

# REPERCUSSÕES FONOAUDIOLÓGICAS NA SÍNDROME DE SECKEL: ESTUDO DE CASO

## *Repercussions of speech therapy in Seckel syndrome: Study Case*

Aline Ferreira de Brito <sup>(1)</sup>, Sílvia Elaine Zuim de Moraes Baldrighi <sup>(2)</sup>

### RESUMO

Síndrome de Seckel, trata-se de condição rara e de herança autossômica recessiva, hereditário, caracterizada por um severo retardo de crescimento intra-uterino, baixa estatura proporcional, microcefalia com queixo retraído e pequeno, nariz grande e curvo, em alguns casos retardo mental, várias anomalias congênitas em face, crânio e esqueleto, entre outras malformações. O objetivo deste estudo foi identificar as manifestações fonoaudiológicas encontradas nesta Síndrome, a partir do relato de um caso clínico, de um paciente do gênero masculino, de 09 anos de idade, encaminhado pela odontopediatria, com queixa de alteração no padrão respiratório. Foi realizada avaliação fonoaudiológica que abordou: descrição física, aspectos das funções estomatognáticas, da linguagem oral e escrita, da voz e audição e dos aspectos cognitivos. Para complementação do diagnóstico fonoaudiológico, foram realizadas avaliações ortodôntica, otorrinolaringológica e fisioterapêutica. Com relação às funções estomatognáticas, a criança apresentou respiração de modo oral, mastigação com preensão dos alimentos nos dentes laterais, mastigação unilateral, com lábios entreabertos e movimentos exagerados da musculatura perioral; deglutição com interposição de língua e participação da musculatura orofacial. Fala com articulação imprecisa e travada, devido à limitação de abertura de boca. No tocante à voz, o paciente apresentou tempo máximo de fonação reduzido, laringe em posição elevada, ressonância nasal, ataques vocais suaves e intensidade fraca. Não foi observada nenhuma alteração na linguagem oral e escrita. A escassez de estudos relatando manifestações fonoaudiológicas na Síndrome de Seckel, associada à raridade de ocorrência, justifica o interesse em realizar este estudo, para colaboração de maior conhecimento por parte dos fonoaudiólogos e profissionais de saúde.

**DESCRITORES:** Fonoaudiologia; Avaliação; Diagnóstico

### ■ INTRODUÇÃO

Nos últimos anos, a Fonoaudiologia e a Genética têm atuado de forma complementar. Esta parceria integrada tem contribuído para a melhoria de procedimentos que visam o diagnóstico, o prognóstico e a intervenção de indivíduos com síndromes genéticas e distúrbios da comunicação, o mais precoce possível.

A investigação da história clínica do paciente síndromico deve ser iniciada pela coleta de

informações sobre a queixa fonoaudiológica e história pregressa. Na caracterização da queixa, é importante obter informações do período pré, peri e pós-natais, descrever se a manifestação evoluiu, se tem melhorado ou se o quadro permaneceu estável. Como se deu o desenvolvimento motor geral e específico da criança, assim como toda história familiar. Dados sobre o desenvolvimento e funções auditivas também são relevantes. Essa avaliação concentra-se na caracterização do desempenho das áreas relacionadas à linguagem, nas modalidades orais e escrita e na definição das áreas de habilidades e dificuldades relacionadas a esse processo, englobando o processamento das informações auditivas e visuais, a fala e as funções orais/ deglutição<sup>1</sup>.

<sup>(1)</sup> Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil.

<sup>(2)</sup> Universidade Federal de Sergipe (UFS), Aracaju, SE, Brasil.

Conflito de interesses: inexistente

Descrita pela primeira vez como “nanismo de cabeça de pássaro” por Rudolf Virchow em 1892<sup>2</sup>. Posteriormente, Seckel, em 1960, com base em dois casos estudados em Chicago e 13 casos de microcefalia em anões, caracterizou a Síndrome como atualmente é descrita na literatura<sup>3</sup>. Em 1967, McKusick e colaboradores documentaram esta condição em três de 11 irmãos e sugeriram que a herança era, provavelmente, autosômica recessiva<sup>4</sup>, sendo caracterizada por uma mutação genética nos cromossomos 3, 18y e 14 e sua frequência menor que 1 em cada 1.000.000 nascidos<sup>2,5</sup>.

Esta Síndrome afeta por igual tanto homens como mulheres, sem apresentar predomínio étnico ou geográfico<sup>2</sup>, sendo caracterizada por retardo intrauterino, baixo peso ao nascer, microcefalia, nanismo, “cabeça de pássaro” e frequentes infecções das vias aéreas superiores<sup>6</sup>. O retardo mental pode estar presente, mas em um grau muito menor do que o esperado, levando em consideração o tamanho do crânio<sup>7</sup>. Esses pacientes são geralmente crianças agradáveis e simpáticas, hipercinéticas e se distraem facilmente<sup>2</sup>.

As características craniofaciais representam um ponto marcante na diferenciação de outras síndromes. A Síndrome de Seckel (SCKL) apresenta heterogeneidade fenotípica e genotípica<sup>8</sup>. Devido a esse fato, alguns pacientes apresentam achados clínicos adicionais, tais como grandes abaulamentos de crânio, fissura labiopalatina, palato atrésico, anormalidades na dentição, dentre estas, pode ocorrer aglomeração dentária em virtude do estreitamento da mandíbula e maxila<sup>6</sup>, manifestações oculares, pancitopenia, instabilidade cromossômica, anomalias dos membros, deslocamento da cabeça femoral, escoliose e malformação gastrointestinal<sup>7</sup>.

O diagnóstico pode ser realizado por meio da ultrassonografia pré-natal, características clínicas, achados radiológicos, retardo da idade óssea, displasia do quadril e luxação da cabeça do rádio e o peso varia de 450 a 1600g e o tamanho entre 33 a 43 cm.

Nesse cenário, o fonoaudiólogo exerce um papel imprescindível no trabalho com indivíduos que apresentam malformações craniofaciais e quadros síndrômicos. A atuação desse profissional junto a equipe multidisciplinar contribui para o diagnóstico e intervenção precoce.<sup>9</sup>

Dessa forma, o objetivo deste estudo foi identificar e analisar as manifestações fonoaudiológicas encontradas na Síndrome de Seckel, a partir do relato de um caso clínico.

