

# CONDUTA FONOAUDIOLÓGICA EM UM CASO DE DISFAGIA NEUROGÊNICA POR DISTROFIA MUSCULAR OCULOFARÍNGEA

## *Speech-language clinical pattern in a neurogenic dysphagia case through oculo-pharyngeal muscular dystrophy*

Karini Cunha<sup>(1)</sup>, Giliane Gelatti<sup>(1)</sup>, Maria Cristina Cardoso<sup>(1)</sup>

### RESUMO

A Distrofia Muscular Oculofaríngea é uma miopatia hereditária de transmissão autossômica dominante, de início tardio, com sinais clínicos de ptose palpebral e disfagia orofaríngea, essa podendo estar associada à fraqueza muscular proximal. O presente estudo analisa a conduta fonoaudiológica em um caso de distrofia oculofaríngea. O sujeito atendido no ambulatório de Fonoaudiologia, desde março de 2013, com sessões quinzenais, frequência essa modificada para sessões semanais a partir de julho do mesmo ano. A terapia constituiu-se com os objetivos de: aprimorar a mobilidade das estruturas orofaciais; organizar a coordenação pneumofonoarticulatória; reavaliar frequentemente a disfagia, por meio do registro dos episódios de sinais e sintomas de disfagia na alimentação habitual, assim como, da verificação das consistências da dieta usual com manobra de segurança (queixo no peito); verificar o peso; utilizar o diário de distúrbios da deglutição, e orientar a realização dos exercícios orofaciais em casa. Houve estabilização do quadro clínico e do peso corporal durante o ano de atendimento, com posterior retomada de progressão da doença. O direcionamento clínico sugerido é de uma abordagem interdisciplinar, cuja contribuição da fonoaudiologia é do favorecimento para uma alimentação segura, a facilitação da comunicação oral e melhoria da qualidade de vida.

**DESCRIPTORIOS:** Transtornos da Deglutição; Distrofia Muscular Oculofaríngea; Doenças do Sistema Nervoso; Voz; Fala; Linguagem

### ■ INTRODUÇÃO

As miopatias são doenças estruturais e/ou funcionais dos músculos, resultantes de diversas etiologias, que se manifestam basicamente por fraqueza, sendo necessária a diferenciação frente às doenças do neurônio motor, as neuropatias periféricas e/ou das doenças da junção neuromuscular<sup>1</sup>.

A avaliação do paciente passa, inicialmente, pela identificação da miopatia quanto a ser por defeito em canais, alteração estrutural ou distúrbio metabólico. Procura-se determinar se a miopatia é

hereditária ou adquirida, assim como, se há disponibilidade de tratamento, mesmo que paliativo<sup>1</sup>.

A Distrofia Muscular Oculofaríngea (DMOF) foi descrita pela primeira vez por Taylor, em 1915, sendo caracterizada como uma miopatia hereditária de transmissão autossômica dominante, de início tardio (entre a 5ª e 6ª década de vida), com sinais clínicos de ptose palpebral, disfagia orofaríngea, essa possivelmente associada à fraqueza muscular proximal<sup>2,3</sup>. O relato de casos numa família judia em 1962 difundiu a sua designação como Distrofia Muscular Oculofaríngea – DMOF<sup>4</sup>.

A DMOF é caracterizada por disfagia em diferentes níveis, conforme a gravidade ou progressão da doença, fazendo-se necessário a modificação da consistência da dieta. Os transtornos de deglutição são, portanto, progressivos, iniciados pela dificuldade da ingestão de alimentos

<sup>(1)</sup> Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre – UFCSPA; Porto Alegre, RS, Brasil.

Estudo realizado na Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre – UFCSPA, Porto Alegre/RS

Conflito de interesses: inexistente

de consistência sólida, chegando às outras consistências e, posteriormente, impedindo a dieta por via oral. Consequentemente, os sujeitos portadores podem apresentar episódios de broncoaspiração, regurgitação oral e/ou refluxo nasal, crises de asfixia, pneumonia, assim como asma brônquica<sup>2</sup>. O quadro clínico pode ser acompanhado por rouquidão (disfonia)<sup>2</sup>, disartria<sup>5</sup> e perda de peso<sup>2</sup>. A alteração vocal, articulatória e de deglutição caracterizam o quadro clínico da disartrofia, que produz um impacto negativo na qualidade de vida dos indivíduos<sup>6</sup>.

