50% de bário para 50% de alimento, sem que as consistências anteriormente padronizadas fossem alteradas.

### **3.1.1.2 Oferta das consistências**

O líquido ralo foi ofertado na mamadeira do paciente, sendo esta a forma usual da alimentação do mesmo. O pastoso fino foi ofertado em colher com volume inicial de 3 ml.

Todas as avaliações foram realizadas com adequação postural, com o indivíduos sentados em cadeira infantil própria para o exame, ou posicionados no colo do acompanhante Tomando-se o cuidado da postura ser adequada para a função de deglutição.



### 3.2.2 Análise computadorizada dos tempos de trânsito oral e faríngeo

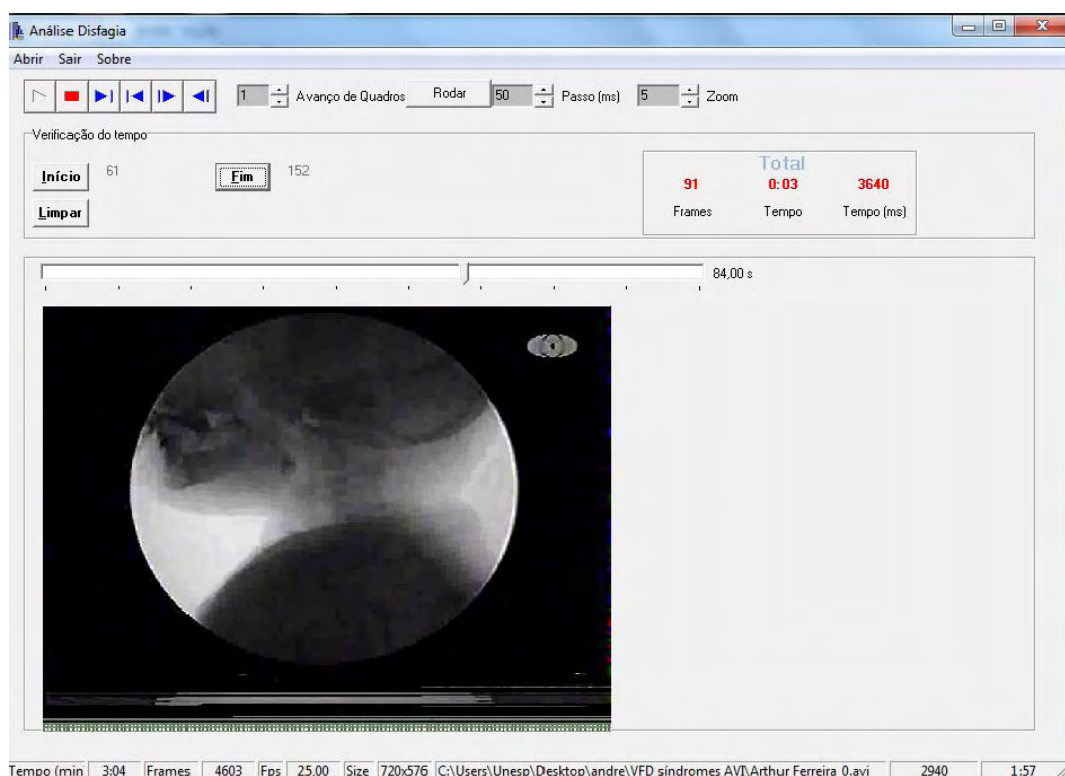
Para realização da análise quantitativa do tempo de trânsito oral e faríngeo foi utilizado o software proposto por Spadotto et al (2008), figura 2 e 3, que proporcionou o registro do tempo em milissegundos através da análise dos quadros do vídeo e da seriação da deglutição. Após estes tempos foram transformados em segundos por esta ser a medida mais reportada nos estudos com dados quantitativos.

Figura 2: Visualização de algumas ferramentas disponíveis no programa.



Fonte: Spadotto et al., 2008

Figura 3: Tela do software durante a análise dos tempos.

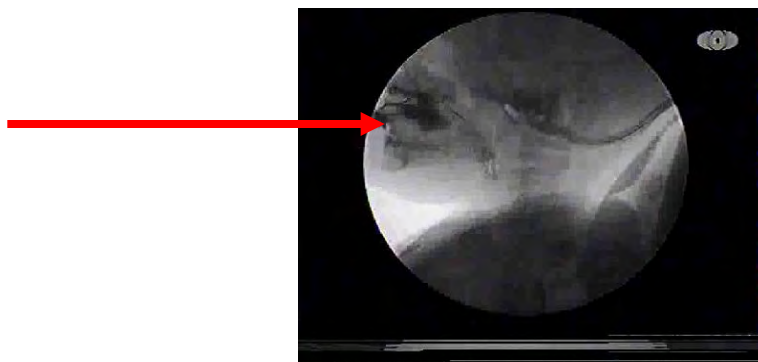


Fonte: Autor.

O tempo de trânsito oral (TTO) foi definido como o intervalo em milissegundos entre o primeiro quadro mostrando o alimento dentro da cavidade oral, figura 4, até o primeiro frame mostrando a parte proximal (cabeça) do bolo alimentar na hipofaringe ou o ponto onde a borda inferior da mandíbula atravessa a base de língua, figura 5. Para a descrição deste parâmetro nos baseamos em Logemann et al. (1995).

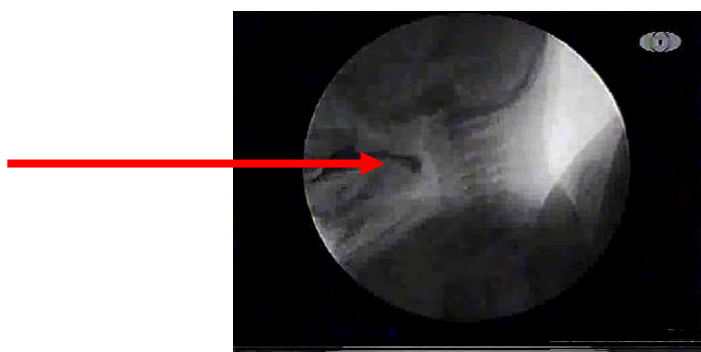
Para Logemann et al., (1995) a duração desta fase é marcada pelo intervalo entre o início do movimento da língua propulsionando o bolo de forma ântero-posterior até que este passe a base de língua e o ângulo da mandíbula.

Figura 4: Início da fase oral



Fonte: Autor

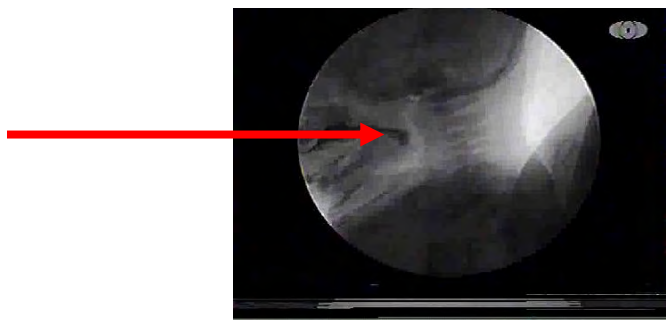
Figura 5: Término da fase oral



Fonte: Autor

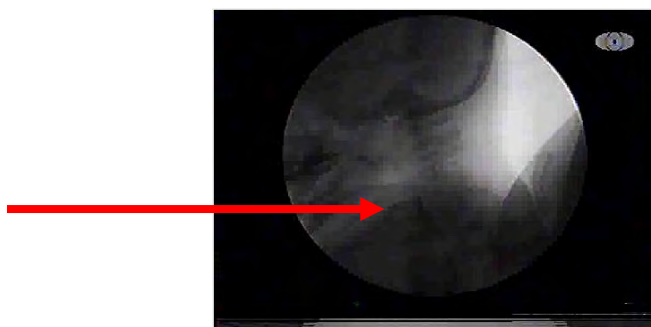
Na análise do TTF, por meio deste software, utilizou-se a definição proposta por Kendall et al. (2001), considerando como início a passagem do bolo alimentar pela região posterior da espinha nasal, localizada no final do palato duro início do palato mole fazendo ângulo com o ramo da mandíbula. Foi considerado como término da fase faríngea da deglutição o momento em que o bolo alimentar passava pelo esfíncter superior do esôfago, figura 7.

