

Disfagia orofaríngea em crianças com síndrome Cornélia De Lange: série de casos

Orofarineal dysfunction in children with the Cornélia De Lange Syndrome: series of cases

Disfagia orofaríngea en niños con síndrome de Cornelia De Lange: serie de casos

Vanessa Souza Gigoski de Miranda* 

Andressa de Moura Barbosa* 

Lisiane de Rosa Barbosa* 

Gilberto Bueno Fischer* 

Rafaela Soares Rech* 

Resumo

Introdução: A síndrome Cornélia De Lange (CdLS) é caracterizada por ser polimalformativa que envolve anomalias faciais, atraso de crescimento e desenvolvimento psicomotor, alterações comportamentais e malformações associadas. Sabe-se que as crianças acometidas por essa síndrome apresentam alterações de deglutição, mas são poucos os estudos apresentados na literatura devido à raridade da doença, sendo encontrado relato de um caso, e na maioria das vezes, com descrição dos achados. **Objetivo:** Identificar as alterações de deglutição em crianças com a Síndrome Cornélia de Lange, por meio da videofluoroscopia. **Metodologia:** Série de Casos, retrospectiva. Trata-se de uma amostra de conveniência com crianças, diagnosticadas com Síndrome Cornélia de Lange, que apresentassem videofluoroscopia da deglutição. Foram excluídos prontuários de pacientes que não estivessem completos. Os dados de caracterização da amostra foram obtidos através de prontuários físicos e os dados de desfecho do estudo através de laudos clínicos de videofluoroscopias da deglutição dos pacientes. **Resultados:** Dos 6 indivíduos, 5 do sexo masculino, em que 3 (50%) apresentaram aspiração laringotraqueal, de forma

* Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

Contribuição dos autores:

VSGM: concepção do estudo, metodologia, esboço do artigo, revisão crítica.

AMB: concepção do estudo, coleta de dados, esboço do artigo.

LRB: concepção do estudo, metodologia, revisão crítica; orientação.

GBF: metodologia, revisão crítica; orientação.

RSR: concepção do estudo, metodologia, esboço do artigo; revisão crítica; orientação.

E-mail para correspondência: Vanessa Souza Gigoski de Miranda - vanessa_gigoski@hotmail.com

Recebido: 15/12/2020

Aprovado: 27/08/2020

silente. A mediana de idade foi de 5,50 meses. Conforme os achados nas videofluoroscopias da deglutição, identificou-se dificuldades de deglutição como escape posterior prematuro de alimento, ejeção ineficiente e dificuldades de formação do bolo alimentar, como atraso no acionamento da reação faríngea, refluxo para nasofaringe, estase em valéculas e seios periformes e aspiração traqueal. **Conclusão:** Todas as crianças com Síndrome Cornélica de Lange deste estudo apresentaram disfagia em algum grau, e metade delas apresentou aspiração laringotraqueal de forma silente.

Palavras-chave: Síndrome de Lange; Transtornos de Deglutição; Fonoaudiologia.

Abstract

Introduction: Cornélica De Lange Syndrome (CdLS) is characterized by being polymalformative that involves facial anomalies, growth and psychomotor development retardation, behavioral changes and associated malformations. It is known that children affected by this syndrome have swallowing disorders, but there are few studies presented in the literature due to the rarity of the disease, with a case report being found and mostly with description of the findings. **Objective:** To identify swallowing disorders in children with Cornelia de Lange Syndrome, through videofluoroscopy. **Methodology:** Case series, retrospective. This is a convenience sample with children, diagnosed with Cornelia de Lange Syndrome, who had swallowing videofluoroscopy. Medical records of patients who were not complete were excluded. The sample characterization data were obtained from physical records and the study outcome data through clinical reports of patients' swallowing videofluoroscopies. **Results:** Of the 6 individuals, 5 were male, in which 3 (50%) had laryngotracheal aspiration, silently. The median age was 5.50 months. According to the findings in the swallowing videofluoroscopies, swallowing difficulties were identified, such as premature posterior escape of food, inefficient ejection and difficulties in the formation of the bolus, such as delay in triggering the pharyngeal reaction, reflux to the nasopharynx, stasis in the valleys and peripheral sinuses and tracheal aspiration. **Conclusion:** All children with Cornelia de Lange Syndrome in this study had dysphagia to some degree, and half of them had silent laryngotracheal aspiration.

Keywords: De Lange Syndrome; Deglutition Disorders; Speech, Language and Hearing Sciences.