A alteração genética responsável pela doença é descrita como sendo causada por expansões curtas de repetição de trinucleotídeos GCG codificados para o trato polialanina de poli (A), proteína de ligação 2 (PABP2)<sup>7</sup>. A sua avaliação conta com dados da manometria e do estudo de contraste radiológico, porém o diagnóstico de segurança é obtido pelo estudo genético PABPN1, observando-se o gene do cromossoma 14<sup>3</sup>.

A estimativa da frequência do gene é de cerca de um em cada mil habitantes na população franco-canadense<sup>7</sup>, mas varia de acordo com a região de um determinado país e do mundo, tendo uma estimativa de um em cada cem mil habitantes na Europa e, um a cada seiscentos judeus em Israel<sup>8,9</sup>.

Este estudo é um relato de caso clínico, cujo objetivo é descrever os dados clínicos e evolutivos fonoaudiológicos de uma paciente portadora de DMOF.

## ■ APRESENTAÇÃO DO CASO

Estudo aprovado pelo CEP da UFCSPA, sob o parecer nº042/12 e o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) foi assinado pela participante da pesquisa.

O sujeito portador da DMOF deste relato é do gênero feminino, com 65 anos, com ptose palpebral grave, atendida no ambulatório de Fonoaudiologia, junto ao de Neurologia, de um hospital de Porto Alegre, cujos dados do prontuário têm como queixa inicial, a perda de peso.

A análise das avaliações fonoaudiológicas realizadas em 2013 mostram: perda de tensão muscular orofacial por denervação, limitação de abertura bucal, atrofia dos pilares palatinos, diminuição de mobilidade de palato, alteração da qualidade vocal (nasal, rouca e molhada), deglutições múltiplas, refluxo nasal, imprecisão articulatória e alteração da coordenação pneumofonoarticulatória.

O diagnóstico fonoaudiológico é de disartrofia flácida, estabelecido a partir do protocolo de Disartria<sup>10</sup>, com diminuição da sensibilidade em região orofaríngea e a redução de mobilidade

de palato mole, imprimindo ressonância nasal à sua fala e disfagia orofaríngea neurogênica com características predominantes flácidas e de grau moderado para as consistências líquida e sólida a partir do protocolo AFDN<sup>11</sup>.

A paciente vem sendo atendida no ambulatório de Fonoaudiologia, desde março de 2013, com sessões quinzenais, sendo que esta condição foi modificada para sessões semanais em julho do mesmo ano.

A fonoterapia para o caso, neste período, consistia em: aprimoramento mio orofacial por meio de exercícios de mobilidade das estruturas; estimulação sensorial tátil e térmica; organização da coordenação pneumofonoarticulatória; treinamento da deglutição com manobra de proteção e reavaliações frequentes do quadro de disfagia, com o registro de modificação da consistência da dieta para alimentos somente pastoso, ingeridos com a execução da manobra de proteção de cabeça – queixo no peito e, pelo preenchimento do diário de distúrbios da deglutição<sup>12</sup>; verificação semanal da variação do peso corporal; e orientação e treinamento da realização dos exercícios mio orofaciais em casa.

## ■ RESULTADOS

No processo terapêutico fonoaudiológico desta paciente vem sendo observados dados de estabilização, melhora e piora clínica, essa devido à evolução da doença.

Em setembro de 2013, a paciente referiu maior facilidade para falar e melhor compreensão por parte do interlocutor e de sensibilidade intraoral, com diminuição dos episódios de tosse e engasgo com a utilização da manobra de segurança, com melhoramento considerável para ingestão de alimentos líquidos. O resultado da videodeglutograma foi de: fase oral da deglutição inadequada na preparação do bolo alimentar, perda prematura e alteração no clareamento esofágico para alimentos da consistência sólida, necessitando alternância com líquidos (realizado em 2013). Houve estabilização do peso corporal. A partir da periodicidade dos atendimentos semanalmente se observou a melhora clínica dos aspectos de sensibilidade, mobilidade orofacial e motricidade funcional.

Na evolução clínica no primeiro semestre de 2014 (entre janeiro e agosto de 2014) observou-se: baixa capacidade expiratória para o gênero, idade e peso corporal, estabelecida pela espirometria; relato de presença de engasgo, tosse, afogamento, alteração respiratória e cansaço ou sonolência após a alimentação diária, verificado por meio do diário de disfagia; manutenção da melhora da

coordenação pneumofonoarticulatória, mas com falta de coaptação glótica, averiguada por meio da relação s/z. Não houve alteração do peso corporal de agosto de 2013 a agosto de 2014.