## ■ APRESENTAÇÃO DO CASO

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Sergipe-CEP/UFS com o N° CAEE-0157.0.107.000-10.

Trata-se de um relato de caso de uma criança de nove anos de idade, na data da avaliação, do gênero masculino, avaliada e diagnosticada com SCKL aos nove meses de idade por um geneticista do Sistema Único de Saúde do Estado de Sergipe.

Informações referentes à história clínica pregressa do indivíduo foram coletadas do prontuário médico do Hospital Universitário da Universidade Federal de Sergipe (UFS). Dados referentes ao período pré, peri e pós-natal e atendimentos médicos anteriores foram considerados importantes para o delineamento da síndrome, uma vez que dentre os principais achados incluem-se: a implantação baixa do cabelo, pescoço curto, olhos proeminentes e grandes, nanismo nos períodos pré, peri e pós-natal, presença de microcefalia e episódios de engasgo. Essas informações foram coletadas por meio da leitura do prontuário.

Na entrevista inicial realizada com a mãe, a criança é o segundo filho de pais saudáveis e não consanguíneos. A idade materna ao nascimento era de 39 anos. A criança nasceu de parto normal, a termo, pesando 2.130g, medindo 42 cm, perímetro cefálico 34 cm, não necessitando ficar em incubadora.

Após ter sido diagnosticada com a SCKL, foi encaminhada ao Hospital Universitário da instituição de origem, devido ao atraso de crescimento, pois apresentava baixa estatura e baixo peso.

Aos nove meses de idade, a criança apresentou crises convulsivas frequentes, quando iniciou tratamento medicamentoso com gardenal-70 gotas/dia, a fim de controlar o quadro. Esse tratamento estendeu-se até os oito anos de idade, período que aconteceu a última convulsão.

A criança apresentava quadros de infecções recorrentes das vias aéreas superiores, com perda de consciência e gastroenterite, ficando internada por um longo período de tempo. Em certas ocasiões, deu entrada no hospital mais de uma vez por mês. Tais fatos estenderam-se até os oito anos, mas em menor frequência.

Na história clínica, não foi relatado nenhum atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. A criança começou a falar aos 12 meses e sempre bem compreendida, não necessitando de uso de gestos para efetivar sua comunicação. Quanto à inserção no ambiente escolar, apresentou, no início, dificuldade de adaptação, contudo conseguiu superar e, atualmente desenvolve bem as atividades

escolares, tanto que não há queixas da professora, nem dos pais com relação ao aprendizado.

A queixa fonoaudiológica foi devido a alteração no padrão respiratório visualizado e encaminhado pela odontopediatria.

## ■ RESULTADOS

No que diz respeito aos aspectos da motricidade orofacial, foi utilizado o protocolo sintetizado (exame intra-oral, mobilidade e funções orais) MBGR(2009)<sup>10</sup> (Anexo A) Durante o exame extra e intraoral, observou-se: Tipo facial longo com terço inferior maior, palato duro com profundidade aumentada e largura estreita, véu palatino simétrico com boa mobilidade e funcionalidade, úvula normal; postura habitual de lábios entreabertos, comprimento do superior cobrindo apenas a metade dos incisivos superiores (incompetência do vedamento labial), ambos com coloração normal, porém com mucosa externa apresentando rachaduras e ressecamento; ângulo mentolabial pouco acentuado; frênulos labiais adequados; posição habitual da língua interdental, com tônus diminuído e presença de tremor, extensão do frênulo curta, contudo não limitante. Mento com tônus aumentado. Dentadura mista, com boa conservação dentária, com presença de apinhamento anterior, superior e inferior, Classe I de canino e molar. Quanto à mobilidade apresentou dificuldades para língua, lábios e bochechas. Com relação à articulação temporomandibular (ATM), não conseguiu realizar movimentos mandibulares de lateralidade, mas apresentou movimento isolado de abertura e fechamento da boca, com restrição de movimentos.

Com relação às funções orais, a respiração manifestou-se pelo tipo médio/superior, modo oral, com possibilidade de uso nasal entre 1 e 2 minutos. O padrão mastigatório ocorreu de forma bilateral simultâneo, com incisão lateral, o fechamento labial se deu com os lábios entreabertos sistemático, as contrações musculares da musculatura perioral foi exagerada, apresentou velocidade aumentada, não relatou dor ao mastigar como também não apresentou ruídos na articulação temporomandibular (ATM). Durante a deglutição, observou-se fechamento labial parcial, com postura de língua entre os dentes na deglutição das consistências pastosa e líquida e contração acentuada do músculo mental e orbicular, contenção do alimento inadequada e movimento de cabeça presente. Não foi observado engasgo em nenhuma das consistências avaliadas (sólido, líquido e pastoso), mudança na coloração facial, dispneia ou presença de tosse e/ou alteração vocal, após a deglutição.

O inventário fonológico pôde ser avaliado por meio do Teste de linguagem infantil nas áreas de Fonologia, Vocabulário, Fluência e Pragmática<sup>11</sup>, (anexo B) que consiste em duas provas para a verificação do sistema fonológico: a imitação e a nomeação e fala espontânea. A análise foi realizada por dois estudantes de fonoaudiologia e uma profissional com experiência. E observaram alteração apenas na produção do encontro consonantal com fonema /r/ (tepe) e simplificação da consoante final do fonema /R/<sup>11</sup>.

A articulação das palavras se deu de forma imprecisa e com abertura da boca reduzida, tornando na maioria das vezes a inteligibilidade prejudicada, devido à restrição da abertura de boca, como também loudness reduzido. Durante a fala apresentou acúmulo excessivo de saliva nas comisuras labiais.<sup>10</sup> E não foi observada disfluência.

O uso da linguagem oral, como recurso comunicativo mostrou estar adequado. O paciente iniciou e manteve diálogo e teve as emissões orais com palavras com um pouco de integridade. Quanto à linguagem oral não foi observado alteração no comportamento sintático, semântico, fonológico e pragmático.

