



**Especialização em
DIFICULDADES ALIMENTARES
NEOPEDIÁTRICAS**





2007- Licenciatura em Terapia da Fala – Escola Superior de Saúde de Faro – Ualg

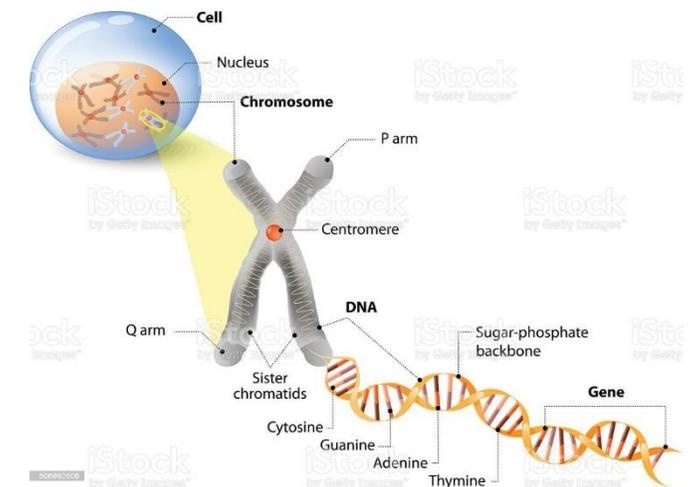
2008-2013 – Hospital Barlavento Algarvio – Serviço MFR

Desde 2014 – Centro Hospitalar Universitário do Algarve- Faro – Serviço MFR/CDP

- Origem na mutação do material genético (DNA);
- “*Síndrome*” – algo que “*corre em conjunto*” – conjunto de sinais e sintomas que geram doença.

- Genoma Humano

23 pares de cromossomas - último par cromossomas sexuais; restantes autossomos (características de cada individuo). Cada cromossoma é dividido em regiões menores - **genes**, responsáveis pela produção de proteínas específicas. A ordem em que se apresentam e quais são define a existência e a expressão das características e funcionamento do corpo.



Monogénicos – mudanças ou mutações que acontecem na sucessão de DNA de um único gene (ex. Doença de Tay-Sachs; Distrofia muscular de Duchene).

Cromossômicos – alterações estruturais e numéricas no conjunto de cromossomas. Euploidias (todos os cromossomas duplicados ou triplicados); Aneuploidias (apenas um ou alguns duplicados ou deletados) (ex. Trissomias; Síndrome Cri-du-chat).

Multifatoriais - uma combinação de fatores ambientais e mutações em genes múltiplos (ex. cardiopatias congénitas)



- Exames Genéticos

Cariótipo – investigação de cromossopatias.

Microarray - identificar ganhos e perdas de DNA que possam explicar o quadro clínico.

Exoma – alta complexidade; sequenciação de cerca de 20 000 genes (síndromes sem hipótese diagnóstica).

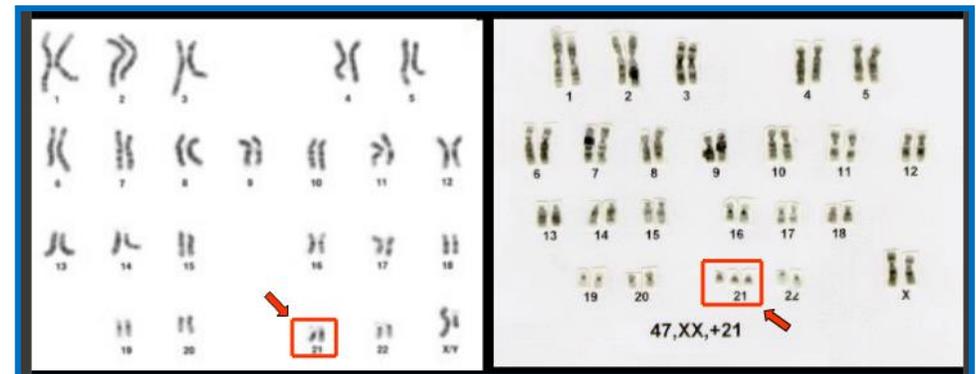
- O papel do Terapeuta da fala perante um indivíduo com diagnóstico de síndrome genético é **caracterizar**, de entre o espectro clínico geral, o **fenótipo** que envolve a **linguagem** na sua modalidade oral e escrita, as **funções motoras orais** e a **deglutição** (GIACHETI, 2010).
- As alterações no esqueleto craniofacial, na formação da musculatura miofuncional, e na estrutura e funcionamento do Sistema Nervoso Central, frequentemente presentes na grande maioria dos síndromes genéticos, podem justificar as alterações nas funções estomatognáticas e principalmente na biomecânica da deglutição.

- 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.
- São ainda mais escassos os estudos que se propuseram ao estudo da disfagia orofaríngea nos diferentes síndromes genéticos.

- Trissomia 21
- Sequência de Pierre Robin
- Síndrome Cris-du-Chat
- Síndrome Cornélia de Lange
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann
- RASopatias - Síndrome Noonan
- Síndrome Prader Willi
- Síndrome Treacher-Collins
- Síndrome de Tay-Sachs
- Síndrome de CHARGE
- Craniossinestoses Sindrómicas
- Doenças Neuromusculares
- ...

TRISSOMIA 21

- Anomalia cromossômática (aneuploidia), da qual resulta uma célula com três cópias do cromossoma 21 em vez de duas;
- Incidência 1:500 -1:800 nados vivos
- Quando ocorre a divisão celular, esta tem uma distribuição defeituosa devido ao cromossoma supranumerário no par 21;
- A trissomia produz um desequilíbrio genético que altera o curso normal do crescimento e o desenvolvimento.



1. Cariótipo de um indivíduo normal 2. Cariótipo de um indivíduo portador de T21

- Pré-Natal

Malformações fetais detetadas pela ecografia (translucidez da nuca);

Testes de triagem (Rastreio Combinado do 1º trimestre; Amniocentese)