No prontuário da paciente constava que as características vocais foram mantidas, com voz rouca e soprosa; houve melhora dos aspectos de sensibilidade, mobilidade orofacial e motricidade funcional, repercutindo na coordenação pneumofonoarticulatória e na inteligibilidade de fala; e, piora quanto a quadro de disfagia, acentuando os sinais e sintomas.

## ■ DISCUSSÃO

Com os avanços da prática da genética médica tem-se, hoje em dia, um melhor acesso aos instrumentos de diagnóstico que se tornaram ferramentas importantes para o diagnóstico médico e, desta forma, um acesso aos dados baseados em evidências científicas.

A DMOF se beneficiou deste avanço, visto que este permitiu o diagnóstico de mutação genética molecular da doença, de desenvolvimento tardio, cujos sintomas estão presentes na história familiar com envolvimento de duas ou mais gerações, afetando ambos os gêneros<sup>9</sup>.

Trata-se de uma doença degenerativa da musculatura esquelética, de natureza hereditária, que se diferencia dos outros quadros de distrofia muscular pela distribuição do déficit muscular, a idade de início, a velocidade de sua evolução, a gravidade dos sintomas e do antecedente familiar, cujo sinal clínico relevante está na incapacidade precoce de deglutição<sup>9,13</sup>.

Sua incidência variável é considerada alta, dependendo da região mundial, sendo identificada em mais de trinta países<sup>9</sup>. Sua progressão é lenta e os sintomas se manifestam por ptose palpebral bilateral e disfagia orofaríngea, devido à fraqueza do músculo levantador da pálpebra e da musculatura faríngea<sup>14</sup>. Os dados encontrados junto a paciente evidenciam o quadro de disartria, com alteração na articulação, voz e deglutição.

A ptose palpebral é classificada em função da sua relação com o músculo levantador, podendo ser: *ptose leve*, quando a margem palpebral superior encontra-se entre 2 a 4 mm abaixo do limbo corneano; *moderada*, quando está entre 4 a 6 mm abaixo; e *grave*, quando está com posicionamento 6 mm ou mais, abaixo do limbo corneano<sup>15</sup>. Segundo essa classificação<sup>15</sup>, a paciente deste estudo apresentava a margem palpebral abaixo de 6 mm do limbo corneano, estabelecendo-se o grau grave para a ptose palpebral.

A ptose palpebral é observada na idade média de 48 anos e a disfagia de 50 anos junto aos casos de DMOF<sup>14</sup>. Os sintomas precoces da disfagia são<sup>9</sup>: aumento do tempo de refeição e recusa para alimentos secos. Os problemas de deglutição, muitas vezes evoluem gradualmente, impedindo a ingestão de alimentos na consistência líquida. Essa evolução pode gerar episódios de broncoaspiração, regurgitação oral e refluxo nasal, crises de asfixia, pneumonia e desnutrição. Alterações na voz por rouquidão aparecem junto ao quadro clínico, assim como de voz molhada devido à penetração laríngea de líquidos em 67% dos pacientes e fraqueza dos músculos faciais em 43%<sup>3,9</sup>. Nos quadros graves, que representam entre 5% a 10% dos portadores, a ptose palpebral e a disfagia orofaríngea são observadas antes dos 45 anos<sup>9</sup>.

Na avaliação clínica da disfagia<sup>11</sup> realizada inicialmente, a paciente apresentou: imprecisão articulatória; incoordenação PFA; incoordenação do sistema sensorio motor oral observada na dificuldade de mobilidade dos órgãos fonarticulatórios e na sensibilidade orofacial; dificuldade em posteriorizar o bolo alimentar para as consistências líquida, por presença de sinais de penetração laríngea e, sólida com perda prematura; ausculta cervical alterada; e a presença de tosse antes, durante e/ou após a deglutição.