Figura 6: Início da fase faríngea



Fonte: Autor

Figura 7: Término da fase faríngea



Fonte: Autor

### 3.2.3 Nível de concordância entre julgadores

Este estudo teve a análise dos exames realizada por dois julgadores fonoaudiólogos, como preconiza Lazarrus et al. (1993), com formação e especialização em disfagia orofaríngea e com treinamento em videofluoroscopia de deglutição.

### 3.2.4 Análise dos resultados

Para a análise do TTO e TTF nas duas consistências de alimentos estudadas, líquido ralo e pastoso fino, foram propostas escalas distintas.

Para a análise do TTO e TTF no líquido ralo foi proposta uma escala de quatro níveis (Figura 8), baseada no parâmetro de normalidade na população pediátrica saudável durante ingestão de líquido ralo (Weckmueller et al., 2011). Para o TTO foi considerado nível 1 quando o tempo encontrado foi de até 1,3 seg, para o nível 2 de 1,31 a 2,6 seg, para o nível 3 de 2,61 a 3,9 seg e o nível 4 acima de 3,9 seg. Para o TTF o nível 1 foi de até 1,15 seg, o nível 2 de 1,16 a 2,3 seg, nível 3 de 2,31 a 3,45 seg e o nível 4 com valores acima de 3,46 seg. Estes valores foram atribuídos tendo como base a literatura especializada.

Quadro 4: Níveis de classificação dos tempos, em segundos, de trânsito oral e faríngeo no líquido ralo.

	<b>TTO</b>	<b>TTF</b>
<b>Nível 1</b>	até 1,3	até 1,15
<b>Nível 2</b>	1,31 a 2,6	1,16 a 2,3
<b>Nível 3</b>	2,61 a 3,9	2,31 a 3,45
<b>Nível 4</b>	> 3,91	> 3,46

Para a análise do TTO e TTF do pastoso fino também foi proposta uma escala de quatro níveis (Figura 9), baseada no parâmetro de normalidade da população adulta saudável. Isto se deve ao fato de não existirem trabalhos indexados de normalidade de tempo desta consistência na população pediátrica, e da literatura especializada afirmar não haver diferença temporal na deglutição da população adulta com a pediátrica (Logemann, 1983; Kendall et al., 2000). Para o TTO o nível 1 foi de até a 3 segundos, para o nível 2 de 3,1 a 6 seg, para o nível 3 de 6,1 a 9 seg e o nível 4 com os valores acima de 9,1 seg. Para o TTF o nível 1 foi de até 1 seg, o

nível 2 de 1,1 a 2 seg, nível 3 de 2,1 a 3 seg e o nível 4 com valores acima de 3,1 seg. Estes valores foram atribuídos tendo como base a literatura especializada.

Quadro 5: Níveis de classificação dos tempos, em segundos, de trânsito oral e faríngeo no pastoso fino.

	<b>TTO</b>	<b>TTF</b>
<b>Nível 1</b>	até 3	até 1
<b>Nível 2</b>	3,1 a 6	1,1 a 2
<b>Nível 3</b>	6,1 a 9	2,1 a 3
<b>Nível 4</b>	> 9,1	> 3,1

### 3.2.5 Metodologia estatística

Para mensuração final dos tempos da deglutição realizados pelos dois julgadores, foi utilizado o teste t de Student, considerando o nível de significância de 5% (Anexos 1 e 2). Como não houve diferença estatística entre os julgadores, utilizou-se para análise dos resultados dos tempos de trânsito oral e faríngeo nas consistências líquido e pastoso fino a média dos mesmos. Para análise dos TTO e TTF foi realizada estatística descritiva, mostrando média, desvio padrão mínimo e máximo.

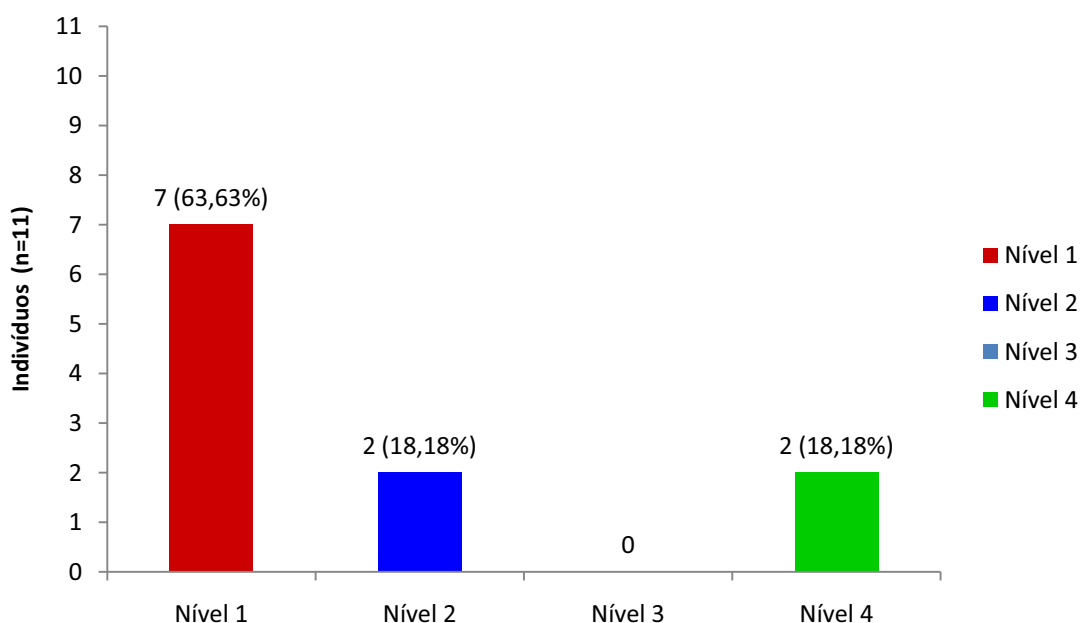
## 4 Resultados

Os resultados serão apresentados primeiramente na consistência líquido ralo e depois no pastoso fino, respectivamente para o TTO e TTF, mostrando a distribuição dos níveis de classificação, a caracterização da amostra nestes níveis e a análise descritiva dos tempos de deglutição.

### - Consistência líquido ralo

Na análise do TTO no líquido ralo constatou-se que dos 11 indivíduos avaliados, 7 (63,63%) foram classificados no nível 1, 2 (18,18%) foram classificados no nível 2 e 2 (18,18%) no nível 4 (Gráfico 1).

Gráfico 1: Frequência dos indivíduos nos níveis de classificação do TTO no líquido ralo.



Os resultados da média e desvio padrão do TTO no líquido ralo estão dispostos na tabela 1.