Observou-se, que o paciente apresentou compreensão e vocabulário adequado, para sua idade, com propriedades que um texto deve ter para que tenha significado<sup>12</sup> Quanto aos aspectos cognitivos, a criança apresentou noções de corpo, cores, formas e tamanhos, não apresentou dificuldade em nomeações. Foi observada a presença de funcionalidade e jogo simbólico no estágio de elaborações complexas. Apresentou noção de orientação espacial, fez relação cognitiva com quantidade e realizou categorizações. Não possuiu dificuldades em raciocínio lógico abstrato e dificuldades de memória.

Para a prova de escrita foi utilizado ditado balanceado e as avaliações da fluência em leitura e da compreensão. Para a aplicação do ditado balanceado foi entregue uma folha branca e dita as palavras. Caso ocorressem erros a criança foi orientada a não apagar e escrever ao lado a palavra correta.<sup>13</sup>

Na avaliação da leitura silenciosa foram observados o tempo empregado e a utilização de apoio articulatório. A avaliação da leitura oral foi realizada com o mesmo texto utilizado na leitura silenciosa em que foram observados: fluência, tempo empregado, volume, pontuação, omissão ou acréscimo de palavras e/ou fonemas, repetição de palavra ou frases e substituição de palavras ou fonemas.<sup>14</sup>

Na linguagem escrita não foi observado alteração na cópia, ditado, escrita espontânea de vocábulos, palavras isoladas e frases, bem como leitura

silenciosa e interpretação de texto. Com relação ao aprendizado da leitura e escrita, as pesquisadoras foram até a escola da criança e, segundo relato da professora, o mesmo acompanha a classe, não apresentando dificuldades de aprendizagem até o momento, em que pese distrair-se com facilidade.

Durante a avaliação vocal, foi possível observar que a criança apresentou no tempo máximo de fonação para a vogal /e/ áfono: 3,9 segundos(-s), fricativa /s/: 6,2s, vogal /e/: 3,8s, fricativa /z/: 3,9s; relação /e/ áfono e /e/: 0,1 milissegundos; laringe estava em posição elevada; ressonância nasal, ausência de rouquidão, aspereza, soprosidade, astenia e tensão na voz (RASATI/0); ataques vocais suaves e intensidade fraca<sup>10,21</sup>.

Os exames audiológicos indicaram limiares auditivos dentro do padrão de normalidade, presença dos reflexos acústicos e curva timpanométrica do tipo Ar ou As, indicativa de rigidez do sistema tímpano-ossicular.

Pode-se observar que durante todo o processo diagnóstico, a criança apresentou dificuldade em manter atenção durante a execução de algumas atividades propostas. O mesmo dispersava-se facilmente com qualquer ruído externo, com os materiais ou objetos existentes na sala de avaliação.

## ■ DISCUSSÃO

A SCKL é um espectro de anormalidades craniofaciais e vertebrais. As características craniofaciais, segundo os autores acima estudados<sup>6,7</sup>, representam um ponto marcante na diferenciação de outras síndromes<sup>8,2</sup>. O estudo desta condição ainda é escasso devido a sua complexidade e abrangência de aspectos clínicos. Em verdade, há poucos estudos que correlacionem seus achados com a literatura, principalmente com a área da fonoaudiologia.

Dados coletados do prontuário médico do paciente revelaram que o diagnóstico da SCKL foi dado devido às alterações presentes como: retardo intrauterino, baixo peso ao nascimento, microcefalia, nanismo, convulsões frequentes com ausência de consciência, recorrentes infecções de vias aéreas, gastroenterite, manifestações oculares, alterações de membros e retardo da idade óssea<sup>2,6-9</sup>.

Segundo Kilincet *al.*<sup>7</sup>, os indivíduos com essa Síndrome podem apresentar retardo mental, mas em grau muito menor do que o esperado, levando em consideração o tamanho do crânio. No caso estudado, não foi, até o momento, descrita alteração relacionada à dificuldade cognitiva e ao atraso mental ou intelectual.

No que diz respeito às características craniofaciais, a criança é dolicofacial, com palato atrésico,

anormalidades na dentição devido ao estreitamento da mandíbula e maxila, apinhamento anterior, superior e inferior, Classe I de canino e molar<sup>6,7</sup>.

Durante o processo diagnóstico, observou-se que a criança estudada foi agradável, simpática e se distraiu facilmente. Para Gómez<sup>2</sup>, essas características estão presentes nessas crianças.

Não obstante a literatura especializada não apresentar achados que correlacionem a SCKL com manifestações fonoaudiológicas, a seguir, serão descritas as características da criança, baseando-se no padrão de normalidade citado pelos autores estudados.

Em seus estudos, a autora<sup>16</sup> referiu que as funções estomatognáticas estão alteradas quando ocorrem da seguinte forma: respiração do modo oral, tipo costodiafragmática; mastigação com incisão lateral, padrão mastigatório bilateral simultâneo, com lábios entreabertos e movimentos exagerados da musculatura perioral e velocidade aumentada; deglutição com interposição de língua e participação da musculatura orofacial.

De acordo com Fraiveet *al.*<sup>8</sup>, a microcefalia está presente na SCKL. Aliado a essa condição, segundo Tanigute<sup>18</sup>, quando o modo de respiração não se dá pelo nariz, poderá trazer prejuízos ao desenvolvimento correto das estruturas orofaciais. Sendo assim, as seguintes alterações foram encontradas na criança: postura habitual de lábios entreabertos, postura habitual da língua anteriorizada, hipotônica e com presença de tremor. Devido à presença dessas alterações, a mobilidade e tonicidade das estruturas orofaciais encontraram-se inadequadas<sup>13</sup>. Acredita-se que, segundo os autores estudados<sup>18,21,22</sup> a mastigação, uma vez instalada, deve ser bilateral alternada, com movimentos significativos de rotação da mandíbula, sendo este o padrão considerado correto por possibilitar a alternância de trabalho e repouso da musculatura. Desta forma, o alimento é distribuído homoganeamente, tanto nos dentes direitos como esquerdos, possibilitando uma distribuição também uniforme das forças mastigatórias, estabilidade da tensão e sincronia bilateral da atividade dos músculos mastigatórios. Portanto, para as autoras, o padrão bilateral, seria o modelo ideal de mastigação, devido a harmonia funcional dos diversos componentes do sistema estomatognático<sup>18,21,22</sup>. Dado esse que não foi observado no presente estudo.