O grau de severidade da deglutição é estabelecido a partir da presença dos sinais e sintomas de transtorno na realização desta função. Tendo como base o protocolo utilizado<sup>11</sup>, tem-se a classificação da disfagia em: *leve*, quando da ocorrência de adequação articulatória, coordenação pneumofonoarticulatória – PFA, incoordenação do sistema sensorio motor oral, dificuldade em posteriorizar o bolo alimentar e presença de estase de alimento ou saliva em pequena quantidade; *moderada*, com dificuldades em repetir palavras ou imprecisão articulatória, incoordenação PFA, incoordenação do sistema sensorio motor oral, dificuldade em posteriorizar o bolo alimentar, estase de alimento ou saliva em pequena quantidade, ausculta cervical alterada e a presença de tosse antes, durante e/ou após a deglutição; e *severa*, com a ocorrência de confusão mental, não cooperação do paciente para realização do teste, compreensão afetada, dificuldades em repetir palavras ou imprecisão articulatória, incoordenação PFA, incoordenação do sistema sensorio motor oral, dificuldade em posteriorizar o bolo alimentar, estase de alimento ou saliva em grande quantidade, ausculta cervical alterada, presença de tosse antes, durante e/ou após a deglutição, ou pela ausência de reflexo de tosse. O grau de severidade da disfagia desta

paciente é moderada. A partir dos dados clínicos pode-se estabelecer o grau de funcionalidade para a alimentação. Com a utilização da Escala Funcional de Alimentação (Functional Oral Intake

Scale – FOIS)<sup>16</sup>, que compreende uma escala de funcionalidade da alimentação em 7 níveis (Figura 1), tem-se o nível da funcionalidade da alimentação como o IV.

Níveis	Funcionalidade da Alimentação
Nível I	Nada por via oral;
Nível II	Dependência de via alternativa, com mínima oferta de via oral, para estímulos gustativos, ou ofertas ocasionais de pequeno volume por via oral;
Nível III	Dependência de via alternativa, com oferta de uma única consistência por via oral, propiciando prazer alimentar;
Nível IV	Via oral total, mas limitada a uma única consistência;
Nível V	Via oral total, com mais de uma consistência, necessitando preparo especial;
Nível VI	Via oral total, com mais de uma consistência e limitações específicas do alimento ou com alguma restrição;
Nível VII	Alimentação por via oral total, sem quaisquer restrições.

**Figura 1 – Escala Funcional de Alimentação (Functional Oral Intake Scale – FOIS)<sup>14</sup>**

O grau de severidade das alterações vocais pode ser estabelecido por meio de uma análise perceptivo-auditiva. Considerando esta análise e utilizando-se os parâmetros da escala *GRBASI*<sup>17</sup>, em que o *G* refere-se ao grau da disfonia, *R* – rugosidade, *B* – sopro, *A* – astenia, *S* – tensão e *I* – instabilidade, a qual pontua os dados clínicos entre 0 e 3, em que 0 refere-se à ausência de alteração, 1 alteração de grau leve, 2 para alteração de grau moderado e 3 para alteração de grau intenso, tem-se que a gravidade da voz da paciente deste estudo se enquadra no grau 2, grau moderado.

A perda de peso é referenciada no processo progressivo da doença<sup>3,18</sup>. De forma frequente, é relatado emagrecimento de mais que 10% do peso corporal, associado aos sinais de disfagia e pneumonia por aspiração<sup>14</sup>. O quadro clínico da paciente deste estudo e sua queixa inicial são corroborados pela literatura.

Chama a atenção à diminuição da sensibilidade em região orofaríngea e a redução de mobilidade do palato mole, imprimindo ressonância nasal à sua fala disártrica. A disartria esta citada em um estudo<sup>5</sup> entre as características de diagnóstico da doença. Não se encontram, na literatura, dados da classificação da disartria ou disartrofonía nas DMOF, embora haja a citação da presença de disfonias<sup>2</sup>,

disartria<sup>5</sup>, disfagia<sup>2,3,5,9,13,14</sup>, comprometimento dos músculos faríngeos<sup>2,5,14</sup> e nasalidade<sup>2</sup>.

A Disartria é o distúrbio da fala resultante da paresia, paralisia, incoordenação ou espasticidade dos músculos. A lesão do neurônio motor inferior determina o tipo flácido para o caso, caracterizado pela flacidez, fraqueza, atrofia e fasciculações observadas<sup>6,18,19</sup>.

Durante o processo terapêutico fonoaudiológico a paciente foi gerenciada quanto a sua perda de peso, que foi verificada no decorrer das consultas, tendo sido observado uma estimativa de perda de 10% do seu peso corporal inicial, estabilizando-se e sendo mantida, até agosto de 2014.