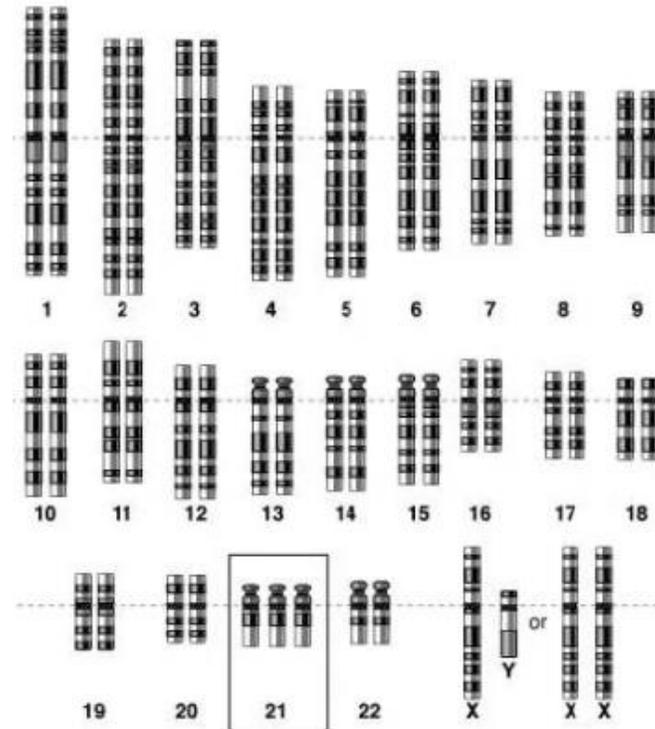
Mães idade > 35 anos → > risco

- Pós-Natal

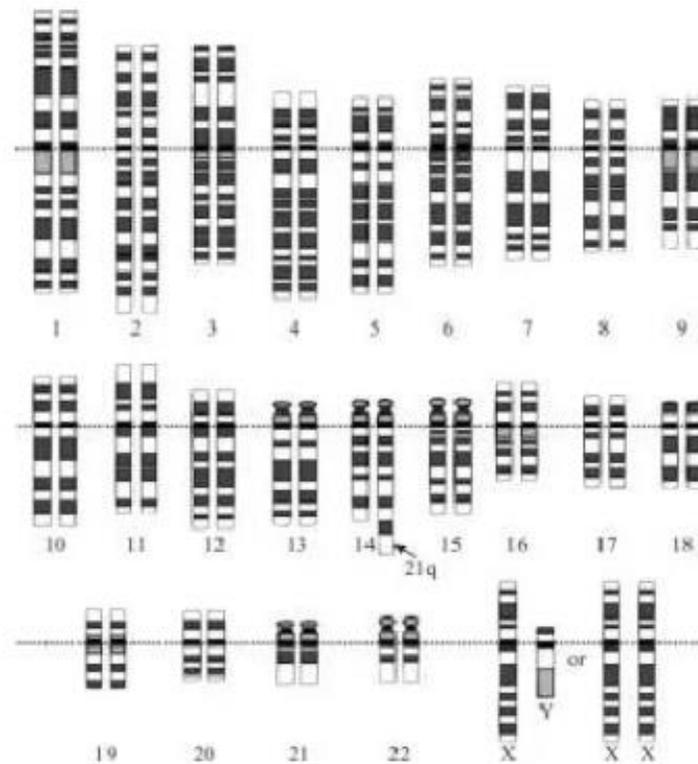
Exame objetivo – características fenotípicas;

Estudo genético (Cariótipo)

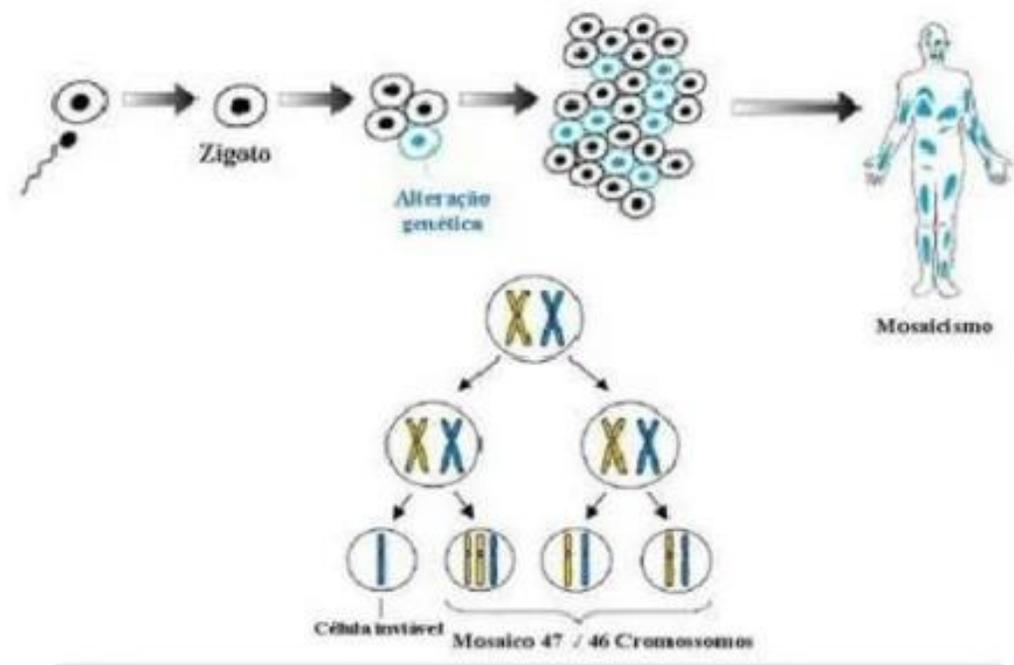
- **Livre/Simples** - todas as células possuem um cromossoma extra ligado ao par 21 (ocorre em 95% dos casos).



- **Translocação** – o cromossoma extra do par 21 fica “colado” a outro cromossoma, frequentemente no 14. A transladação pode ser herdada e por isso requer estudo dos pais. (ocorre em 3% dos casos).



- Mosaico** – a alteração genética atinge apenas parte das células, algumas células têm 47 cromossomas e outras 46. O erro não vem dos pais mas acontece nas primeiras divisões do ovo, existindo células normais e células com 3 cromossomas 21 (ocorre em 2% dos casos).





Face achatada



Hipotonia



Epicanto de pregas dos olhos



Boca pequena, cantos virados para baixo



Proeminência da língua



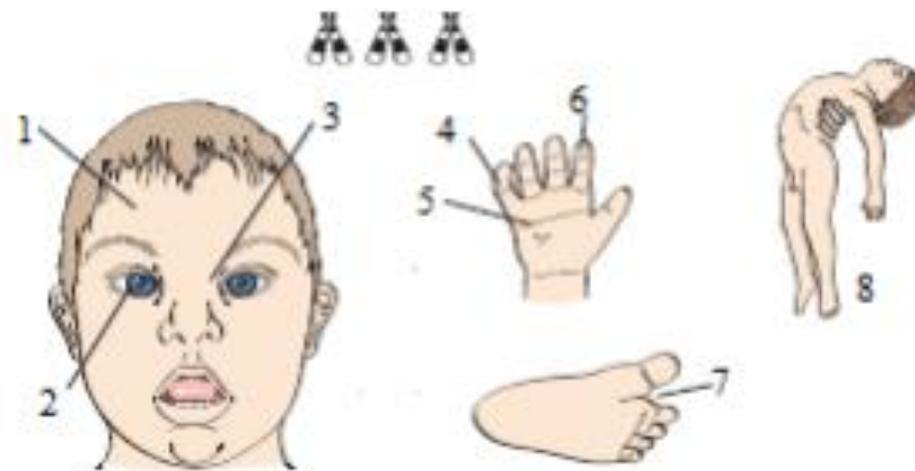
Abundância de pele no pescoço



Mãos e pés pequenos



Orelhas displásicas



- ✓ Hipotiroidismo
- ✓ Cardiopatia congénita
- ✓ Refluxo Gastroesofágico
- ✓ Laringomalácia

- **Lábios**

- Maior projeção do lábio superior e inferior, mas com comprimentos semelhantes ao dos indivíduos normais (Damasceno e Basting, 2014).

- **Língua**

- Macroglossia congénita, característica que conduz à protrusão e abertura bucal como mecanismos compensatórios (Coelho e Loevy, cit in. Damasceno e Basting, 2014).
- Protusão lingual por não encontrar espaço na cavidade oral. Por essas razões, acomoda-se externamente, apoiando-se sobre o lábio inferior e entre os dentes (Santangelo et al., 2008).
- Língua com numerosos sulcos ou fissuras que irradiam do sulco central – acúmulo de restos de alimentos.
- Hipotonia.

■ Palato

- Mais curto que no genótipo normal, à nascença (Fisher-Brandies, cit in. Lauridsen et al., 2005).
- Atrésico.
- Influenciado pela hipoplasia do terço médio da face – redução da cavidade oral com palato duro menor e ogival (Andrean et al., 2013).
- Ocasionalmente úvula bífida.



- **Dentição**

- Atraso na erupção;
- Hipodontia (diminuição do nº de dentes);
- Impactações dentárias, macrodontia, supranumerários, transposição e fusão dentária.

- **Sistema Estomatognático**

- O desenvolvimento anómalo da cavidade oral leva ao comprometimento do desenvolvimento da deglutição, sucção, mastigação e fala.
- Sem qualquer intervenção especializada, a criança apresentará hipersalivação (Hennequin et al., 1999).
- Mucosa faríngea apresenta sinais de atrofia e tendência ao ressecamento, hipertrofia das amígdalas e palato ogival (Montague e Hollien, cit in. Barata e Branco, 2010).

- Apneia obstrutiva do sono (AOS) surge em 30 a 60% dos casos;
- Micrognatia, em associação com as malformações nasais e nasofaríngeas, considerada a principal causa do desenvolvimento da respiração oral.