Tipologia facial é a variação do esqueleto craniofacial, o qual é composto de estruturas ósseas e musculares. Diagnosticar o tipo facial é importante, pois cada tipo apresenta características próprias de acordo com a oclusão dentária, a harmonia facial, a musculatura orofacial, além do formato e da configuração das estruturas craniofaciais. Sabe-se que

esses aspectos influenciam diretamente as funções de mastigação, deglutição, voz, respiração e fala.

Neste estudo, o indivíduo apresentava face longa, pode-se observar: postura alterada de lábios, respiração oral ou oronasal, fala e deglutição com anteriorização de língua, mastigação alterada e postura de língua no assoalho durante o repouso<sup>20</sup>, dado esse que pode ser correlacionado com achados aqui descritos, uma vez que não foi encontrada a relação do tipo facial com a SCKL. A deglutição apresentou-se de forma alterada, mas a criança encontra-se no período da dentadura mista,<sup>21</sup> portanto, o resultado obtido requer reflexão com relação a essa alteração, podendo não ser considerada como uma alteração funcional patológica e não necessariamente a síndrome estudada. Cabendo ressaltar que as variações individuais que ocorrem durante essa fase, uma vez que devem ser sempre relacionadas com o grau de severidade do comprometimento muscular, da presença ou não de má oclusão do segmento dentário, da troca de elementos dentários e das condições anatômicas alteradas.

No que diz respeito à fala, a articulação sucedeu de forma imprecisa e reduzida, em virtude da limitação de abertura máxima de boca, que no caso em questão foi de 33milímetros(mm) ocasionada pelo tamanho reduzido das estruturas orofaciais<sup>8</sup>, Bianchini<sup>22</sup> refere que os índices de normalidade para abertura máxima ativa de boca inferior a 35mm na criança, é um alerta de possíveis problemas musculares e/ou articulares.<sup>22,23</sup> A criança apresentou simplificação de encontro consonantal e consoante final, processos fonológicos que, de acordo com Wertzner<sup>24</sup>, não deveriam estar presentes em crianças com nove anos de idade.

Com relação à voz, na literatura, não foram encontrados achados que façam correlações de alterações vocais com a síndrome, contudo a criança apresentou tempo máximo de fonação (TMF) reduzido. Para Belhau<sup>25</sup>, os valores de TMF acompanham em média o valor do número dos anos. Desta forma, seria esperado que a criança sustentasse por, aproximadamente, nove segundos, já que, atualmente, está com nove anos de idade.

A criança também apresentou laringe em posição elevada, o que caracteriza uma voz mais aguda, ressonância nasal, que, de acordo com Servilha<sup>26</sup>,

pode ser resultado de infecções frequentes das vias aéreas superiores, ataques vocais suaves e intensidade fraca, que estão relacionados à microcefalia, ao tamanho das estruturas e possível timidez do paciente durante a avaliação, visto que, na videonassolaringoscopia, não foram observadas alterações estruturais significantes.

De acordo com De Vitto; Feres<sup>27</sup>, a linguagem representa um processo complexo que necessita da participação e interação da fonologia, semântica, morfologia, sintaxe e pragmática. Relata, ainda, sobre as alterações da comunicação oral encontradas em indivíduos com algumas síndromes genéticas. No caso em questão, com relação às habilidades da linguagem oral e escrita no momento da avaliação não foram observadas alterações.

Os limiares auditivos estavam dentro do padrão de normalidade, com presença dos reflexos acústicos ipsi e contralaterais, contudo a curva tipométrica foi do tipo Ar, que refere um aumento na rigidez do sistema tímpano-ossicular<sup>28</sup>. Como não há dados na literatura com relação aos achados audiológicos nestas crianças, não é possível afirmar se este tipo de curva está presente em outros casos. O que justifica maior investigação diante de outros casos em que é detectada a presença da SCKL.

## ■ CONSIDERAÇÕES FINAIS

Neste estudo foram observadas manifestações fonoaudiológicas nas áreas da motricidade orofacial, fala e voz, todavia estas não podem ser generalizadas para todos os casos com SCKL, principalmente pela gama de alterações que essa síndrome pode apresentar, e devido ao estudo ter sido realizado apenas com um indivíduo. Os resultados deste estudo permitem sugerir a necessidade de atendimento fonoaudiológico como parte do trabalho interdisciplinar dessas crianças.

A escassez de estudos na literatura especializada, associada à raridade de ocorrência, justificou o interesse na realização deste trabalho objetivando-se a ampliação do conhecimento científico tanto por parte dos fonoaudiólogos como dos profissionais de saúde, sendo útil enquanto incentivo para mais pesquisas nesse campo, ainda pouco explorado.

**ABSTRACT**

Seckel syndrome, it's rare condition of autosomal recessive hereditary nature of, characterized by severe growth retardation, intrauterine, proportionate short stature, microcephaly with small and weak chin, nose large and curved, in some cases mental retardation, multiple congenital anomalies in the face skull and skeleton, among other malformations. The aim of this study was to identify the phonological manifestations found in this syndrome, from a clinical case report. The assessment speech that addressed: physical description, aspects of stomatognathic functions, the oral and written language, speech and hearing, and cognitive aspects. To complement the speech diagnosis, orthodontic evaluations were performed, otorhinolaryngology and physical therapy. With respect to stomatognathic functions, the child had breathing so oral, chewing with the teeth hold food side, unilateral mastication, with parted lips and exaggerated movements of the perioral muscles, swallowing with tongue interposition and participation of the orofacial muscles. Speak with imprecise articulation and locked due to limited mouth opening. Regarding the voice, the patient had reduced maximum phonation time, high larynx position, nasal resonance, vocal attacks soft and weak intensity. It was not observed any change in oral and written language. The scarcity of studies reporting on phonological manifestations of Seckel syndrome associated with the rarity of occurrence, justifies the interest in performing this study, to collaborate more knowledge on the part of speech therapists and health professionals.