Tabela1: Média e desvio padrão do TTO em segundos no líquido ralo.

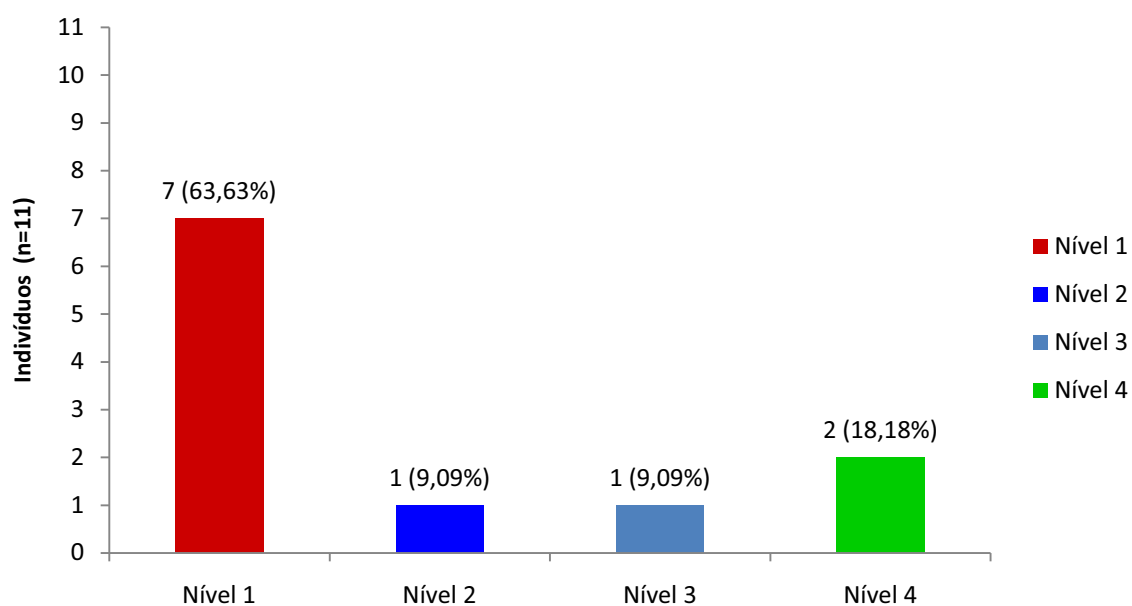
	N	Média	Desv. Padrão	Mínimo	Máximo
<b>Nível 1</b>	7	0,645571	0,325930	0,280000	1,120000
<b>Nível 2</b>	2	1,613500	0,642760	1,159000	2,068000
<b>Nível 3</b>	0	-	-	-	-
<b>Nível 4</b>	2	7,419500	1,895753	6,079000	8,760000
<b>Total</b>	<b>11</b>				

No nível 1 encontraram-se 4 indivíduos portadores da Síndrome de Down, 1 com Síndrome de Crouzon, 1 com Síndrome Cri-du-chat e 1 com Álcool Fetal. No nível 2 verificou-se 1 Tay-Sachs variante B1 e 1 Síndrome de Down e no nível 4 encontrou-se 1 Síndrome de Edwards e 1 Síndrome de Noonan.



Quanto a análise do TTF constatou-se que dos 11 indivíduos estudados, 7 (63,63%) apresentaram seus valores classificados no nível 1, 1 (9,09%) no nível 2, 1 (9,09%) no nível 3 e 2 (18,18%) no nível 4 (Gráfico 2).

Gráfico 2: Frequência dos indivíduos nos níveis de classificação do TTF no líquido ralo.



Os resultados quanto a média e desvio padrão do TTF encontrados nos diferentes níveis na consistência líquido ralo estão dispostos na tabela 2.

Tabela 2: Média e desvio padrão do TTF em segundos no líquido ralo

	N	Média	Desv. Padrão	Mínimo	Máximo
<b>Nível 1</b>	7	0,644000	0,173469	0,439000	0,930000
<b>Nível 2</b>	1	--	-	-	1,27900*
<b>Nível 3</b>	1	-	-	-	2,48000*
<b>Nível 4</b>	2	5,559000	0,452548	5,239000	5,879000
<b>Total</b>	<b>11</b>				

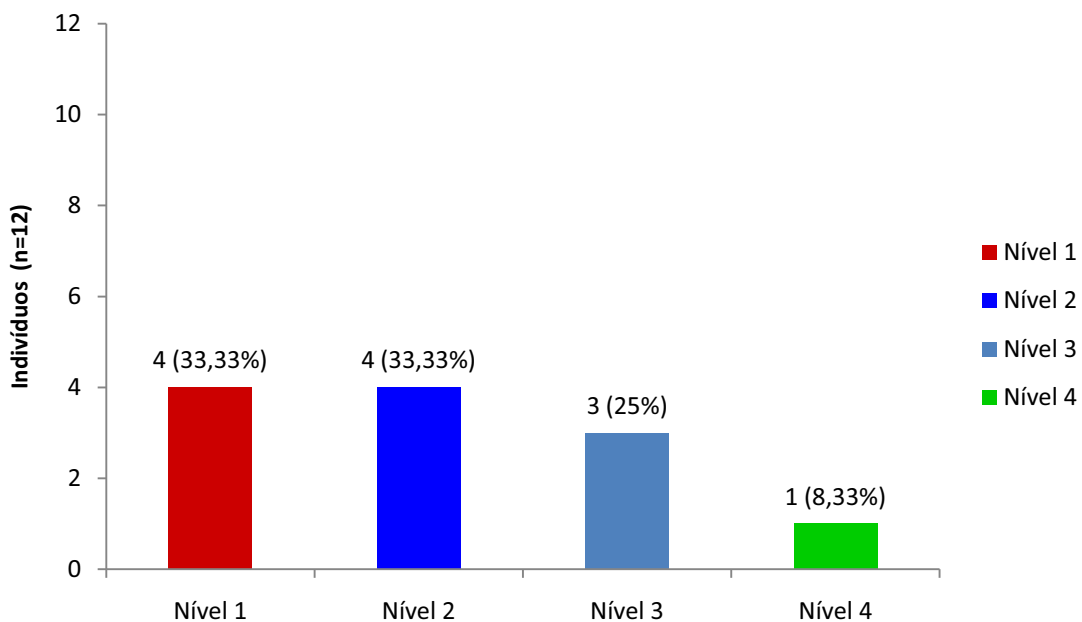
\*único caso do nível

No nível 1 encontrou-se 5 indivíduos com o diagnóstico de Síndrome de Down, 1 com Síndrome de Crouzon e 1 com Síndrome Cri-du-chat. No nível 2 verificou-se 1 Síndrome do Álcool fetal, no nível 3 constatou-se 1 Síndrome de Tay-Sachs, no nível 4 encontrou-se 1 Síndrome de Edwards e 1 Síndrome de Noonan.

### - Consistência pastoso fino

Na análise do TTO no pastoso fino constatou-se que dos 12 indivíduos, 4 (33,33%) foram classificados no nível 1, 4 (33,33%) no nível 2, 3 (25 %) classificados no nível 3 e 1 (8,33%) no nível 4 (Gráfico 3).

Gráfico 3: Frequencia dos indivíduos nos níveis de classificação do TTO no pastoso fino.



Os resultados quanto a média e desvio padrão do TTO encontrados nos diferentes níveis na consistência pastoso fino estão dispostos na tabela 3.