Infeções respiratórias frequentes
Alterações na estrutura do palato

- Obstruções das vias aéreas;
- Músculos da **mastigação** hipotônicos, sendo os movimentos arrítmicos com incoordenação dos lábios e boca e excessiva abertura vertical (Hoyer e Limbrock, cit in. Faria, Lauria e Bittencourt, 2013).
- Más oclusões dentárias - a hipotonicidade dos músculos mastigatórios e faciais, associada à respiração bucal e posição lingual anterior, contribuem para o desenvolvimento da mordida aberta anterior (Faria et al., 2013).
- Alterações da ATM – relacionadas com a hipotonia muscular e hiperlaxidão das articulações;
- **Bruxismo**

- Alterações orofaciais que existem desde o nascimento ou se tornam mais evidentes no final do 1º ano de vida;
- As principais alterações incluem hipotonia generalizada da musculatura perioral, lábios e músculos mastigatórios que levam a problemas de sucção, deglutição, sialorreia e dentição.

Intervenção

- ✓ Fortalecimento da musculatura da face e da boca;
- ✓ Coordenação entre as funções orais e a respiração;
- ✓ Dificuldades de alimentação (sucção; mastigação; deglutição)

Higiene
oral

SEQUÊNCIA DE PIERRE-ROBIN

- Descrita em 1934 pelo estomatologista Pierre Robin
- Anomalia congênita rara
- Incidência: 1/8500 a 1/14000 nados vivos
- Tríade de anomalias morfológicas orofaciais: micrognatia, fenda palatina e glossoptose em concomitância com obstrução das vias aéreas.
- Caracterizada pela presença de pelo menos 2 das características da tríade.

- Posição intra uterina ;
- Hereditariedade;
- Fatores genéticos;
- Síndromes . (Marques et al., 2005)

- Três hipóteses major para explicar a sequência de eventos que ocorre:
 - Mandíbula hipoplásica;
 - Alterações orofaríngeas e musculares;
 - Compressão da mandíbula no útero.

Classificação da Sequência de Pierre-Robin (SPR) (Costa e Matias, 2014)		
<p><u>SPR isolada</u></p> <p>Implica que não haja outra anomalia presente</p> <p>Taxa de prevalência 48% a 66%</p>	<p><u>SPR com anomalias associadas</u></p> <p>Estas anomalias não compõem uma síndrome específica</p> <p>Taxa de prevalência 9% a 17%</p>	<p><u>SPR sindrômica</u></p> <p>A SPR é parte integrante de um síndrome específico</p> <p>Pior prognóstico</p> <p>Taxa de prevalência 8% a 35%</p>

- **Pré-Natal**

Ecografia

- **Pós-Natal**

Diagnóstico definitivo só pode ocorrer após o parto por se tratar de uma entidade clínica.

Estudos recentes apontam para uma anomalia nos cromossomas 2, 11 ou 17.

- **Micrognatia** – acompanhada por retrognatia. Mandíbula de tamanho diminuído tanto na dimensão vertical como horizontal.
- **Glossoptose** (retração da língua)- ocorre por diminuição da mandíbula e conseqüente diminuição da sua projeção anterior.
- **Obstrução da via aérea** - a diminuição do volume da cavidade oral devido à mandíbula hipoplásica que origina um anormal posicionamento da língua com conseqüente bloqueio ao nível da orofaringe durante a inspiração

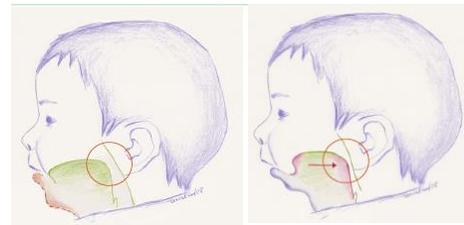
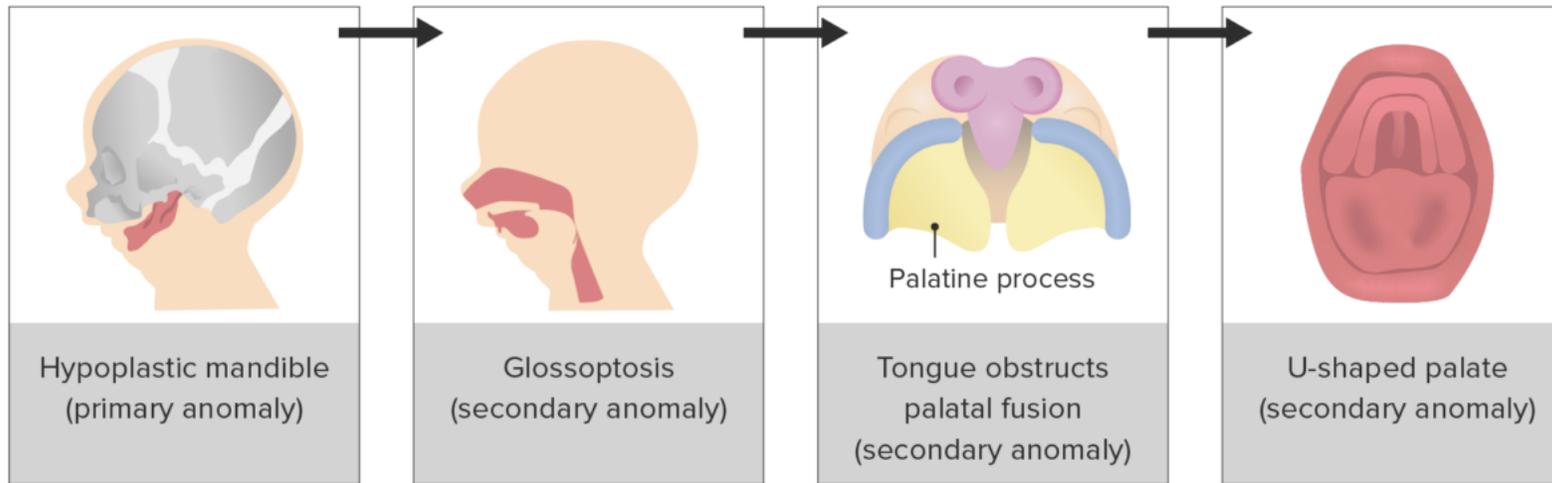


hipóxia, apneia, infecções do trato respiratório e aspiração

- **Fenda palato mole**, geralmente em formato U (80%) ou em V;
- **Palato ogival**



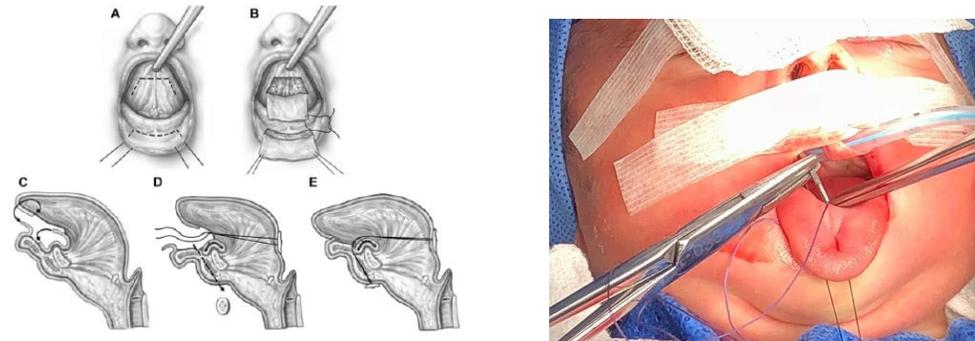
Typical Robin facies with micrognathia



- 1º Tratamento postural– posição prono (decúbito ventral) - permite que mandíbula e a língua se desloquem anteriormente, reduzindo a obstrução aérea típica ao nível da base da língua.
- Sonda nasofaríngea - colocada de forma intra-nasal que se prolonga pela orofarínge distal, e ultrapassa a área de obstrução da via aérea. Medida temporária enquanto se aguarda o crescimento mandibular