**KEY WORDS:** Speech, Language and Hearing Sciences; Evaluation; Diagnosis

**■ REFERÊNCIAS**

1. Giacheti CM. Fonoaudiologia e Genética: Estudos Contemporâneos. In: Piccolotto L, Befi-Lopes DM, Limongi SCO. Tratado de fonoaudiologia. ed 1ª. São Paulo: Roca LTDA; 2005. p1041-53.
2. Gómez FC. Síndrome de Seckel (Dwarfismo Primordial), Reporte de um caso. Disponível em <<http://soniped.org/articulos/FCKeditor/UserFiles/File/articulo%20DR.CAJINA.pdf>>. Acesso em: 20. 05. 2011.
3. Reddy S, Christopher S. Seckel syndrome and spontaneously dislocated lenses. *Journal of Cataract & Refractive Surgery*. Manhattan. 2007;33:910-2.
4. HarshaVardhan BG, Muthu MS, Saraswathi K, Koteeswaran D. Bird-Headed Dwarf of Seckel. *J Indian Soc Pedod Prevent Dent*. Índia. 2007;25(5):8-9.
5. Maroteaux PP. Le maladiesoseuse de l' infant. *Flamarion medicine Sciencies Paris*. Apud: Borba J. Aspectos ortopeditos en la Sindrome de Seckel. *Rev.Esp.de Cir.Ort*. 1974;12:183-9.
6. Premby M, Thompson E. Seckel syndrome: an overdiagnosed syndrome. *Journal of Medical Genetics*. 1985;22:192-200.
7. Kilinc MO, Ninis VN, Ugur SA, Tüysüz B, Seven M, Balci S, Goodshio J, Tolun A. Is the novel SCKL3 at 14q23 the predominant Seckel locus?. *European Journal of Human Genetics*. 2003;11:851-7.
8. Faivre L, Cormier-Daire V. Seckel Syndrome. *Orphanetencyclopedia*. França. abril. 2005.
9. Brito MC, Misquiatti ARN. Intervenção fonoaudiológica na síndrome de kabuki: relato de caso. *Rev. CEFAC*. 2010;12(4):693-9.
10. Genaro KF, Berretin-félix G, REHDER MIBC, MARCHESAN IQ. Avaliação Miofuncional Orofacial: Protocolo MBGR. *RevCefac*. 2009;11(2):237-55.
11. Andrade CRSPD, Befi-Lopes DM, Fernandes FDM, Wertzner HF. ABFW- Teste de linguagem infantil nas áreas de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática. ed. 2ª. Baurueri-SP: Pró-fono; 2004. p.97.
12. Navas ALGP, Santos MTM. Linguagem Escrita: aquisição e desenvolvimento. In: Piccolotto L, Befi-Lopes DM, Limongi SCO. Tratado de fonoaudiologia. ed 1ª. São Paulo: Roca LTDA; 2005. p 825-43
13. Salles JF, Parente MAMP. Funções neuropsicológicas em crianças com dificuldades de leitura e escrita. *Psicol Teor Pesqui*. 2006;22(2):153-62.
14. Saraiva RA, Moojen SMP, Munarski R. Avaliação da compreensão leitora textos expositivos. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2005.
15. De Coster PJ, Veerbeek RMH, Holthaus V, Martens LC, Vral A. Seckel syndrome associated with oligodontia, microdontia, enamel hypoplasia, delayed eruption, and dentin dysmineralization: a new variant?. *Oral Pathol Med*. Ghent. 2006;35:639-64.

16. Felício CM. Desenvolvimento Normal das Funções Estomatognáticas. In: Ferreira LP, Béfi Lopes DM, Limongi S. Tratado de Fonoaudiologia. ed 1ª. São Paulo: Roca; 2004. p.195-210.
17. Furkim AM. Fisiologia da deglutição. In: Ferreira LP, Béfi Lopes DM, Limongi S. Tratado de Fonoaudiologia. ed 1ª. São Paulo: Roca, 2004. p.212-9.
18. Marchesan IQ. Avaliação e Terapia dos Processos de Respiração. In: Marchesan IQ. Fundamentos em Fonoaudiologia: Aspectos Clínicos da Motricidade Oral. ed 2ª. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2005. p.28-43.
19. Tanigute, CC. Desenvolvimento das Funções Estomatognáticas. In: Marchesan IQ. Fundamentos em Fonoaudiologia: Aspectos Clínicos da Motricidade Oral. ed 2ª. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2005. p.1-9.
20. Pereira AC, Jorge TM, Ribeiro Júnior PD, Berretin-Felix G. Características das funções orais de indivíduos com má oclusão classe III e diferentes faciais. Rev Dental Press Ortodon Ortopedi Facial. 2005;10(6):111-9.
21. Bertolini MMB. Estudo da deglutição adaptada e sua associação com variáveis de interesse epidemiológico, em crianças na fase inicial de dentição mista. [Tese de Doutorado]. Campinas(SP): Universidade Estadual de Campinas. Pós-Graduação da Faculdade de Ciências Médicas. 2004
22. Bianchini EMG. Mastigação e ATM: avaliação e terapia. In: Marchesan I Q. Fundamentos em fonoaudiologia: aspectos clínicos da motricidade oral. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2005. p. 37-49.
23. Cattoni DM, Fernandes FDM. Distância interincisiva máxima em crianças na dentadura mista. Rev. Dent. Press Ortodon. Ortop. Facial. 2005;10(1)
24. Wertzner HF. Fonologia: Desenvolvimento e Alterações. In: Ferreira LP, Béfi Lopes DM, Limongi S. Tratado de fonoaudiologia. ed 1ª. São Paulo: Roca LTDA, 2005. p.772-86.
25. Behlau M, Azevedo R, Pontes P. Conceito de Voz normal e classificação das disfonias. In: Behlau M. Voz o livro do especialista I. ed 1ª. Rio de Janeiro: Revinter, 2008. p. 53-76.
26. Servilha EAM. Voz na infância. In: Ferreira LP, Béfi Lopes DM, Limongi S. Tratado de fonoaudiologia. ed 1ª. São Paulo: Roca LTDA, 2005. p.118-26.
27. De Vitto MMP, Feres MCLC. Distúrbios da Comunicação Oral em Crianças. Medicina. 2005;38:229-34.
28. Carvalho RMM. Timpanometria. In: Bevilacqua MC, Martinez MAN, Balen SA, Pupo AC, Reis ACMB, Frota S. Tratado de Audiologia. ed 1ª. São Paulo: Santos, 2011. p.121-33.