O registro semanal da ocorrência de sinais e sintomas de disfagia, por meio do diário de distúrbios de deglutição<sup>12</sup> destacou-se no gerenciamento terapêutico desta paciente, visto ter sido possível visualizar e corresponder os sinais clínicos e sintomas de disfagia nas suas refeições usuais e, desta forma, identificá-los a partir da sua dieta diária, melhorando a eficácia do seu tratamento e adequando as técnicas fonoterapêuticas.

O diário dos distúrbios da deglutição foi idealizado a partir dos relatos dos pacientes em atendimento no ambulatório de Fonoaudiologia, ajustado até a sua versão final (Figura 2).



Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre  
Departamento de Fonoaudiologia

### Diário da Alimentação – Sinais de Distúrbios da Deglutição

Paciente:													Idade:																			
Mês:													Ano:																			
Dia da Semana																																
	CM	A	L	J	CM	A	L	J	CM	A	L	J	CM	A	L	J	CM	A	L	J	CM	A	L	J	CM	A	L	J	CM	A	L	J
Saliva																																
Água																																
Sucos																																
Iogurtes																																
Crems																																
Caldo																																
Frutas																																
Verduras																																
Legumes																																
Grãos																																
Pães																																
Farelos																																
Carnes																																

- 0- normal
- 1- engasgo
- 2- tosse
- 3- afogamento
- 4- alteração respiratória – acelerado
- 5- cansaço ou sonolência após alimentação

Índice	
CM	Café da manhã
A	Almoço
L	Lanche
J	Jantar

Atenção: Anote as dificuldades na alimentação que você identificou, com qual alimento aconteceram e em que refeição.  
Não esqueça de preencher este diário e levá-lo às consultas de retorno, as suas anotações são fundamentais para o seu tratamento.

Autores: Lemos, IO; Kurtz, L; Bello, JZ; Cardoso, MCAF

### Figura 2 – Diário da Alimentação – Sinais de Distúrbios da Deglutição<sup>10</sup>

Trata-se de um diário de fácil compreensão e visualização, com dados relevantes para o esclarecimento do diagnóstico, para a melhora no acompanhamento quanto à efetividade do tratamento e técnicas fonoterapêuticas, para a identificação e orientação do afastamento dos desencadeantes quando possível. O mesmo foi implementado no atendimento de rotina dos pacientes atendidos no ambulatório, frente à queixa ou sinais e sintomas de distúrbios da deglutição<sup>12</sup>.

A ampliação da sensibilidade intraoral com estímulos táteis e térmicos (frios), aliado ao aprimoramento mio orofacial por meio de exercícios de mobilidade das estruturas (direcionadas aos lábios, língua, bochechas e palato mole), a organização da coordenação pneumofonoarticulatória (pela adequação do tipo e modo respiratório) e da ampliação dos tempos máximos de fonação, bem como, do treinamento da deglutição com manobra de segurança de cabeça – queixo no peito e a orientação e treinamento da realização dos exercícios como tarefa para casa, resultaram na diminuição dos episódios de tosse e engasgo, assim como na melhora considerável para ingestão de alimentos

líquidos, seguindo-se a sugestão e o treinamento da utilização de consistência pastosa, com viscosidade do tipo pudim, em todas as refeições.

Na literatura encontra-se, junto a DMOF, o estabelecimento da disfagia orofaríngea inicialmente para alimentos da consistência sólida e depois para a líquida, seguida por fibrose dos músculos faríngeos que dificultam a propulsão do bolo alimentar, que se associa na diminuição do relaxamento do músculo cricofaríngeo, resultando no atraso da transferência do bolo por meio da transição faringo esofágica – TFE. Com isso, tem-se como direcionamento do tratamento, a dilatação repetitiva da TFE e a reavaliação contínua do paciente por meio de exames de imagem da deglutição (videodeglutograma e nasofibrosopia da deglutição)<sup>9</sup>.

A miotomia da transição faringoesofágica e a dilatação do fascículo transversal do músculo cricofaríngeo são duas intervenções descritas, que permitem facilitar ou melhorar os problemas de deglutição na DMOF, embora tais procedimentos sejam temporários, pois a degeneração muscular prossegue<sup>20</sup>.