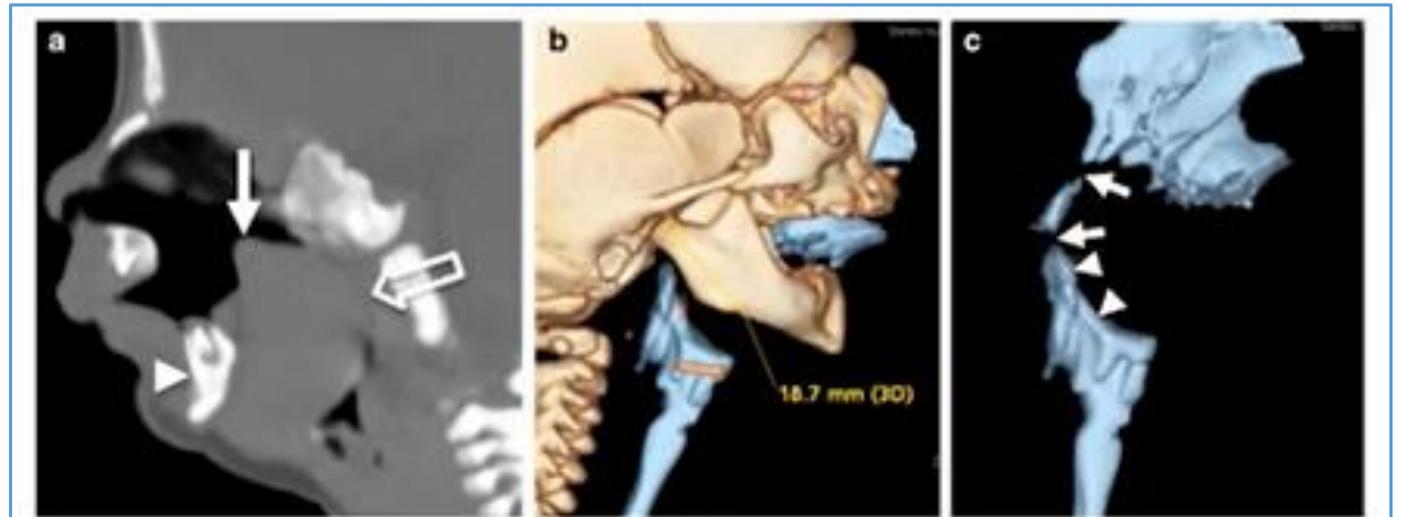
- Glossopexia – adesão língua- lábio (mantida até que exista crescimento adequado da via aérea).



- Distração óssea mandibular – aumento do espaço aéreo superior

- Traqueostomia

- Dificuldade respiratória
- Refluxo gastroesofágico e esofagite
- Dificuldades alimentares – tempo de alimentação aumentado; tosse; fadiga; engasgo; vômitos e regurgitação → *Desnutrição*

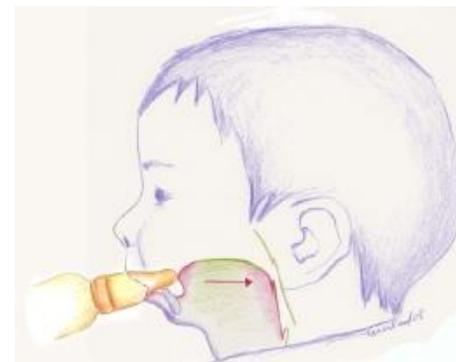


- As dificuldades na alimentação são comuns uma vez que ocorre uma dificuldade respiratória aquando da tentativa de alimentação com possíveis complicações como refluxo gastroesofágico e aspiração.
- O esforço respiratório realizado como tentativa de ultrapassar as obstruções na passagem de ar na via aérea juntamente com o baixo aporte calórico por alimentação deficiente causam uma má progressão estaturó-ponderal no período pós-natal.
- A fenda palatina, quando presente, agrava as dificuldades alimentares anteriormente descritas ao impedir a formação de uma pressão negativa intraoral, necessária para a sucção correta do leite.

- Dieta hiperproteica
- SNG
- Técnicas Facilitadoras
 - Massagem extra e intra-oral
 - Treino SNN
 - Treino SN
 - Controlo oral
 - Adequação da tetina
 - Posicionamento

Presença de fenda ou não

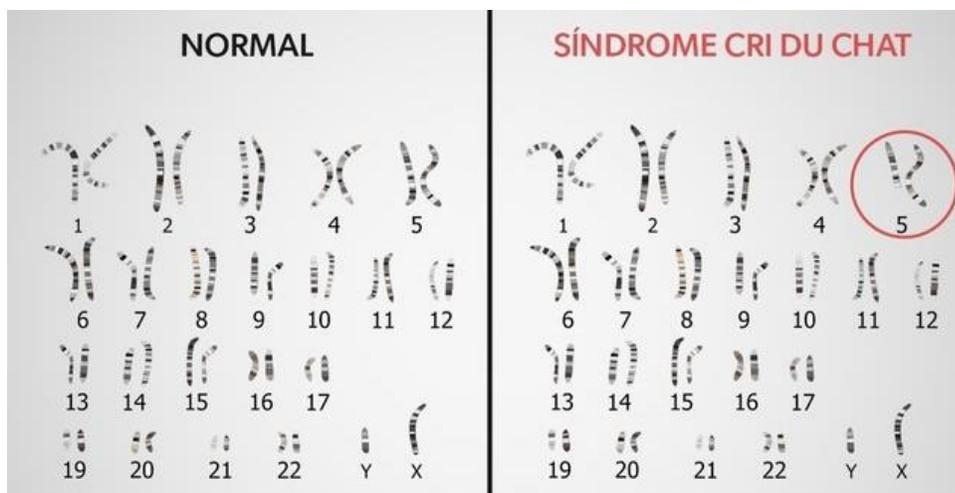
Transição da alimentação
SNG – Via oral



Bom prognóstico

SÍNDROME CRI-DU-CHAT

- Descrito em 1963, pelo geneticista francês Dr. Jerome Lejeune.
- Síndrome do Miado do Gato - devido ao choro característico que os bebês apresentam serem parecidos a um pequeno gato em sofrimento (BURNS e BOTTINE, 1991, MUNIZ et al 2002).
- Incidência: 1/50 000 nados vivos.
- Delação (parcial ou total) do braço curto de um dos pares do cromossoma 5 (HANS e JURGEN, 1992)



- **Pós Natal**

- Diagnóstico clínico;
- Primeiras horas de vida devido à característica do choro.

- **Pré Natal**

- Amniocentese;
- Exames de citogenética.

- Choro característico (mal formação da laringe e da epiglote);
- Dedos das mãos ou pés unidos;
- Baixo peso ao nascer e para a idade;
- Única linha na palma da mão;
- Microcefalia;
- Assimetria facial;
- Orelhas pequenas de implantação baixa
- Palato ogival;
- Micrognatia;
- Hipotonia;
- Hipertelorismo;
- Atraso mental.

Alterações cardíacas e respiratórias

Dificuldades na alimentação

SÍNDROME CORNÉLIA DE LANGE

- Descrita por Cornélia de Lange em 1933
- Anomalia genética autossómica dominante
- Não identificado nenhum gene(s) como causa provável apesar de ter sido detetado em vários casos **translocação** do **cromossoma 3** e noutros identificado uma zona “suspeita” com um ponto de rutura no braço longo do mesmo cromossoma.
- **Incidência:** 1/10000 a 1/30000 nascimentos

Portugal : 2 casos novos/ano
- 1% a 2% pode ter causa **Hereditária**

- **Pré-Natal**

 - Ecografia – atraso intrauterino e anomalias dos membros

 - DNA fetal – famílias com transmissão da doença por um progenitor e em que a mutação foi identificada

- **Pós-Natal**

 - Não existe um critério único de identificação e o diagnóstico depende de vários sinais e sintomas clínicos.

- Baixo peso ao nascer (abaixo das 2250g);
- Microcefalia;
- Atraso de crescimento estaturó-ponderal;
- Anomalia das extremidades;
- Características faciais peculiares:
 - Sobrancelhas espessas que se fundem na região média (sinófis);
 - Pestanas longas e curvas;
 - Nariz pequeno e narinas antevertidas;
 - Lábio superior fino com inclinação das comissuras labiais para baixo (“boca de carpa”);
 - Implantação baixa das orelhas e cabelo;
 - Fenda palatina;
 - Dentes irregulares
 - Microstomia

- Hiperticose generalizada (excesso de pêlos);
- Mãos e pés pequenos;
- Órgãos genitais grandes;
- Defeitos cardíacos e intestinais;
- Convulsões;
- Dificuldade de sucção e deglutição;
- Refluxo gastroesofágico
- Deficiência mental

Prognóstico:

4,5% casos- morte por apneias, aspição, alt. cardíacas, hemorragias intracranianas e incidentes no período pós-operatório .