Tabela 3: Média e desvio padrão do TTO em segundos no pastoso fino

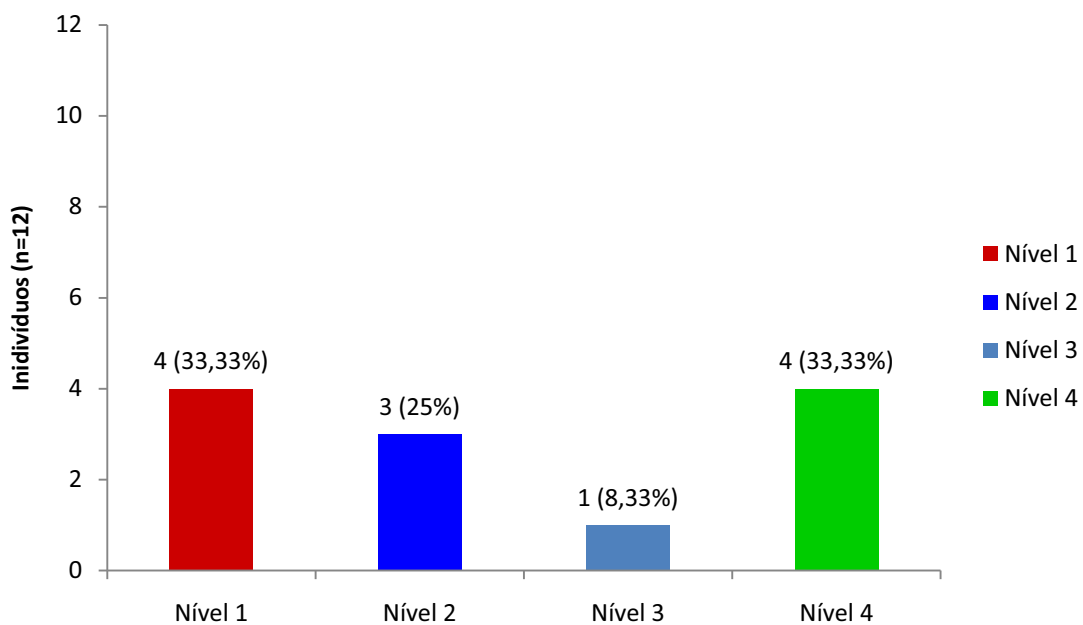
	N	Média	Desv. Padrão	Mínimo	Máximo
<b>Nível 1</b>	4	1,129750	0,643952	0,519000	2,000000
<b>Nível 2</b>	4	3,949250	0,559625	3,119000	4,320000
<b>Nível 3</b>	3	7,786000	0,680990	7,000000	8,199000
<b>Nível 4</b>	1				37,119*
<b>Total</b>	<b>12</b>				

\* único caso do nível

No nível 1 encontrou-se 3 indivíduos portadores da Síndrome de Down e 1 com Síndrome Cri-du-chat, no nível 2 verificou-se 1 Síndrome de Noonan, 1 Síndrome de Down, 1 Síndrome de Charcot Marriet e 1 Síndrome de Edwards, no nível 3 constatou-se 1 Tay-Sachs variante B1, 1 Síndrome de Crouzon e 1 Síndrome do Álcool fetal e no nível 4 apenas 1 Lipofuscione ceróide neuronal.

Na análise do TTF do pastoso fino contactou-se que 4 (33,33%) indivíduos da amostra tiveram os valores classificados no nível 1, 3 (25%) foram classificados no nível 2, 1 (8,33 %) no nível 3 e 4 (33,33%) no nível 4 (Gráfico 4).

Gráfico 4: Frequência dos indivíduos nos níveis de classificação do TTF em segundos no pastoso fino.



Os resultados quanto a média e desvio padrão do TTF encontrados nos diferentes níveis na consistência pastoso fino estão dispostos na tabela 4.

Tabela 4: Média e desvio padrão do TTF em segundos no pastoso fino

	N	Média	Desv. Padrão	Mínimo	Máximo
<b>Nível 1</b>	4	0,749500	0,171076	0,519000	0,880000
<b>Nível 2</b>	3	1,479667	0,068705	1,440000	1,559000
<b>Nível 3</b>	1	-	-	-	2,16000*
<b>Nível 4</b>	4	6,319500	2,502665	4,320000	9,720000
<b>Total</b>	<b>12</b>				

\*único caso do nível

No nível 1 encontrou-se 3 indivíduos portadores da Síndrome de Down e 1 com Síndrome Cri-du-chat, no nível 2 verificou-se 1 Síndrome de Down, 1 Síndrome de Charcot Marriet e 1 Síndrome de Crouzon, no nível 3 constatou-se 1 Síndrome Álcool Fetal, no nível 4 verificou-se 1 Síndrome Tay-Sachs variante B1, 1 Síndrome de Noonan, 1 Lipofuscinose Ceróide Neuronal e 1 Síndrome de Edwards.

## 5 Discussão

A análise quantitativa da deglutição orofaríngea, por meio de softwares ou de outros instrumentos de mensuração, pode auxiliar de diversas formas a atuação fonoaudiológica. O uso desta análise na avaliação da deglutição orofaríngea é importante, tanto na população pediátrica saudável quanto na população com distintas etiologias, para a normatização dos tempos de trânsito orofaríngeo e contribuições para a definição de condutas.

Os estudos com mensuração dos tempos de trânsito da deglutição orofaríngea datam desde a década de 80 (LOGEMANN, 1983; AVERDSON et al., 1993; KENDALL et al., 2000). No Brasil os estudos com mensuração do tempo do trânsito do bolo alimentar pelas fases da deglutição têm sido desenvolvidos em AVE, paralisia cerebral e na doença do refluxo gastroesofágico (AURÉLIO et al., 2002; DUCA, 2004; GATTO, 2010; SILVA, 2010 COLA et al., 2012) Não foram encontrados na literatura especializada estudos que realizaram tal análise na população pediátrica com síndromes genéticas.

As alterações nos tempos de trânsito oral e faríngeo da deglutição podem comprometer diferentes aspectos da saúde do indivíduo, entre eles a condição nutricional (PEREIRA et al., 2009). Contudo, a importância das análises quantitativas, incluindo as mensurações dos tempos das fases da deglutição, pouco tem sido ponderada pelo clínico, sendo que a ênfase tem sido dada para a ausência ou presença da penetração e aspiração laringotraqueal como o fator agravante e de maior impacto nos distúrbios de deglutição na população em geral.

Constatou-se no presente estudo que na análise do TTO no líquido ralo, os indivíduos se distribuíram com maior frequência no nível de normalidade (Nível 1=7 indivíduos) e em menor frequência nos níveis alterados (Nível 2=2 e Nível 4=2). Embora não tenham sido encontrados estudos que pudessem ser comparados, sabemos que o alimento líquido necessita de refinado controle neuromotor (AVERDSON et al., 1993; BUCHHOLZ, 1994; BASS et al., 1997), sendo que o controle neurológico da deglutição é um dos mais importantes marcadores no desempenho do trânsito oral. Nesta amostra a maioria dos indivíduos apresentavam síndromes com maior prejuízo neurológico e seu GMFCS variou de IV a V. Os indivíduos que apresentaram seus valores de TTO alterados possuíam síndromes com prejuízo neurológico e maior comprometimento na classificação da função

motora grossa, como Tay Sachs variante B1, Edwards, Down e Noonan, quando comparados com os indivíduos com TTO dentro da normalidade, sendo possível que este seja o fator determinante da alteração no TTO. No entanto, são necessários novos estudos com amostras maiores e mais homogêneas para comprovação.