<http://dx.doi.org/10.1590/1982-021620151751914>

Recebido em: 22/01/2014

Aceito em: 09/09/2014

Endereço para correspondência:

Aline Ferreira de Brito

Rua Icarai, 161, Farolândia

Aracaju – SE – Brasil

CEP: 49032-380

E-mail: [alinebrito.fono@gmail.com](mailto:alinebrito.fono@gmail.com)

## ■ ANEXO A – MBGR

## EXAME MIOFUNCIONAL OROFACIAL (fonte: –GENARO et al., 2009, protocolo MBGR sintetizado)

## 3. EXAME INTRA-ORAL

## Lábios [ ]

Mucosa:	(0) normal	(1) ferida		
Frênulo superior:	fixação: (0) normal	(1) baixa		
	espessura: (0) normal	(1) alterada ( <i>descrever</i> ):	_____	

## Bochechas [ ]

Mucosa:	(0) normal	(1) marcas dentárias D	(1) linha Alba D	(1) ressecada D	(2) ferida D
		(1) marcas dentárias E	(1) linha Alba E	(1) ressecada E	(2) ferida E

## Língua [ ]

Sulco longitudinal:	(0) adequado	(1) profundo		
Posição habitual:	<input type="checkbox"/> não observável	(1) no assoalho	(1) dorso alto	(1) interdental: _____
Simetria:	(0) sim	(1) não ( <i>descrever</i> ):	_____	
Largura:	(0) adequada	(1) diminuída	(2) aumentada	
Altura:	(0) adequada	(1) diminuída	(2) aumentada	
Tremor:	(0) ausente	(1) na posição habitual	(1) ao protraír	(1) nos movimentos ( <i>quatro pontos cardeais</i> )
Mucosa:	(0) normal	(1) geográfica	(1) fissurada	
	(1) marcada por dentes ( <i>local</i> ):	_____		(1) marcada por aparelho ( <i>local</i> ): _____
	(1) ferida ( <i>local</i> ):	_____		
Frênulo: extensão:	(0) normal	(1) curto		
fixação na língua:	(0) parte média	(1) anterior à parte média	(2) no ápice	
fixação no assoalho:	(0) entre as carúnculas	(1) entre a crista alveolar e as carúnculas	(2) crista alveolar	
ao lateralizar a língua:	(0) normal	(1) abaixa o ápice D	(1) abaixa o ápice E	
ao protraír a língua:	(0) normal	(1) abaixa o ápice	(1) deprime a parte central da língua	
ao elevar a língua: ( <i>dentro da boca, sem tocar o arco superior</i> )	(0) normal	(1) ápice quadrado/retangular	(2) forma coração	
outras características:	(0) ausente	(1) visível fixação já na crista alveolar (tenda)	(1) submerso	(1) fibroso

## Palato [ ]

Duro: Profundidade:	(0) normal	(1) reduzida (baixo)	(2) aumentada (alto)
Largura:	(0) normal	(1) aumentada (larga)	(2) reduzida (estreitada)
Mole: Simetria:	(0) presente	(1) ausente	
Extensão:	(0) adequada	(1) regular	(2) longo (2) curto
Úvula:	(0) normal	(1) alterada ( <i>descrever</i> ):	_____

## Tonsilas palatinas (amídalas) [ ]

Presença:	<input type="checkbox"/> presentes	<input type="checkbox"/> removidas	<input type="checkbox"/> não observáveis
Tamanho:	(0) normal	(1) hipertrofia D	(1) hipertrofia E
Coloração:	(0) normal	(1) hiperemia D	(1) hiperemia E
Posição na loja amigdaliana	<input type="checkbox"/> não visível	<input type="checkbox"/> média: [ ] D [ ] E	

## 3.6. Dentes e Oclusão [ ]

Dentadura:	<input type="checkbox"/> decídua	<input type="checkbox"/> mista	<input type="checkbox"/> permanente		
No de dentes:	superior D _____	superior E _____	inferior D _____	inferior E _____	
Falha dentária:	(0) ausente	(1) presente ( <i>elementos</i> ):	_____		
Conservação dentária:	(0) boa	(1) regular	(2) ruim		
Conservação gengival:	(0) boa	(1) regular	(2) ruim		
Linha média:	(0) adequada	(1) desviada D	(1) desviada E		
Oclusão:	(0) normal	(1) alterada			
Classificação de Angle:	Lado D (0) Classe I	(1) Classe II div.1	(1) Classe II div. 2ª	(1) Classe III	
	Lado E (0) Classe I	(1) Classe II div.1	(1) Classe II div. 2ª	(1) Classe III	

Alteração horizontal: (0) ausente	(1) mordida de topo (TH = 0mm)	(1) sobressaliência (TH > 3mm)	(1) mordida cruzada anterior (TH < 0mm)
Alteração vertical: (0) ausente	(1) mordida de topo (TV = 0mm)	(1) sobremordida (TV > 3mm)	(1) mordida aberta anterior (TV < 0mm)
Alteração transversal: (0) ausente	(1) mordida cruzada posterior direita	(1) mordida cruzada posterior esquerda	
Uso de prótese: <input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> removível	<input type="checkbox"/> fixa	<input type="checkbox"/> parcial
Uso de aparelho: <input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> móvel	<input type="checkbox"/> fixo	<input type="checkbox"/> total

Descrever o aparelho e/ou prótese: \_\_\_\_\_

Outras alterações: \_\_\_\_\_

**MOBILIDADE** (Quando o movimento solicitado for alterado, se necessário, descrever)

**Lábios [ ]**

\*Executar com os dentes ocluídos - Nos movimentos alternados, executar 3 vezes e com ritmo.