TIPOS NA SCdL	CARACTERÍSTICAS
Tipo I (Clássico)	Alterações faciais e esqueléticas características desde a nascença. Problemas de crescimento pré-natal, atraso psicomotor moderado a profundo e malformações <i>major</i> que resultam em incapacidade severa ou morte.
Tipo II (Ligeiro)	Características faciais e esqueléticas semelhantes ao tipo I, mas com anomalias esqueléticas menores, que se podem tornar mais evidentes mais tarde ou serem parcialmente expressas. Ausência ou poucas malformações <i>major</i> , atraso psicomotor e de crescimento pré e pós-natal menos severo.
Tipo III (Fenocópia)	Manifestações fenotípicas compatíveis com a SCdL devidas a alterações cromossómicas ou exposição teratogénica.

Fonte: Van Allen, 1993, citado por Vila Real & Santos, 2011; Ellaithi et al., 2007.

77% casos – dificuldades alimentares e refluxo gastroesofágico

- Hipersensibilidade e hipertonia orofacial;
- Fase oral:
 - Vedamento labial ineficiente;
 - Escape oral anterior do bolo alimentar;
 - Inadequada formação/organização do bolo;
 - Atraso na ejeção oral;
- Fase faríngea:
 - Auscultação cervical alterada;
 - Refluxo nasal (incompetência velofaringea) ;
 - Diminuição da elevação laríngea (alterações neuromusculares)
 - Presença de resíduo em trânsito faríngeo após a deglutição,
 - Penetração laríngea;
 - Aspiração laringotraqueal.

REVISTA CEFAC (OCT 2010)

Disfagia orofaríngea em crianças com síndrome Cornélia de Lange
Oropharyngeal dysphagia in children with Cornelia de Lange syndrome

DISFAGIA OROFARÍNGEA EM CRIANÇAS COM SÍNDROME CORNÉLIA DE LANGE

Oropharyngeal dysphagia in children with Cornelia de Lange syndrome

Priscila Martins Foroni ⁽¹⁾, Anne Marques Beato ⁽²⁾,
Liciane Pinelli Valarelli ⁽³⁾, Luciana Vitaliano Voi Trawitzki ⁽⁴⁾

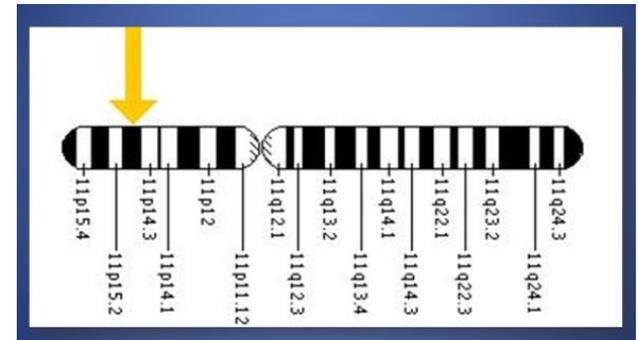
RESUMO

Objetivo: descrever os achados das fases oral e faríngea da deglutição, bem como os aspectos sensório-motores orofaciais relevantes em crianças com a síndrome Cornélia de Lange. **Métodos:** trata-se de relato de caso, retrospectivo. Realizou-se análise descritiva de quatro protocolos de avaliação fonoaudiológica da deglutição da rotina do Serviço de Fonoaudiologia de crianças com a síndrome Cornélia de Lange, de ambos os sexos, com faixa etária entre 1:2 e 9:6 anos, encaminhadas para avaliação clínica e videofluoroscópica da deglutição em um hospital público universitário. Analisou-se os aspectos das fases oral e faríngea da deglutição por meio da avaliação clínica do sistema sensório-motor orofacial, avaliação clínica funcional e videofluoroscópica. **Resultados:** As alterações do sistema sensório-motor orofacial mais encontradas foram a hipersensibilidade e a hipertonia muscular da região orofacial. Na fase oral da deglutição, dentre as alterações observadas, destacaram-se a presença de vedamento labial ineficiente, escape oral anterior do bolo alimentar, inadequada formação/organização do bolo e ejeção oral deficiente. Na fase faríngea, observou-se ausculta cervical alterada, refluxo nasal, excursão hiolaríngea reduzida, presença de resíduo em trânsito faríngeo após a deglutição, penetração laríngea e aspiração laringotraqueal. A disfagia orofaríngea foi encontrada em todas as crianças. **Conclusão:** Os achados encontrados apontaram alterações nos aspectos sensório-motores orofaciais e comprometimento na biomecânica da deglutição. As importantes alterações na deglutição evidenciadas nos casos descritos podem corresponder a manifestações típicas da síndrome Cornélia de Lange.

DESCRITORES: Síndrome de Lange; Criança; Deglutição; Transtornos de Deglutição

SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

- Descrito em 1963 por Bruce Beckwith e em 1964 por Hans Wiedemann
- Alteração no braço curto do cromossoma 11
- 85% causa esporádica, 15% hereditária
- Incidência: 1/17 000 nascimentos
- Maior risco na fertilização *in vitro*- alterações de imprinting



- Sinais clínicos;
- Confirmada por exame genético molecular;
- Atualmente possibilidade de diagnóstico pré-natal.



Tríade distinta de anomalias congénitas:

- Onfalocèle (hérnia umbilical congénita);
- Gigantismo;
- Macroglossia



Macroglossia



Hernia umbilical



Onfalocèle

- Hipoglicemia neonatal;
- Microcefalia
- Hemangioma capilar na fronte;
- Sulcos anormais nos lóbulos das orelhas;
- Exoftalmia (olhos proeminentes);
- Dorso nasal alargado com aplainamento das cartilagens alares;
- Proeminência occipital;
- Hipoplasia maxilar;
- Assoalho orbitário raso;
- Hipoplasia do terço médio da face

- **Macroglossia** (aumento das estruturas linguais normais - canais vasculares, elementos glandulares e fibras musculares; ou presença de elementos anormais, como tumores e cistos
 - Projeção anterior acentuada da língua com posição habitual permanentemente entre as arcadas dentárias;
 - Hipertrofia muscular;
 - Dificuldades na mastigação, deglutição e fala.

(Martinez, LP, 2006)

A língua volumosa acarreta alterações nas arcadas dentárias, o que gera desequilíbrio entre os grupos musculares, favorecendo a flacidez da musculatura orofacial (lábios e bochechas).

- Intervenção no 1º ano de vida → Maior plasticidade neuronal
 - Praxias orofaciais;
 - Postura e tónus dos órgãos fonoarticulatórios;
 - Funções do sistema motor oral (deglutição, mastigação e fala)

- Recessão cirúrgica parcial (durante primeiros 3 anos de vida)
 - Prevenir ou minimizar deformidades maxilofaciais e distorções da imagem corporal que possam vir a afetar o convívio social da criança

Um estudo longitudinal realizado no período pós-cirúrgico relata casos de pacientes que não alcançaram a completa normalidade das funções da língua, além de diminuição da sensibilidade gustativa.