Embora não se tenham dados de evidencia clínica fonoaudiológica que pudessem nortear este estudo, os resultados clínicos obtidos durante os anos de 2013 e 2014 permitem inferir a estabilização do quadro progressivo da doença e melhoria da qualidade de vida da paciente, postergando sua evolução.

A paciente o deste estudo permanece em atendimento e gerenciamento clínicos, estando, neste momento, com certa modificação do quadro estabilizado inicialmente. A perda da estabilização verificada sugere a evolução da doença.

Não se encontrou relatos clínicos de DMOF na área da fonoaudiologia, mesmo em se caracterizando pela presença de disfagia orofaríngea neurogênica e/ou disartria.

## ■ CONCLUSÃO

A distrofia muscular oculofaríngea é uma doença considerada de alta incidência, com

variável ocorrência na população mundial conforme a região, progressiva e hereditária.

O relato deste caso mostra quadro clínico fonoaudiológico de disfagia orofaríngea neurogênica de grau moderado; e alteração de voz caracterizada por rouquidão e soprosidade de gravidade moderada; e disartria do tipo flácido, o que caracteriza o quadro clínico de disartria flácida. A intervenção fonoaudiológica promoveu a estabilização do quadro clínico e do peso corporal durante o ano de atendimento, com posterior retomada de progressão da doença.

O direcionamento clínico sugerido para os casos de DMOF é de uma abordagem interdisciplinar, cuja contribuição da fonoaudiologia é do favorecimento de uma alimentação segura, a facilitação da comunicação oral e melhoria da qualidade de vida.

## ABSTRACT

The Muscular Dystrophy Oculo-pharyngeal myopathology is a hereditary autosomal dominant, late-onset, with clinical signs of ptosis and oral pharyngeal dysphagia, this may be associated to the proximal muscle weakness. This study examines the speech therapy conduct in a case of oculo-pharyngeal dystrophy. The subject was treated in the speech-language therapy outpatient since March 2013, with biweekly sessions, being changed to weekly sessions from July of the same year. The therapy consists of improving mobility of oral facial structures; organization of the pneumonic articulatory coordination; frequent revaluations of the swallowing disorders, with the register of the episodes of signals and symptoms of swallowing disorders in the habitual feeding, as well as, by the verification of the usual diet consistencies with security maneuver (chin-chest); weight check; using the habitual daily swallowing disorders diary, and orientation for the accomplishment of the daily oral facials exercises at home. She had stabilization of the clinical picture and the corporal weight during the year of attendance, with posterior retaken of disease progression. The suggested clinical aiming is of interdisciplinary boarding, having as contribution from speech and language therapy, the aiding of a safe feeding, the facilitation of the verbal communication and improvement of the quality of life.

**KEYWORDS:** Deglutition Disorders; Muscular Dystrophy, Oculopharyngeal; Nervous System Diseases; Voice; Speech; Language

## ■ REFERÊNCIAS

1. Fiorini VCC. Mioptias Hereditárias. 2009. [atualizada em 2009 Aug 29; acesso em 2014 Jun 14]. Disponível em: [http://www.medicinanet.com.br/conteudos/revisoes/2239/miopatias\\_hereditarias.htm](http://www.medicinanet.com.br/conteudos/revisoes/2239/miopatias_hereditarias.htm).
2. Medici M, Pizzarossa C, Skuk D, Yorio D, Emmanuelli G, Mesa R. Oculopharyngeal muscular dystrophy in Uruguay. *Neuromuscular Disorders*. 1997; 7(Suppl.1):50-2.
3. Liaño AD, Fernandez R, Yáñez C, Artieda C, González G, Artajona A et al. Distrofia muscular oculofaríngea. Tratamiento quirúrgico. *Rev. Chilena de Cirugía*. 2009;61(4):360-5.
4. Victor M, Hayes R, Adams RD. Oculopharyngeal muscular dystrophy: familial disease of late life