Quanto ao TTF, também no líquido ralo, verificou-se que os indivíduos mantiveram sua distribuição tanto no nível de normalidade (Nível 1=7 indivíduos) quanto nos níveis alterados (Nível 2=1, Nível 3=1 e Nível 4=2). Embora a distribuição dos níveis serem semelhantes no TTO e TTF, ressalta-se que quando realizada a caracterização da casuística nos níveis de classificação, a amostra diferiu. Na Síndrome do Álcool Fetal o TTO foi classificado no nível 1 e o TTF no nível 2, mostrando haver nesta síndrome uma diferença entre o grau de comprometimento entre os trânsitos da deglutição que merece investigação em amostras homogêneas. Já em um indivíduo com diagnóstico de Síndrome de Down o TTO foi classificado no nível 2 e o TTF no nível 1, mostrando que houve maior comprometimento no TTO. Isto sugere que as diferenças de desempenho entre o TTO e o TTF, nestes dois grupos de síndrome genética, deve ser estudado de forma homogênea para que possamos compreender a interferência e a independência entre estas fases na biomecânica da deglutição nestas populações.

Na análise da deglutição com o pastoso fino, constatou-se que dos 12 (100%) indivíduos avaliados, 4 (33,33%) tiveram seus valores de TTO e TTF inclusos no nível 1 e 8 (66,66%) apresentaram os valores de TTO e TTF inclusos nos outros níveis.

Ao contrário do alimento líquido ralo, o pastoso fino requer aumento na força de ejeção oral do bolo alimentar, o que solicita aumento na propulsão oral e, conseqüentemente, aumento no tempo de trânsito pelas fases da deglutição (AVERDSON et al., 1993; MARCHESAN, 1995; PANSARINI et al., 2012). Esta questão, associada às distintas alterações oromotoras presentes em grande parte das síndromes genéticas, talvez possam justificar o maior número de alterações encontradas na análise desta consistência de alimento do que no líquido ralo.

Portanto, para a literatura especializada as fases da deglutição orofaríngea são interdependentes e harmônicas (GONÇALVES E CÉSAR, 2006) e o aumento na frequência de alterações encontradas no TTF, nesta consistência de alimento, apenas confirmam esta condição sequencial da biomecânica da deglutição (RAMSEY et al., 2003; GATTO et al., 2013 in press), mesmo quando separadas para



fins didáticos e de pesquisa.

Dos indivíduos que tiveram seus valores de TTO e TTF dentro dos padrões de normalidade na análise do pastoso fino, 3 tinham o diagnóstico de Síndrome de Down e 1 (16,66%) da Síndrome de Cri-du-chat, sugerindo que nem sempre as alterações oromotoras presentes nos fenótipos destas síndromes provocam alterações nos trânsitos. Certamente o grau de comprometimento envolvido na condição motora oral influencia o desempenho das fases da deglutição.

Assim, entende-se que as alterações encontradas nas fases oral e faríngea da deglutição nas síndromes estudadas podem ser atribuídas à presença de alterações estruturais no esqueleto miofuncional, bem como às dificuldades de controle neuromotor da deglutição (MORGAN et al., 2012). No entanto, a compreensão exata dos mecanismos envolvidos nesta análise merece estudos com populações mais homogêneas.

Diante dos resultados obtidos e da análise realizada, pode-se concluir que a alteração no TTO e TTF faz parte do fenótipo das síndromes genéticas, sendo necessário estudos com amostras maiores e mais homogêneas a fim de que possamos melhor compreender os motivos das alterações no trânsito orofaríngeo desta população.

## **6 Conclusão**

Este estudo concluiu que há alterações quantitativas no TTO e TTF nas síndromes genéticas.

### Referências bibliográficas

ALVES, L.M.; FABIO, S.R.; DANTAS, R.O. Effect of bolus taste on the esophageal transit of patients with stroke. **Dis Esophagus**, v. 3, n. 26, p. 305-10, 2013.

AURÉLIO, S.R.; GENARO K.F.; FILHO E.D.M. Análise comparativa dos padrões de deglutição de crianças com paralisia cerebral e crianças normais. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**, São Paulo, v. 2, n. 68, p. 167-173, 2002.

AVERDSON, J; ROGERS, B; BRODSKY, L. Anatomy, embryology, and physiology. In: AVERDSON, J.; BRODSKY, L. **Pediatric swallowing and feeding: assessment and management**. San Diego: Singular Publishing Group, 1993. Cap 2, p-51-55.

BASS, N.H.; MORREL, R.M. The neurology of swallowing. In: GROHER, M.E. **Dysphagia: diagnosis and management**. 3 ed. Boston: Butterworth-Heinemann; 1997. p. 1-29.

BROWN, L.C.; COPELAND, S.; DAILEY, S.; DOWNEY, D.; PETERSEN, M.C.; STIMSON, C.; DYKE, D.C.V. Feeding and swallowing dysfunction in genetic syndromes. **Developmental disabilities research reviews**, n. 14, p. 147-57, 2008.

BUCHHOLZ, D.W. Dysphagia associated with neurological disorders. **Acta oto-rhino-laryngologica Belgica**, v. 2, n. 48, p. 143-55, 1994.

CHEE, C; ARSHAD, S; SINGH, S; MISTRY, S; HAMDY, S. the influence of chemical gustatory stimuli and oral anaesthesia on health human pharyngeal swallowing. **Chem Senses**, N. 30, P. 393-400, 2005.

CHIAPPETTA, A.L.M.L.; ODA, A.L.; ZANOTELI, E.; GUILHERME, A.; OLIVEIRA, A.S.B. Disfagia orofaríngea na distrofia miotônica. **Arquivos neuropsiquiátricos**, n. 59, 2001.

COLA, P.C.; GATTO, A.R.; SILVA, R.G.; SPADOTTO, A.A.; SCHELP, A.O.; HENRY, M.A.C.A. The influence of sour taste and cold temperature in pharyngeal transit duration in patients with stroke. **Arquivos de Gastroenterologia**, n. 47, p. 18-21, 2010.

COLA, P.C. **A influência dos estímulos azedo e frio sobre o tempo de trânsito faríngeo da deglutição no acidente vascular encefálico isquêmico**. 2011. Tese. Botucatu: Faculdade de Medicina, Universidade Estadual Paulista; 2011.

COLA, P.C.; GATTO, A.R.; SILVA, R.G.; SPADOTTO, A.A.; RIBEIRO, P.W.; SCHELP, A.O.; CARVALHO, C.R.; HENRY, M.A.C.A. Test and temperature in swallowing transit time after stroke. **Cerebrovasc Dis Extra.**, n. 2, p. 45-51, 2012.

COOK, I.J.; DODDS, W.J.; DANTAS, R.O.; KERN, M.K.; MASSEY, B.T.; SHAKER, R.; HOGAN, W.J. Timing of videofluoroscopic, manometric events, and bolus transit

during the oral and pharyngeal phases of swallowing. **Dysphagia**, v. 1, n. 4, p. 8-15, 1989.

DANTAS, R.O.; KERN, M.K.; MASSEY, B.T.; DODDS, W.J.; KAHRILAS, P.J.; BRASSEUR, J.G.; COOK, I.J.; LANG, I.M. Effect of swallowed bolus variables on oral and pharyngeal phases of swallowing. **Am J Physiol**, n. 258, p. 675-81, 1990.

DOBDELSTEYN, C.; PEACOCKE, S.D.; BLAKE, K.; CRIST, W.; RASHID, M. Feeding difficulties in children with CHARGE syndrome: prevalence, risk factors, and prognosis. **Dysphagia**, v. 2, n. 23, p. 127-35, 2008.