8 Síndrome de Beckwith-Wiedmann: relato de caso da intervenção fonoaudiológica

Beckwith-Wiedemann syndrome: case report of speech therapy intervention

Bárbara de Lavra-Pinto Maria Júlia Luz Ligia Motta Erissandra Gomes [SOBRE OS AUTORES](#)

- ✓ Avaliação miofuncional orofacial
- ✓ Exame clínico da deglutição
- ✓ Avaliação ORL
- ✓ Exame de videofluoroscopia

6 meses Intervenção direta TF

Terapia miofuncional oral

Treino mastigação e a deglutição de alimentos sólidos

Ensino aos pais – consistência e posicionamento

Tabela 1 – Avaliação inicial e final das estruturas orofaciais

	Avaliação inicial	Avaliação após 6 meses de fonoterapia
Lábios	abertos permanentemente; lábio inferior com eversão, servindo de apoio para a língua; ambos flácidos	entre-abertos, porém com possibilidade de vedamento em alguns momentos; diminuição da eversão do lábio inferior; aumento da rigidez muscular labial
Língua	assimétrica (hemi-hipertrofia direita), com projeção anterior (permanentemente fora da cavidade oral) e tensão muscular diminuída	diminuição da assimetria e da projeção anterior (alternando momentos dentro e fora da cavidade oral), aumento da tensão muscular
Bochechas	assimétricas (direita com maior volume) e flácidas	diminuição da assimetria e aumento rigidez muscular
Mentual	rígido por compensação do lábio inferior com eversão	diminuição da rigidez
Arcada dentária	ausência de elementos dentários	presença de 5 elementos dentários: incisivos centrais superiores, inferiores e incisivo lateral esquerdo
Palato duro	sem alterações	sem alterações
Palato mole	sem alterações	sem alterações
Tonsilas palatinas	direita mais desenvolvida	direita mais desenvolvida
Orelhas	sem alterações	sem alterações
Olhos	sem alterações	sem alterações

Tabela 2 – Avaliação inicial e final das funções do sistema estomatognático

	Avaliação inicial	Avaliação após 6 meses de fonoterapia
Sucção	eficiente, porém sem vedamento labial (língua anteriorizada)	com vedamento labial
Respiração	oronasal	oronasal
Mastigação	amassamento do alimento com a língua contra o palato duro e projeção anterior da língua	corte do alimento com incisivos centrais, mastigação de alimentos sólidos e, em alguns momentos, com vedamento labial
Deglutição	projeção anterior de língua	diminuição da projeção anterior da língua
Fala	vocabulário de expressão: 4 palavras	aumento do vocabulário: em torno de 20 palavras, incluindo vocábulos com fonemas bilabiais e labiodentais

SÍNDROME DE NOONAN

- Grupo de doenças monogénicas com mutações nos genes envolvidos na via de sinalização RAS/MAPK, que manifestam características comuns:
 - Atraso cognitivo;
 - Dismorfismos faciais;
 - Malformações cardíacas;
 - Anomalias cutâneas;
 - ...
- Síndrome de Noonan, Costello, Neurofibromatose tipo I, Legius, LEOPARD, Cardio-facio-cutânea.

- Descrita em 1963 por Jacqueline Noonan, cardiologista pediátrica; termo proposto por Optiz em 1965
- Herança autossômica dominante
- Gene responsável – braço longo do cromossoma 12
- Incidência: 1/1000 a 1/2500 nados vivos.
- Diagnóstico baseado em achados clínicos:
 - Pré Natal
 - Anomalias no desenvolvimento linfático (translucência da nuca aumentada; hifroma cístico transitório ou persistente, hidronefrose; polihidrâmnios; ascite; histropsia fetal generalizada; edemas jugulares)
 - Macrossomia fetal
 - Macrocefalia relativa

■ Critérios de *Van der Burgt*:

- ✓ Face típica + um outro critério maior ou dois menores
- ✓ Face sugestiva + dois outros critérios maiores ou três menores

Características	Critérios	
	Maiores	Menores
Faciais	Típica	Sugestiva
Cardíacas	Estenose valvar pulmonar, miocardiopatia hipertrófica	Outras
Altura	< 3º percentil	< 10º percentil
Torácicas	<i>Pectus carinatum</i> e/ou <i>pectus excavatum</i>	Alargado
História familiar	Parente de 1º grau com diagnóstico de SN	Parente de 1º grau sugestivo de SN
Outros:		
Retardo mental		
Criptorquidia	Todos os três	Qualquer
Displasia linfática		

- Não existe tratamento;
- Prognóstico depende da extensão e severidade dos sintomas existentes;
- Vida normal;
- Tratamento a curto prazo com GH recombinante humano (fatores de crescimento) – aumentar a velocidade de crescimento em 3/4cm por ano (Malaquias et al., 2008).

- Baixa estatura;
- Estenose pulmonar;
- Peculiaridades faciais - mais evidentes a partir do final do 1º ano de vida e ao longo da infância e menos perceptíveis na idade adulta:
 - Hipertelorismo;
 - Implantação baixa dos pavilhões auriculares, em rotação posterior e hélice larga;
 - Cabeça triangular;
 - Testa alta;
 - Fendas palpebrais descendentes com sobrancelhas arqueadas altas;
 - Ptose discreta;
 - Pregas epicantas;
 - Íris de tonalidade azul;



- Nariz com base larga / ponte nasal deprimida e ápice bulboso;
 - Filtro labial elevado e contorno labial pronunciado com angulação superior;
 - Linha de implantação capilar posterior baixa;
 - Pterygium colli (pescoço alado).
-
- No adulto, os olhos são menos proeminentes, o pescoço levemente alongado e geralmente mostram sinais de envelhecimento precoce (ex. pregas nasolabiais profundas).
 - Devido ao alongamento da mandíbula, os adultos apresentam um rosto em triângulo invertido com palato ogival alto.

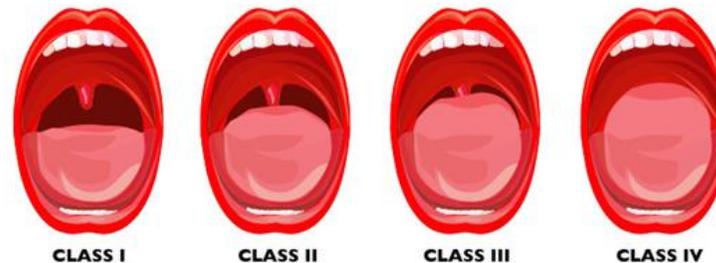


- Má oclusão;
- Anomalias dentárias (erupção tardia, agenesia e distrofia, odontoma);
- Lesões mandibulares não-malignas de células gigantes (raras)
- Funções estomatognáticas com alterações:

- Deglutição (TTO lentificado – líquido e pastoso)

- respiração (Mallampati IV)

- ✓ Risco apneia obstrutiva do sono



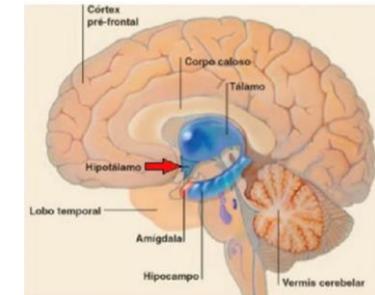
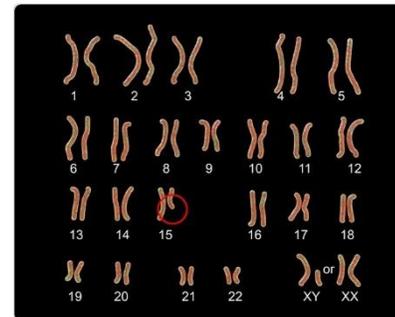
- Mastigação (força muscular; múltiplas caries severas)

- Fala

Redução do ganho ponderal até aos 18M

SÍNDROME DE PRADER-WILLI

- Descrita em 1956 pelos endocrinologistas Prader, Labhart e Willi;
- Alteração cromossômica de microdeleção/dissomia – associada cromossoma 15 (origem paterna)
– alterações endocrinológicas- comprometem o funcionamento do hipotálamo



- Prevalência: 1/10 000 a 1/30 000
- Hipotensão grave e dificuldades alimentares no início da infância (0-2 anos)
- Ingestão excessiva de alimentos, obesidade mórbida e atraso mental (geralmente moderado) no final da infância

- **Pós-Natal**

- ✓ Critérios clínicos como fatores de triagem para realização de teste genético
- ✓ Diagnóstico precoce cerca das 8 semanas, ou então por volta dos 3 anos

- **Pré-Natal**

- ✓ Suspeita se existirem movimentos fetais reduzidos e restrição de crescimento.

Na fase pré-natal, há **movimentos fetais reduzidos** e **restrição de crescimento**.

Do nascimento até os 9 meses de idade, o latente é **hipotónico**, tem **problemas de alimentação** e **apetite reduzido**.