	normal	aproximado	tenta realizar	não realiza
Protrair fechados *	(0)	(1)	(2)	(3)
Retrair fechados *	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar protrair/retrair fechados *	(0)	(1)	(2)	(3)
Protrair abertos *	(0)	(1)	(2)	(3)
Retrair abertos *	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar protrair/retrair abertos *	(0)	(1)	(2)	(3)
Protrair fechados à D*	(0)	(1)	(2)	(3)
Protrair fechados à E*	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar protrair fechados à D e à E *	(0)	(1)	(2)	(3)
Estaralar protraídos	(0)	(1)	(2)	(3)
Estaralar retraídos	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar estalar protraídos/retraídos	(0)	(1)	(2)	(3)

**Língua [ ]**

Nos movimentos alternados, executar 3 vezes e com ritmo.

	normal	aproximado	tenta realizar	não realiza
Protrair	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar protrair/retrair	(0)	(1)	(2)	(3)
Elevar na papila incisiva	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar elevar na papila e abaixar	(0)	(1)	(2)	(3)
Elevar no lábio superior	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar elevar/abaixar tocando os lábios	(0)	(1)	(2)	(3)
Tocar a comissura labial D	(0)	(1)	(2)	(3)
Tocar a comissura labial E	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar tocar as comissuras D e E	(0)	(1)	(2)	(3)
Tocar o ápice sequencialmente nas comissuras D/E e nos lábios S/I	(0)	(1)	(2)	(3)
Tocar internamente a bochecha D	(0)	(1)	(2)	(3)
Tocar internamente a bochecha E	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar tocar as bochechas D e E	(0)	(1)	(2)	(3)
Estaralar o ápice	(0)	(1)	(2)	(3)
Estaralar o corpo	(0)	(1)	(2)	(3)
Sugar a língua no palato	(0)	(1)	(2)	(3)
Vibrar	(0)	(1)	(2)	(3)

**Bochechas [ ]**

	normal	aproximado	tenta realizar	não realiza
Inflar	(0)	(1)	(2)	(3)
Inflar o lado direito	(0)	(1)	(2)	(3)
Inflar o lado esquerdo	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar Inflar à direita e à esquerda	(0)	(1)	(2)	(3)

**Véu palatino [ ]**

	normal		movimento reduzido		movimento ausente		Observação
Falar [a] repetidamente	(0) D	(0) E	(1) D	(1) E	(2) D	(2) E	_____
Eliciar o reflexo nauseante	(0) D	(0) E	(1) D	(1) E	(2) D	(2) E	_____

**Mandíbula [ ]**

	normal	reduzido	aumentado	não realiza	com desvio	
Abertura da boca	(0)	(1) <40mm	(1) >55mm	(2)	(1) D	(1) E
Fechamento da boca	(0)	-	-	-	(1) D	(1) E
Lateralidade à direita	(0)	(1) <6mm	(1) >12mm	(2)	-	-
Lateralidade à esquerda	(0)	(1) <6mm	(1) >12mm	(2)	-	-

Presença de desvio ( <i>em algum movimento</i> )	(0) não	(1) sim
Presença de dor ( <i>em algum movimento</i> )	(0) não	(1) sim

**TÔNUS [ ]**

	Normal	Diminuído	Aumentado
Lábio superior	(0)	(1)	(1)
Lábio inferior	(0)	(1)	(1)
Mento	(0)	(1)	(1)
Sulco mento labial	(0)	(1)	(1)
Língua	(0)	(1)	(1)
Assoalho da boca	(0)	(1)	(1)
Bochecha direita	(0)	(1)	(1)
Bochecha esquerda	(0)	(1)	(1)

Realizar palpação e observação visual, exceto do assoalho que deve ser apenas observado.

**FUNÇÕES ORAIS****Respiração [ ]**

Tipo:	(0) médio/inferior	(1) médio/superior	(1) outro ( <i>descrever</i> ): _____
Modo:	(0) nasal	(1) oronasal	(2) oral
Fluxo nasal ( <i>usar o espelho</i> ) ao chegar:	(0) simétrico	(1) reduzido à direita	(1) reduzido à esquerda
após limpeza:	(0) simétrico	(1) reduzido à direita	(1) reduzido à esquerda
Possibilidade de uso nasal:	(0) 2 minutos ou mais	(1) entre 1 e 2 minutos	(2) menos que 1 minuto

Observações: \_\_\_\_\_

**Mastigação:**  adequada  alterada: de origem [ ] funcional [ ] anatômica [ ] articular [ ] outro  
(na avaliação mastigatória utilizar sempre o mesmo alimento)

**Mastigação Habitual [ ]**

Incisão:	(0) anterior	(1) lateral	(1) outra _____
Trituração:	(0) dentes posteriores	(1) dentes anteriores	(1) com a língua
	(0) eficiente	(1) ineficiente	
Número de ciclos: ( <i>via filmagem</i> ):	direita:	1a porção: _____	2a porção: _____ 3a porção: _____
	esquerda:	1a porção: _____	2a porção: _____ 3a porção: _____
	total:	1a porção: _____	2a porção: _____ 3a porção: _____
Padrão mastigatório:	(0) bilateral alternado	(0) unilateral preferencial: _____	(1) bilateral simultâneo crônico: _____ (2) unilateral
Fechamento labial:	(0) sistemático	(1) assistemático	(2) ausente
Velocidade:	(0) adequada	(1) aumentada	(1) diminuída
Ruídos:	(0) ausente	(1) presente	
Contrações musculares atípicas:	(0) ausente	(1) presentes ( <i>descrever</i> ): _____	

Outros: \_\_\_\_\_

**Perguntar ao paciente**

Lado preferencial de mastigação:	(0) direito e esquerdo	(1) direito	(1) esquerdo	(0) não sabe
Dor ao mastigar:	(0) ausente	(1) direito	(1) esquerdo	
Ruído na ATM:	(0) ausente	(1) direita	(1) esquerda	