DODDS W.J.; STEWART E.T.; LOGEMANN J.A. Physiology and radiology of the normal oral and pharyngeal phases of swallowing. **Am J Roentgenol**, n. 5, v. 154, p. 953-63, 1990.

DUCA, A.P. **Deglutição em crianças com refluxo gastroesofágico: avaliação clínica fonoaudiológica e análise videofluoroscópica**. Dissertação. Ribeirão Preto (SP): Universidade de São Paulo; 2004.

FERREIRA, ACR; GUEDES, ZCF. Estudo prospectivo da deglutição na Mucopolissacaridose II (síndrome de Hunter) antes e após tratamento enzimático. **Rev Soc Bras Fonoaudiol**, n. 16, p. 221-5, 2011.

FILHO, E.M.; PESSANI, J.C.; CARNEIRO, J.; GOMES, G. **Disfagia. Abordagem Multidisciplinar**. 1 ed. São Paulo: Frôntis; 1998.

FORONI, P.M.; BEATO, A.M.; VALARELLI, L.P.; TRAWITKI, L.V.V. Disfagia orofaríngea em crianças com síndrome Cornélica de Lange. **Revista Cefac**, São Paulo, v. 5, n. 12, p. 803-810, 2010.

FURKIM, A.M. Fisiologia da deglutição orofaríngea. In: FERNANDES, F.D.; MENDES, B.C.; NAVAS, A.L.(Orgs.). **Tratado de fonoaudiologia**. 2 ed. São Paulo: Rocca, 2010. Cap 7, p. 28-33.

FURKIM, A.M.; SILVA, R.G. **Programas de Reabilitação em Disfagia Orofaríngea**. 2. ed. rev. São Paulo: Frôntis Editorial, 1999.

GATTO, A.R. **Efeito do sabor azedo e da temperatura fria na fase oral da deglutição e no acidente vascular encefálico**. Dissertação. Botucatu (SP): Universidade Estadual Paulista; 2010.

GIACHETI, C.M. Fonoaudiologia e genética: estudos contemporâneos. In: FERNANDES, F.D.; MENDES, B.C.; NAVAS, A.L. (Orgs.). **Tratado de fonoaudiologia**. 2 ed. São Paulo: Rocca, 2010. Cap 7, p. 52-62.

GONÇALVES, M.I.R.; CÉSAR, S.R. Disfagias Neurogênicas: Avaliação . In: OORTIZ, K.Z. (Org). **Distúrbios Neurológicos Adquiridos: fala e deglutição**. Barueri, SP, Editora Manole, 2006. Cap. 13, p.258-261.

HOROVITZ D.D.G.; JUNIOR J.C.L.; MATTOS R.A. Atenção aos defeitos congênitos

no Brasil: panorama atual. **Caderno de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, n. 4, v. 21, p. 1055-64, 2005.

JONES, H.N.; MULLER, C.W.; LIN M.; BANUNGARIA, S.G.; CASE, L.E.; LI, J.S.; O'GRADY, G.; HELLER, J.H.; KISHNANI P.S. Oropharyngeal dysphagia in infants and children with infantile Pompe Disease. **Dysphagia**, n. 10, 2009.

KENDALL, K.A.; MCKENZIE, S.; LEONARD, R.J.; GONÇALVES, M.I.; WALKER, A. Timing of events in normal swallowing: a videofluoroscopic study. **Dysphagia**, n. 15, p. 74-83, 2000.

KENDALL, K.A.; LEONARD, R.J.; MCKENZIE, S.W. Accomodation changes in bolus viscosity in normal deglutition: a videofluoroscopic study. **Ann Otol Rhinol Laryngol**, n. 110, p. 1059-65, 2001.

LANGMORE, S.E. **Endoscopic evaluation and treatment of swallowing disorders**. New York: Thieme New York; 2001.p.37-60.

LAZARRUS, C.L.; LOGEMANN, J.A.; RADEMAKER, A.W.; KAHRILAS, P.J.; PAJAK, T.; LAZAR, P. Effects of bolus volume, viscosity and a repeat swallows in stroke subjects and stroke patients. **Arch Phys Med Rehabil**, n. 74, p. 1066-70, 1993.

LOGEMANN, J.A. **Evaluation and treatment of swallowing disorders**. Texas: Pro-ed, 1983.

LOGEMANN, J.A.; PAULOSKI, B.R.; COANGELO, L; LAZARRUS, C.L.; FUJIU, M; KAHRILAS, P.J. Effects of sour bolus on oropharyngeal swallowing measures in patients with neurogenic dysphagia. **J Speech Hear Res**, n. 38, p. 556-63, 1995.

MACEDO, E.D.; GOMES, G.F.; FURKIM, A.M. **Manual de cuidados do paciente com disfagia**. São Paulo: Lovise; 2000.

MAEDA SMF. **Perfil das crianças portadoras de disfagia orofaríngea associadas às anomalias craniofaciais internadas no HRAC- Usp**. Dissertação. Bauru (SP): Universidade de São Paulo; 2008.

MARCHESAN, I.Q. Disfagia. In: MARCHESAN, I.Q.; BOLAFFI, C.; GOMES, I.C.D.; ZORZI, J.L.(Orgs). **Tópicos em fonoaudiologia**. São Paulo: Lovise, 1995

MARQUEZ, C.T.; VALENTE, F.P.; NARUMIA, L.C.; ASECIO-FERREIRA V.J. Ocorrência de sinais clínicos disfágicos em pacientes com Amiotrofia Espinal Progressiva do Tipo II. **Distúrbios da comunicação humana**, São Paulo, v. 1, n. 17, p. 27-36, 2005.

MARTIN-HARRIS, B.; BRODSKY, M.B.; MICHEL, Y.; LEE F.; WALTERS, B. Delayed initiation of the pharyngeal swallow: normal variability in adult swallows. **J Speech Hear Res**, n. 50, p. 585-94, 2007.

MORGAN, A.T.; DODRILL, P.; WARD, E.C. Interventions for oropharyngeal

dysphagia in children with neurological impairment. **Cochrane Database Syst Ver**, 2012.

NUSSBAUM, R.L.; MCINNES, R.R.; WILLARD, H.F. **Thompson & Thompson Genética Médica**. Rio de Janeiro: Elsevier/Medicinas nacionais, 7ª ed., 2008.

O'NEIL, K.H.; PURDY, M.; FALKE, J.; GALLO, L. The dysphagia outcome and severity scale. **Dysphagia**, n. 3, 1999.

PALMER, J.B.; RUDIN, N.J.; LARA, G.; CROMPTON, A.W. Coordination of mastication and swallowing. **Dysphagia**, v. 4, n. 7, p. 187-200, 1992.

PANSARINI, AC; SASSI, FC; MANGILI, LD; FORTUNATO-TAVARES, T; LIMONGI, SCO; ANDRADE, CRF. Deglutição e consistência pastosas e sólidas: revisão crítica de literatura. **Ver Soc Bras Fonoaudiol**, n. 3, p. 357-62, 2012.

PEREIRA, V.; SACHER, P.; RYAN, M.; HAYWARD, R. Dysphagia and Nutrition Problems in Infants With Apert Syndrome. **Cleft Palate–Craniofacial Journal**, n. 3, v. 46, 2009.