Após esse período, os pacientes começam a ganhar peso progressivamente. Apesar de uma ingestão calórica normal, eles **ganham peso** devido à redução do metabolismo.

Após 4, 5 anos, o **aumento de peso** associa-se ao aumento do **interesse pela comida**, mas não à hiperfagia.

Por volta dos 8 anos de idade, estabelece-se a **hiperfagia**, caracterizada pela procura de alimentos e falta de saciedade.

(Miller, JL; 2012),

- Hipotonia neonatal
 - ✓ Dificuldade sucção
 - ✓ Choro fraco
 - ✓ Muito sono
- Hipotonia infantil
 - ✓ Atraso no desenvolvimento psicomotor
- Hiperfagia
 - ✓ Constante sensação de fome e interesse por comida
- Hipogenitalismo
 - ✓ Insuficiência de desenvolvimento dos órgãos genitais



- Deficiência mental
- Problemas comportamentais
 - ✓ Violência
 - ✓ Obsessão
 - ✓ Compulsão
 - ✓ Manipuladores
 - ✓ Teimosos
 - ✓ Tendência a mentir



- Baixa estatura
- Astigmatismo e estrabismo
- Dificuldades de aprendizagem e na fala
- Escoliose (devido à fraqueza muscular)
- Problemas dentários
- Automutilação
- Ponte nasal proeminente
- Mãos e pés pequenos
- Pele macia
- Excesso de gordura, especialmente na porção central do corpo
- Testa alta e estreita
- Lábio superior fino com epicanto para baixo
- Olhos amendoados
- Pele e cabelo claros

SÍNDROME TREACHER-COLLINS

- Disostose Mandibulofacial
- Distúrbio hereditário caracterizado por anomalias craniofaciais e manifesta-se com diversas variáveis clínicas:
- Descrito pela primeira vez em 1846 por Thomson, teve na abordagem de Treacher Collins em 1900 a descrição dos seus componentes essenciais;
- Incidência: 1:40.000 a 1:70.000 nados vivos;
- A probabilidade de uma criança herdar a condição quando um dos progenitores apresenta o síndrome é de 50%.

(Saoud, et al., 2020)

- Diagnóstico clínico;
- Exames Complementares;
- Confirmado por testes moleculares.

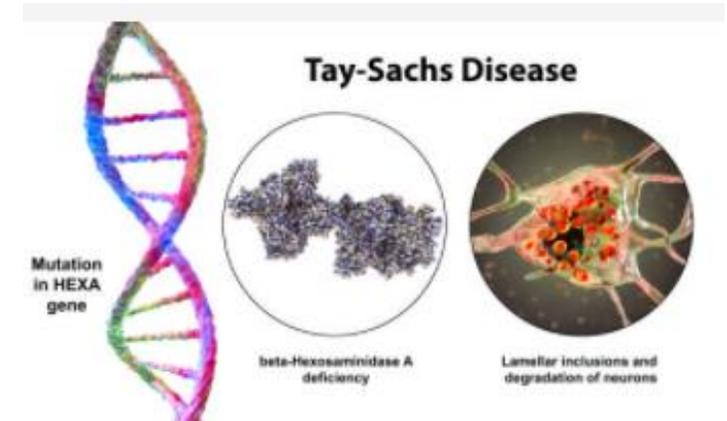
- Pré Natal
 - Ecografia - dismorfismo facial típico com anomalias bilaterais da orelha;
 - Análise molecular de amostras de vilosidades coriônicas

- Inclinação descendente das fendas palpebrais;
- Ptose palpebral;
- Coloboma das pálpebras inferiores;
- Rarefação das pestanas um a dois terços mediais das pálpebras inferiores,
- Hipoplasia das eminências malares e zigomática,
- Hipoplasia da maxila com fenda do palato secundário ou palato alto e arqueado;
- Ausência de véu faríngeo (raramente com atresia das coanas)
- Extensão de uma “língua de cabelo temporal” ao longo dos lados das bochechas;
- Fendas labiais são raras
- Surdez – consequência da deformação do pavilhão auricular

- Tratamento focado nas possíveis complicações **respiratórias** e problemas de **alimentação**, em decorrência da hipoplasia da mandíbula e da obstrução da hipofaringe pela língua.
- Por vezes é necessário:
 - **Traqueostomia**- manter uma via aérea adequada.
 - **Gastrostomia**- adequada ingestão calórica.
- Cirurgia plástica para corrigir a estrutura facial.

SÍNDROME THAY-SACHS

- Doença autossômica recessiva;
- Mutação no gene HEXA do cromossoma 15;
- Descrita em 1880 por Waren Tay (oftalmologista) e Bernard Sachs (Neurologista);
- Deterioração progressiva das células nervosas e de habilidades físicas e mentais, a qual começa nos primeiros meses de vida e geralmente resulta em morte em torno dos quatro anos de idade.



- Diagnóstico clínico e pode ser confirmado por análise de DNA e/ou ensaio enzimático;
- Teste laboratorial – níveis de hexaminadase A no sangue;
- Retina de cor “vermelho cereja”.
- **Pré Natal**
 - biópsia das vilosidades coriônicas da placenta.



- Início dos sintomas a partir dos seis meses de vida;
- Resposta exageradamente forte para ruídos repentinos ou outros estímulos "resposta de sobressalto“;
- Apatia
- Hipertonia muscular;
- Ataxia;
- Distúrbios da deglutição e da fala;
- Surdez;
- Cegueira.

Tratamentos e medidas Paliativas

SÍNDROME DE CHARGE

- Descrito pela primeira vez por Hall em 1979 e posteriormente por Pagon et al em 1981 que propuseram o acrónimo CHARGE para descrever um conjunto de achados:

C – Coloboma (*Coloboma*)

H – Cardiopatia congénita (*Heart malformation*)

A – Atresia das coanas (*Atresia of the choanae*)

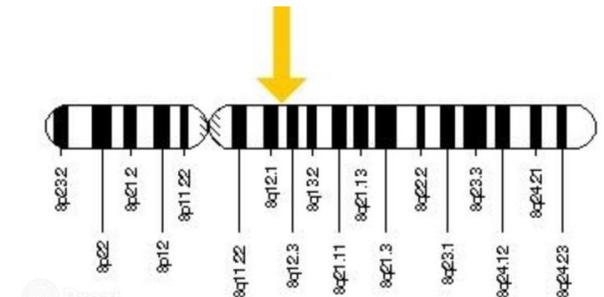
R – Atraso de crescimento e/ou desenvolvimento (*Retardation of growth and/or development*)

G – Anomalias genitais (*Genital anomalies*)

E – Anomalias dos ouvidos (*Ear anomalies*)

- Incidência de 1/10 000 nados vivos

- Doença autossómica dominante - Mutação do gene CDH7; cromossoma 8



- Diagnóstico clínico

TABELA 1: Sinais major e minor da Síndrome de CHARGE³

<p>Sinais major ("os 3 C")</p> <ul style="list-style-type: none"> - Coloboma (íris ou coróide, com ou sem microftalmia) - Atresia de Coana - Hipoplasia dos Canais semicirculares <p>Sinais minor</p> <ul style="list-style-type: none"> - Disfunção rombencefálica (disfunção do tronco cerebral, paralisia dos nervos cranianos VII a XII e surdez neurossensorial) - Disfunção hipotálamo-hipofisária (incluindo deficiência de somatotropina e gonadotrofinas) - Anomalias do ouvido médio e ouvido externo - Malformação dos órgãos do mediastino (coração, esófago) - Atraso mental

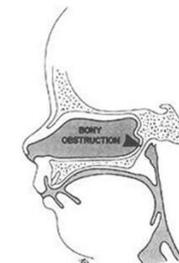


TABELA 2: Definição da Síndrome de CHARGE típica, atípica e parcial⁴

<p>S. de CHARGE típica</p> <ul style="list-style-type: none"> 3 sinais major 2/3 sinais major + 2/5 sinais minor <p>S. de CHARGE parcial/Incompleta</p> <ul style="list-style-type: none"> 2/3 major + 1/5 minor <p>S. de CHARGE atípica</p> <ul style="list-style-type: none"> 2/3 major + 0/5 minor 1/3 major + 3/5 minor

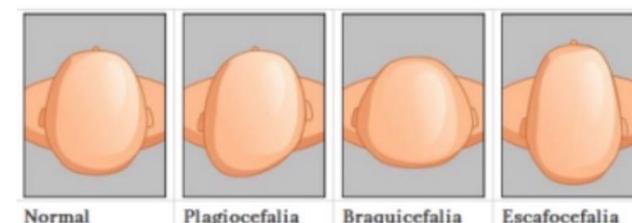
(Verloes, 2005)

- Crescimento lento começando no final da infância;
- Atraso no desenvolvimento de habilidades motoras (sentar; andar);
- Rosto quadrado;
- Assimetria facial;
- Fenda lábio palatina.