Observações: \_\_\_\_\_

**Deglutição:**  adequada  alterada: de origem [ ] funcional [ ] anatômica [ ] articular [ ] outro \_\_

Fechamento labial:	(0) adequado	(1) parcial	(2) ausente
Postura da língua: <input type="checkbox"/> não se vê	(0) atrás dos dentes	(1) contra os dentes	(2) entre os dentes
Postura do lábio inferior:	(0) contato com o superior	(1) atrás dos incisivos superiores	
Contenção do alimento:	(0) adequada	(1) parcial	(2) inadequada
Contração do orbicular:	(0) adequada	(1) pouca	(2) acentuada
Contração do mental:	(0) ausente	(1) pouca	(2) acentuada
Contração da musculatura cervical:	(0) ausente	(1) pouca	(2) acentuada
Movimento de cabeça:	(0) ausente	(1) presente	
Ruído:	(0) ausente	(1) presente	
Coordenação:	(0) adequada	(1) engasgo	(1) tosse
Resíduos após deglutir:	(0) ausente	(1) presente	

Observações: \_\_\_\_\_

**Perguntar ao paciente**

Dificuldade para deglutir:	(0) não	(1) sim ( <i>descrever</i> ):	_____
Posição da língua:	(0) atrás dos dentes superiores	(1) atrás dos dentes inferiores	(2) entre os dentes (0) não sabe

Observações: \_\_\_\_\_

## ■ ANEXO B – ABFW

FONOLOGIA. PROTOCOLO DE REGISTRO - IMITAÇÃO  
(BLOCO AVULSO)

Nome:  
Data do Exame:  
Idade:

Registro		Análise Tradicional		
Vocábulo	Transcrição	Fonema	Inicial	Final
01. Peteca		p		
02. Bandeja		b		
03. Tigela		t		
04. Doce		d		
05. Cortina		k		
06. Gato		g		
07. Foguete		f		
08. Vinho		v		
09. Selo		s		
10. Zero		z		
11. Chuva		ʃ		
12. Jacaré		ʒ		
13. Machado		m		
14. Nata		n		
15. Lama		ɲ		
16. Lápis		l		
17. Prego		λ		
18. Café		τ		
19. Alface		r		
20. Raposa		Arqui/S/		
21. Borracha		Arqui/R/		
22. Abelha		pR		
23. Carro		bR		
24. Branco		tR		



FONOLOGIA. PROTOCOLO DE REGISTRO - NOMEAÇÃO  
(BLOCO AVULSO)

Nome:  
Data do Exame:  
Idade:

Registro	
Vocábulo	Transcrição
1. Palhaço	
2. Bolsa	
3. Tesoura	
4. Cadeira	
5. Galinha	
6. Vassoura	
7. Cebola	
8. Xícara	
9. Mesa	
10. Navio	
11. Livro	
12. Sapo	
13. Tambor	
14. Sapato	
15. Balde	
16. Faca	
17. Fogão	
18. Peixe	
19. Relógio	
20. Cama	
21. Anel	
22. Milho	
23. Cachorro	
24. Blusa	

Análise Tradicional		
Fonema	Inicial	Final
p		
b		
t		
d		
k		
g		
f		
v		
s		
z		
ʃ		
ʒ		
m		
n		
ɲ		
l		
λ		
t		
r		
Arqui/S/		
Arqui/R/		
pR		
bR		
tR		

*continuação*

Vocábulo	Transcrição
25. Garfo	
26. Trator	
27. Prato	
28. Pasta	
29. Dedo	
30. Braço	
31. Girafa	
32. Zebra	
33. Planta	
34. Cruz	

Fonema	Inicial	Final
dR		
kR		
gR		
vR		
pl		
bl		
kl		
gl		
fl		

Acerto:  
 Omissão:  
 Substituição:  
 Distorção:

FONOLOGIA. ANÁLISE DOS PROCESSOS FONOLÓGICOS - NOMEAÇÃO (BLOCO AVULSO)

Nome: \_\_\_\_\_  
 Idade: \_\_\_\_\_  
 Data: \_\_\_\_\_

Transcrição	palhaço	bolsa	tesoura	cadeira	galinha	vassoura	cebola	xícara	mesa	navio	livro	sapo	tambor	sapato	balde	facas	fogão	total	
redução de sílaba																			
harmonia consonantal																			
plosivação de fricativas																			
posteriorização para velar																			
posteriorização para palatal																			
frontalização de velares																			
frontalização de palatal																			
simplificação de líquida																			
simplificação do encontro consonantal																			
simplificação da consoante final																			
sonorização de plosivas																			
sonorização de fricativas																			
ensurdecimento de plosivas																			
ensurdecimento de fricativas																			
outros																			
<b>Total</b>																			

Legenda: processos fonológicos observados durante o desenvolvimento;  
 processos fonológicos não observados frequentemente durante o desenvolvimento.

continuação

	peixe	relógio	cama	anel	milho	cachorro	blusa	garfo	trato	prato	paستا	dedo	zebra	girafa	braço	planta	cruz	total	
<b>Transcrição</b>																			
redução de sílaba																			
harmonia consonantal																			
plosivação de fricativas																			
posteriorização para velar																			
posteriorização para palatal																			
frontalização de velares																			
frontalização de palatal																			
simplificação de líquida																			
simplificação do encontro consonantal																			
simplificação da consoante final																			
sonorização de plosivas																			
sonorização de fricativas																			
ensurdecimento de plosivas																			
ensurdecimento de fricativas																			
outros																			
<b>Total</b>																			

Legenda: processos fonológicos observados durante o desenvolvimento;  
processos fonológicos não observados frequentemente durante o desenvolvimento.

FONOLOGIA. ANÁLISE DOS PROCESSOS FONOLÓGICOS - IMITACÃO (BLOCO AVULSO)

Nome: \_\_\_\_\_  
 Idade: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

	peteca	bandeja	tigela	doce	cortina	gato	foguete	vinho	selo	zero	chuva	jacaré	machado	nata	lama	lÁPis	prego	café	alface	total	
<b>Transcrição</b>																					
redução de sílaba																					
harmonia consonantal																					
plosivação de fricativas																					
posteriorização para velar																					
posteriorização para palatal																					
frontalização de velares																					
frontalização de palatal																					
simplificação de líquida																					
simplificação do encontro consonantal																					
simplificação da consoante final																					
sonorização de plosivas																					
sonorização de fricativas																					
ensurdecimento de plosivas																					
ensurdecimento de fricativas																					
outros																					
<b>Total</b>																					

Legenda: processos fonológicos observados durante o desenvolvimento;  
 processos fonológicos não observados frequentemente durante o desenvolvimento.