PERLMAN, A.L.; BOOTH, B.M.; GRAYHACK, J.P. Videofluoroscopic predictors of aspiration in patients with oropharyngeal dysphagia. **Dysphagia**, v. 9, p. 90-5, 1994.

RAMSEY, D.J.; SMITHARD, D.; KALRA, L. Early assessments of dysphagia and aspiration risk in acute stroke patients. **Stroke**, n. 5, v. 34, p. 1252-57, 2003.

ROSSI, N.F.; GATTO, A.R.; COLA, P.C.; SOUZA, D.H.; MORETTI-FERREIRA, D.; GIACHETI, C.M. Oropharyngeal dysphagia and language delay in partial trisomy 9p: case report. **Genetics and Molecular Research**, n. 3, v. 8, p. 1133-38, 2009.

SALES, A.V.M.N.; COLA, P.C.; JORGE, A.G.; PERES, F.M.; MOTONAGA, S.M.; GIACHETI, C.M.; SILVA, R.G. Caracterização da deglutição orofaríngea nas síndromes genéticas: achados preliminares. In: 18º CONGRESSO BRASILEIRO DE FONOAUDIOLOGIA, 2010, Curitiba. **Anais**. Disponível em: [www.sbfa.org.br/portal/anais210](http://www.sbfa.org.br/portal/anais210).

Silva RG. Disfagia Orofaríngea Pós-acidente Vascular Encefálico. In: Ferreira LP, Belfi-Lopes DM, Limongi SCO (Orgs.) *Tratado de Fonoaudiologia*. 1. ed. São Paulo: Roca; 2004. p354-369.

SILVA, R.G.; JORGE, A.G.; PERES, F.M.; COLA, P.C.; GATTO, A.R.; SPADOTTO, A.A. Protocolo para controle de eficácia terapêutica em disfagia orofaríngea neurogênica (PROCEDON). **Revista Cefac**, São Paulo, n. 1, v. 12, p. 75-81, 2010.

SPADOTTO, A.A.; GATTO, A.R.; COLA, P.C.; MONTAGNOLI, A.N.; SCHELP, A.O.; SILVA, R.G.; YASHIMITA, S.; PEREIRA, J.C.; HENRY, M.A.C.A. Software para análise quantitativa da deglutição. **Radiol Bras**, n. 1, v. 40, p. 25-8, 2008.

VIVONE, G.P.; TAVARES, M.M.M.; BARTOLOMEU, R.S.; NEMR, K.; CHIAPPETTA A.M.L. Análise da consistência alimentar e tempo de deglutição em crianças com

paralísia cerebral tetraplégica espática. *Revista Cefac*, São Paulo, n. 4. v. 9, p. 504-11, 2007.

WECKMUELLER, J.; EASTERLING, C.; ARVERDSON, J. Preliminary temporal measurement analysis of normal oropharyngeal swallowing in infants and young children. ***Dysphagia***, v. 26, p. 135-43, 2011.

WILSON, G.N.; OLIVER, W. Further delineation of the G syndrome: a manageable genetic cause of infantile dysphagia. ***Journal of Medical Genetics***, v. 25, p. 157-63, 1988.

## Apêndice

### Parecer comitê de ética



**Unesp**  
UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA

FACULDADE DE FILOSOFIA E CIÊNCIAS  
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA  
Fone: (0xx14) 3402-1346  
Fone: (0xx14) 3422-1302  
[www.marilia.unesp.br/cep](http://www.marilia.unesp.br/cep)  
e-mail: [cep@marilia.unesp.br](mailto:cep@marilia.unesp.br)

#### Parecer do Projeto nº. 1755/2009

IDENTIFICAÇÃO
1. Título do Projeto: DISFAGIA OROFARÍNGEA NAS SÍNDROMES GENÉTICAS
2. Pesquisador Responsável: Orientador(a) ROBERTA GONÇALVES DA SILVA e Orientando(a) ANDRÉ VINÍCIUS MARCONDES NATEL SALES
3. Instituição do Pesquisador: Faculdade de Filosofia e Ciências – UNESP/Marília
4. Apresentação ao CEP: 3/11/2009
5. Apresentar relatório em: Semestralmente durante a realização da pesquisa.
OBJETIVOS
Este trabalho tem por objetivo descrever as alterações da deglutição orofaríngea e classificar o grau de comprometimento em diferentes síndromes genéticas.
SUMÁRIO DO PROJETO
A Fonoaudiologia e a Genética têm atuado de forma complementar para melhoria de procedimentos que visam o diagnóstico, o prognóstico e a intervenção de indivíduos portadores de síndromes genéticas, cabendo ao fonoaudiólogo caracterizar as manifestações fonoaudiológicas que envolvam a linguagem oral e escrita, a fala, a audição e a deglutição. Já se sabe que indivíduos com síndromes genéticas frequentemente possuem problemas alimentares e alterações na deglutição, porém poucos são os estudos sobre alterações de deglutição e o grau de comprometimento da disfagia orofaríngea nestes indivíduos, e mais escassas são ainda os estudos que se propuseram ao estudo da disfagia orofaríngea em distintas síndromes genéticas. Este trabalho tem por objetivo descrever as alterações da deglutição orofaríngea e classificar o grau de comprometimento da disfagia orofaríngea em distintas síndromes genéticas. Participarão do estudo todos os indivíduos com diagnóstico genético definido e apresentarem queixa de dificuldade de deglutir ou alimentar, independente do gênero e com faixa etária de 0 meses á 17 anos, que passarem pelo ambulatório de disfagia do Centro de Estudos da Educação e da Saúde (CEES), da Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (UNESP), campus de Marília-SP. A avaliação da deglutição será realizada por meio de quatro procedimentos distintos: 1) Avaliação fonoaudiológica clínica, com aplicação de protocolo específico, para avaliação da deglutição orofaríngea (Silva, 2004); 2) Avaliação videofluoroscópica da deglutição quando indicado; 3) Classificação do grau de comprometimento da disfagia orofaríngea proposta por Silva (1997) e Ott et al (1996); 4) Classificação do nível de ingestão oral, utilizando o protocolo Functional Oral Intake Scale (FOIS) proposto por Crary et al (2005).



## Anexos

### Anexo 1

**Sistema de classificação da função motora grossa para paralisia cerebral (GMFCS)** Paisano et al., 1997, traduzido por Hiratuka & Matsukura.