Dificuldade alimentar devido às malformações cardíacas complexas e das vias aéreas

CRANIOSSINESTOSES SINDRÓMICAS

- Fusão prematura numa ou mais suturas cranianas (maior ocorrência na forma isolada) a outras características clínicas dismorfológicas, causadas por um único fator etiológico (GREENWOOD et al., 2014; ROBIN et al., 1993-2018; MATHIJSEN, 2015).



- Incidência global das craniossinostoses é de 1/2000 a 1/2500 nados vivos- 15 a 40% sindrómicas
- Mais de duzentas síndromes associadas com craniossinostoses, algumas das mais prevalentes são as síndromes de, **Apert**, **Crouzon**, Muenke, Pfeiffer e Saethre-Chotzen (GOOS, 2017).
- Associadas a consequências estéticas, funcionais, cognitivas, sensoriais, comportamentais e de desenvolvimento.
- Diagnóstico clínico – confirmado por métodos de imagem.

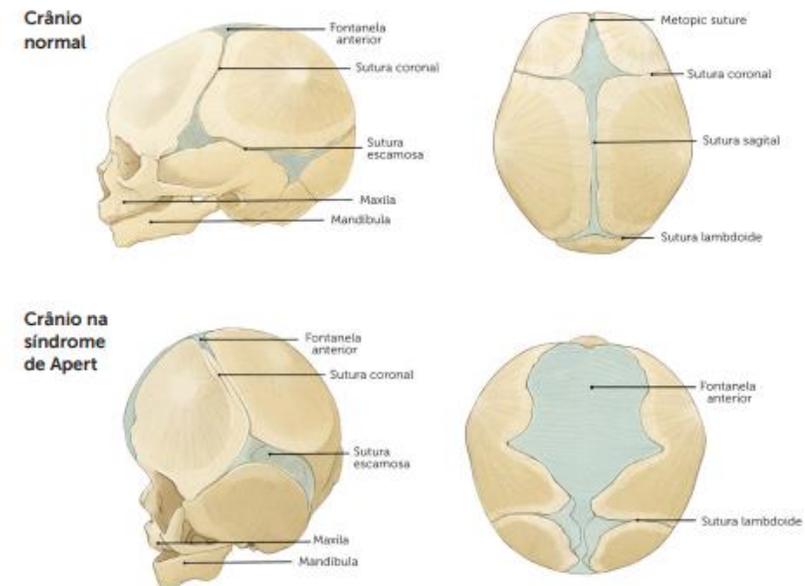
- Descrito em 1912 por Octave Crouzon – caracterizou a tríade de deformidade craniana, alterações faciais e exoftalmia.
- Disostose craniofacial- doença rara onde há um fechamento prematuro das suturas do crânio, o que leva a diversas deformidades cranianas e faciais.
- Mutação no gene responsável pela codificação dos recetores do fator de crescimento fibroblástico tipo 2.
- Incidência: 1/25 000 nados vivos.

- Proptose/Exoftalmia;
- Hidrocefalia;
- Hipertelorismo;
- Nariz de "formato de bico de papagaio" ;
- Má formação canal auditivo;
- Lábio superior curto;
- Palato duro alto e estreito,
- Fenda palatina (ocasionalmente);
- Hipoplasia maxilar;
- Prognatismo mandibular;
- Apinhamento dentário

As alterações do **sistema estomatognático** não podem ser analisadas como dados isolados mas sim como decorrentes do crescimento craniano comprometido.

- Tónus diminuído com postura e mobilidade alteradas (lábios e língua);
- **Sucção** com pouca protrusão labial e contração de bucinadores, força diminuída, adequado vedamento labial;
- **Mastigação** com incisão dos alimentos adequada, mas sem manter oclusão labial e fraca contração dos músculos masseteres e temporais;
- **Deglutição** com interposição lingual para todas as consistências e participação excessiva da musculatura perioral;
- **Respiração** oral.

- “Acrocefalossindactilia”
- Descrito em 1906 pelo Dr Eugène Charles Apert
- Mutaç o de um  nico gene (FRR2) respons vel pelos fatores de crescimento dos fibroblastos caracterizada por uma anomalia craniofacial – cromossoma 10
- Preval ncia 1/65 000 a 1/88 000 nados vivos



- Craniossinostose: fechamento precoce das placas de crescimento do crânio – alteração da forma do cérebro e aumento da pressão intracraniana – cabeça larga e alta ;
- Hipoplasia medifacial: diminuição do crescimento da região central da face- aspecto de afundamento facial e problemas respiratórios graves ou apneia do sono;
- Sindactilia: fusão dos dedos das mãos e/ou dos pés;
- Olhos proeminentes (órbitas oculares rasas);
- Apinhamento dentário;
- Fenda palatina;
- Nariz curto e proeminente(semelhante a um bico);
- Hipertelorismo;
- Perda de audição;
- Fusão de ossos da coluna vertebral

- Corrigir as conexões anormais entre os ossos;
- Entre 6 e 8 meses, o cirurgião separa os ossos do crânio fundidos anormalmente e parcialmente reorganiza alguns deles- para permitir uma chance ao cérebro se desenvolver normalmente;
- Conforme a criança cresce, os ossos faciais novamente se tornam desalinhados. Nesse momento o cirurgião corta os ossos na mandíbula e bochechas. (entre 4 e 12 anos)

Terapia Miofuncional Oral - pré e pós nas cirurgias de mandíbulas e bochechas - restrição de abertura de boca, dificuldades na mastigação, deglutição e fala, dores orofaciais .

DOENÇAS NEUROMUSCULARES

- Universo alargado de diferentes patologias que engloba as doenças dos músculos (**Miopatias**), doenças dos nervos (**Neuropatias**), doenças dos cornos anteriores da medula (**Atrofia Espinais**) e as perturbações da junção neuromuscular (**Miastenias**), entre outras.
- São doenças genéticas, hereditárias e progressivas e todas têm em comum a falta de força muscular.
- Idade e modo de instalação das manifestações clínicas são fatores importantes no diagnóstico diferencial.
- Têm um padrão previsível e conhecido de progressão ou regressão e as várias etapas/fases da doença podem ser previstas de forma a definir um adequado plano de intervenção.
- Nos últimos 10 anos - 659 doentes com doenças neuromusculares em idade pediátrica.

- Nas crianças, a maior parte destas doenças é geneticamente determinada, sendo as mais comuns a **distrofia muscular progressiva** ligada ao sexo, de Duchenne, a **amiotrofia espinal infantil**, a **distrofia muscular congénita**, a **distrofia miotónica de Steinert**, e as **miopatias congénitas, estruturais e não estruturais**. Polineuropatias hereditárias, síndrome miastênica congênita e miopatias metabólicas são menos comuns, porém mostram correlação geno-fenotípica cada vez mais precisa.
- Crianças hipotónicas
- Dificuldades específicas com a deglutição e alimentação, como tosse, engasgos frequentes e dificuldades com algumas consistências.

“Sem diagnóstico”

- Doença para a qual ainda não está disponível um teste de diagnóstico;
- A doença ainda não foi caracterizada;
- Causa ainda não foi identificada.

Porque é tão importante para as famílias um diagnóstico?

“As dificuldades são estímulos para quem sabe lutar.”



Obrigado

cjoaquim@chalgarve.min-saude.pt