- characterized by dysphagia and bprogressive ptosis of the eyelids. *N Engl J Med.* 1962;267:1267-72.
5. Morales SG, Méndez LA, Rivero AR, Sánchez VML. Distrofia muscular progresiva. *Rev Hosp Jua Mex* 2002;69(1): 30-7.
  6. Barata FL, Miguel LS, Silva SAC, Carrara-de Angelis E. Caracterização da fonoarticulação e sua relação com a disfagia em pacientes com disartria em um hospital oncológico. *Distúrb Comum.* 2009;21(1):79-91.
  7. Brais B, Bouchard J-P, Gosselin F, Xie Y-G, Fardeau M, Tome Fms et al. Using the full power of linkag e analysis in I I French Canadian families to fine map the oculopharyngeal muscular dystrophy gene. *Neuromusc Disord.* 1997;7(Suppl. 1):70-4.
  8. Relatórios Orphanet – coleção de doenças raras. No 1, 2014 May. [atualizada em 2014 Jan 20; acesso em 2014 Jun 14]. Disponível em: [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/PT/Prevalencia\\_das\\_doencas\\_raras\\_por\\_ordem\\_alfabetica.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/PT/Prevalencia_das_doencas_raras_por_ordem_alfabetica.pdf).
  9. Trollet C, Gidaro T, Klein P, Périé S, Butler-Browne G, St Guily JL. Oculopharyngeal Muscular Dystrophy. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Bird TD, Dolan CR, Fong CT, Smith RJH, Stephens K, eds. *Gene Reviews.* Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2014. [atualizada em 2014 Feb 20; acesso em 2014 Jun 14]. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1126/>.
  10. Ortiz KZ. Avaliação da Disartria. In: Ortiz KZ. *Distúrbios neurológicos adquiridos: Fala e deglutição.* São Paulo. Editora Manole, 2010, Cap. 5. P. 73-96.
  11. Cardoso MCAF. Avaliação Fonoaudiológica das Disfagias Orofaríngeas de Etiologia Neurogênica – AFDN. In: Cardoso MCAF. *Disfagia Orofaríngea de causa neurogênica: verificação do índice de saturação de O2 na avaliação clínica fonoaudiológica.* [dissertação]. Santa Maria (RS): Universidade Federal de Santa Maria; 2004.
  12. Lemos IO, Kurtz L, Bello JZ, Cardoso MCAF. The construction of a daily instrument to evaluate swallowing disorders in patients with dysphagia. *International Archives in Otorhinolaryngology.* 2013;17(Suppl 1):428.
  13. Distrofia muscular, NINDS. Julio 2007. Publicación de NIH 07-77s. [atualizada em 2009 Dec 18; acesso em 2014 Jun 14]. Disponível em: [http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/distrofia\\_muscular.htm](http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/distrofia_muscular.htm).
  14. Onófrío FQ, Oliveira JH, Reichert R, Arruda CA, Lopes AB, Freitas CPF et al. Distrofia Muscular Orofaríngea: relato de caso, Porto Alegre. 29ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2009. [atualizada em 2009 Oct 29; acesso em 2014 Jun 14]. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/21360>.
  15. Saito FL, Gemperl R, Hiraki PY, Ferreira MC. Cirurgia da ptose palpebral: análise de dois tipos de procedimentos cirúrgicos. *Rev. Bras. Cir. Plást.* 2010;25(1):11-7.
  16. Crary MA, Mann GDC, Groher ME. Initial psychometric assessment of a functional oral intake scale for dysphagia in stroke patients. *Arch Phys Med Rehabil.* 2005;86:1516-20.
  17. Bodt MS, Wuyts FL, Heyning PHV, Croux C. Test-Retest of the GRBAS Scale: Influence of experience and professional background on Perceptual rating of Voice Quality. *J Voice.* 1997;11(1):74-80.
  18. Lundy-Ekman L. Cérebro e aplicações clínicas. In: Lundy-Ekman L. *Neurociência: Fundamentos para reabilitação.* Elsevier Editora, 2008. P.378-97.
  19. Ortiz KZ. Disartria. In: Ortiz KZ. *Distúrbios neurológicos adquiridos: Fala e deglutição.* São Paulo. Editora Manole, 2006. P. 54-72.
  20. Plourde A. La dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP). Québec: 2009. [atualizada em 2009 Apl 20; acesso em 2014 Ago 31]. Disponível em: <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/DMOP-FRfrPub664.pdf>.

<http://dx.doi.org/10.1590/1982-0216201517411314>

Recebido em: 02/07/2014

Aceito em: 25/03/2015

Endereço para correspondência:

Maria Cristina de Almeida Freitas Cardoso

Av. Eduardo Prado, 695 casa 37

Porto Alegre – RS – Brasil

CEP: 91751-000

E-mail: [mccardoso@via-rs.net](mailto:mccardoso@via-rs.net)