<b>Até dois anos de idade</b>	<b>Nível I:</b> Sentam-se no chão, mantêm-se sentados e deixam esta posição com ambas as mãos livres para manipular objetos. Engatinham (sobre as mãos e joelhos), puxam-se para levantar e dão passos segurando-se nos móveis. Andam entre 18 meses e 2 anos sem necessidade de aparelhos para auxiliar locomoção.
	<b>Nível II:</b> Mantêm-se sentados no chão, mas podem precisar de ambas as mãos como apoio para manter o equilíbrio. Rastejam em prono ou engatinham (sobre mãos e joelhos). Podem puxar-se para ficar em pé e dar passos segurando-se nos móveis.
	<b>Nível III:</b> Mantêm-se sentados no chão quando há apoio na parte inferior do tronco. Rolam e rastejam para frente em prono
	<b>Nível IV</b> Os bebês apresentam controle de cabeça, mas necessitam de apoio de tronco para se sentarem no chão. Os bebês conseguem rolar para a posição supino e podem rolar para a posição prono.
	<b>Nível V</b> As deficiências físicas restringem o controle voluntário do movimento. Os bebês são incapazes de manter posturas antigravitacionais de cabeça e tronco em prono e sentados. Os bebês necessitam da assistência do adulto para rolar
<b>2 até 4 anos de idade</b>	<b>Nível I</b> As crianças sentam-se no chão com ambas as mãos livres para manipular objetos. Os movimentos de sentar e levantar-se do chão são realizadas sem assistência do adulto. As crianças andam como forma preferida de locomoção, sem a necessidade de qualquer aparelho auxiliar de locomoção
	<b>Nível II</b> As crianças sentam-se no chão, mas podem ter dificuldades de equilíbrio quando ambas as mãos estão livres para manipular objetos. Os movimentos de sentar e deixar a posição sentada são realizados sem assistência do adulto. As crianças puxam-se para ficar em pé em uma superfície estável. As crianças engatinham (sobre mãos e joelhos) com padrão alternado, andam de lado segurando-se nos móveis e andam usando aparelhos para auxiliar a locomoção como forma preferida de locomoção.
	<b>Nível III</b> As crianças mantêm-se sentadas no chão freqüentemente na posição de W (sentar entre os quadris e os joelhos em flexão e rotação interna) e podem necessitar de assistência do adulto para assumir a posição sentada. As crianças rastejam em prono ou engatinham (sobre as mãos e joelhos), freqüentemente sem movimentos alternados de perna, como seus métodos principais de locomoção. As crianças podem puxar-se para levantar em uma superfície estável e andar de lado segurando-se nos móveis por
	<b>Nível IV</b> As crianças sentam-se no chão quando colocadas, mas são incapazes de manter alinhamento e equilíbrio sem o uso de suas mãos para apoio. As crianças freqüentemente necessitam de equipamento de adaptação para sentar e ficar em pé. A locomoção para curtas distâncias (dentro de uma sala) é alcançada por meio do rolar, rastejar em prono ou engatinhar (sobre as mãos e joelhos) sem movimento alternado de pernas.
	<b>Nível V</b> :As deficiências físicas restringem o controle voluntário do movimento e a capacidade de manter posturas antigravitacionais de cabeça e tronco. Todas as

	<p>áreas de função motora estão limitadas. As limitações funcionais do sentar e ficar em pé não são completamente compensadas por meio do uso de adaptações e de tecnologia assistiva. Neste nível, as crianças não mostram sinais de locomoção independente e são transportadas. Algumas crianças atingem auto locomoção usando uma cadeira de rodas motorizada com extensas adaptações.</p>
<p><b>4 até 6 anos de idade</b></p>	<p><b>Nível I</b> :As crianças sentam-se na cadeira, mantêm-se sentadas e levantam-se sem a necessidade de apoio das mãos. As crianças saem do chão e da cadeira para a posição em pé sem a necessidade de objetos de apoio. As crianças andam nos espaços internos e externos e sobem escadas. Iniciam habilidades de correr e pular.</p>
	<p><b>Nível II</b> :As crianças sentam-se na cadeira com ambas as mãos livres para manipular objetos. As crianças saem do chão e da cadeira para a posição em pé, mas frequentemente necessitam de superfície estável para empurrar-se e impulsionar-se para cima com os membros superiores. As crianças andam nos espaços internos e externos, sem a necessidade de aparelhos auxiliares de locomoção, por uma distância curta numa superfície plana. As crianças sobem escadas segurando-se no corrimão, mas são incapazes de correr ou pular.</p>
	<p><b>Nível III</b> As crianças sentam-se em cadeira comum, mas podem necessitar de apoio pélvico e de tronco para maximizar a função manual. As crianças sentam-se e levantam-se da cadeira usando uma superfície estável para empurrar-se e impulsionar-se para cima com os membros superiores. As crianças andam usando aparelhos auxiliares de locomoção em superfícies planas e sobem escadas com a assistência de um adulto. As crianças freqüentemente são transportadas quando percorrem longas distâncias e quando em espaços externos em terrenos irregulares</p>
	<p><b>Nível IV</b> As crianças sentam em uma cadeira, mas precisam de um assento adaptado para controle de tronco e para maximizar a função manual. As crianças sentam-se e levantam-se da cadeira com a ajuda de um adulto ou de uma superfície estável para empurrar-se ou impulsionar-se com os membros superiores. As crianças podem, na melhor das hipóteses, andar por curtas distâncias com o andador e com supervisão do adulto, mas têm dificuldades em virar e manter o equilíbrio em superfícies irregulares.As crianças são transportadas na comunidade. As crianças podem alcançar autolocomoção usando cadeira de rodas motorizada.</p>
	<p><b>Nível V</b> As deficiências físicas restringem o controle voluntário de movimento e a capacidade em manter posturas antigravitacionais de cabeça e tronco. Todas as áreas da função motora estão limitadas. As limitações funcionais no sentar e ficar em pé não são completamente compensadas por meio do uso de adaptações e tecnologia assistiva.Neste nível, as crianças não mostram sinais de locomoção independente e são transportadas. Algumas crianças alcançam autolocomoção usando cadeira de rodas motorizada com extensas adaptações</p>
<p><b>6 até 10 anos de idade</b></p>	<p><b>Nível I</b> As crianças andam nos espaços internos e externos e sobem escadas sem limitações. As crianças realizam habilidades motoras grossas, incluindo correr e pular, mas a velocidade, o equilíbrio e a coordenação são reduzidos</p>
	<p><b>Nível II</b> As crianças andam nos espaços internos e externos e sobem escadas segurando-se no corrimão, mas apresentam limitações ao andar em superfícies irregulares e inclinadas e em espaços lotados ou restritos. As crianças, na melhor das hipóteses, apresentam capacidade mínima para realizar habilidades motoras grossas como correr e pular.</p>
	<p><b>Nível III</b> As crianças andam em espaços internos e externos sobre superfícies regulares usando aparelhos auxiliares de locomoção. As crianças podem subir escadas segurando-se em corrimões. Dependendo da função dos membros superiores, as crianças manejam uma cadeira de rodas manualmente. Podem ainda</p>

	<p>ser transportadas quando percorrem longas distâncias e quando em espaços externos com terrenos irregulares.</p>
	<p><b>Nível IV</b> As crianças podem manter os níveis funcionais alcançados antes dos seis anos de idade ou depender de cadeira de rodas em casa, na escola e na comunidade. As crianças podem alcançar autolocomoção usando cadeira de rodas motorizada</p>
	<p><b>Nível V</b> As deficiências físicas restringem o controle voluntário de movimento e a capacidade para manter posturas antigravitacionais de cabeça e tronco. Todas as áreas de função motora estão limitadas. As limitações funcionais no sentar e ficar em pé não são completamente compensadas por meio do uso de adaptações e tecnologia assistiva. Neste nível, as crianças não mostram sinais de locomoção independente e são transportadas. Algumas crianças alcançam a autolocomoção usando cadeira de rodas motorizada com extensas adaptações.</p>

## Anexo 2

Tabela- Média e desvio-padrão referentes à TTO segundo julgados para as consistências líquido ralo e pastoso fino.

	Consistência	
	Líquido ralo	Pastoso fino
Julgador1	1898,8	6732,8
	2690,8	9937,7
Julgador2	1900,5	6742,9
	2685,8	9934,9
Valor de p	0,99	0,99

## Anexo 3

Tabela- Média e desvio-padrão referentes à TTF segundo julgados para as consistências líquido ralo e pastoso fino

	Consistência	
	Líquido ralo	Pastoso fino
Julgador1	1682,1	2906,3
	1896,6	2872,4
Julgador2	1694,3	2910,1
	1914,1	2870,1
Valor de p	0,99	0,99