Resumen

Introducción: El síndrome de Cornélica De Lange (CdLS) se caracteriza por ser polimalformativo que involucra anomalías faciales, retraso del crecimiento y desarrollo psicomotor, cambios de comportamiento y malformaciones asociadas. Se sabe que los niños afectados por este síndrome presentan trastornos de la deglución, pero existen pocos estudios presentados en la literatura debido a la rareza de la enfermedad, encontrándose un reporte de caso y la mayoría de las veces con descripción de los hallazgos. **Objetivo:** identificar los trastornos de la deglución en niños con síndrome de Cornelia de Lange, mediante videofluoroscopia. **Metodología:** Serie de casos, retrospectiva. Se trata de una muestra de conveniencia con niños, diagnosticados de Síndrome de Cornelia de Lange, que habían ingerido videofluoroscopia. Se excluyeron los registros médicos de los pacientes que no estaban completos. Los datos de caracterización de la muestra se obtuvieron de los registros médicos físicos y los datos de los resultados del estudio a través de informes clínicos de videofluoroscopias de deglución de los pacientes. **Resultados:** De los 6 individuos, 5 eran varones, de los cuales 3 (50%) tenían aspiración laringotraqueal, en silencio. La mediana de edad fue de 5,50 meses. De acuerdo con los hallazgos en las videofluoroscopias de deglución, se identificaron dificultades de deglución, como escape posterior prematuro de alimentos, eyección ineficiente y dificultades en la formación del bolo, como retraso en el desencadenamiento de la reacción faríngea, reflujo a la nasofaringe, estasis en los valles y senos periféricos y aspiración traqueal. **Conclusión:** Todos los niños con síndrome de Cornelia de Lange en este estudio tenían disfagia en algún grado y la mitad de ellos tenían aspiración laringotraqueal en silencio.

Palabras clave: Síndrome de Lange; Trastornos de la deglución; Terapia del habla.

Introdução

A síndrome Cornélio De Lange (CdLS) é caracterizada por ser polimalformativa que envolve anomalias faciais, atraso de crescimento e desenvolvimento psicomotor, alterações comportamentais e malformações associadas (cardíacas, gastrointestinais e musculoesqueléticas)¹. Os pacientes que possuem CdLS podem apresentar fenda palatina, déficit cognitivo, alterações visuais e auditivas^{2,3}. Refere-se a uma síndrome rara, em que, epidemiologicamente, a incidência é de 1:10.000 a 1:30.000 nascidos vivos^{4,5}. Ademais, geralmente apresentam baixa expectativa de vida devido às anomalias cardíacas, apneias, aspiração de alimentos⁴.

Em um estudo desenvolvido por Orenstein (2009)⁶, foram identificadas alterações na fase oral e na fase faríngea da deglutição, e sugeriu-se que, essas poderiam ser associadas às modificações na integridade do sistema nervoso central e nas estruturas envolvidas no processo de deglutição. Também nesse estudo, foram observadas alterações de tônus e sensibilidade orofacial e na mobilidade das estruturas. Todas essas alterações de tônus e sensibilidade de estruturas orofaríngeas podem ser causas das dificuldades no processo de deglutição⁷. A limitada excursão laríngea observada nestes indivíduos pode estar associada à alteração neuromuscular presente nos pacientes com a CdLS⁷.

Outro fator importante identificado na síndrome é o refluxo gastroesofágico (RGE). O refluxo de alimento para a nasofaringe indica uma ineficiência do vedamento velofaríngeo e provoca escape de pressão durante a fase faríngea da deglutição, o que pode levar à aspiração laringotraqueal⁸. Sabe-se que pneumonias e RGE foram determinados como sendo a causa mais comum de morte (31%) em 295 pessoas com CdLS em um período de 41 anos⁹.

Visto os comprometimentos funcionais de deglutição e consequências nos quadros respiratórios, torna-se necessário que haja mais estudos sobre disfagia orofaríngea dos pacientes com CdLS para conhecimento da comunidade científica e clínica que atuam com esses pacientes. O presente estudo tem por objetivo identificar as alterações de deglutição em crianças portadoras da Síndrome Cornélio de Lange, por meio da videofluoroscopia da deglutição.

Metodologia

Série de casos, retrospectiva, realizada em uma instituição filantrópica que presta atendimento a crianças e adolescentes com múltiplas deficiências, em parceria com a Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, após a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da universidade sob número 3.288.377 e assentimento da instituição de origem dos dados. Trata-se de uma amostra de conveniência formada por 6 crianças, diagnosticadas com Síndrome Cornélio de Lange, que apresentassem videofluoroscopia da deglutição e tivessem sido triadas pelo centro de reabilitação multidisciplinar em questão. Foram excluídos prontuários de pacientes que não estivessem completos. Os dados de caracterização da amostra foram obtidos através de prontuários físicos e os dados de desfecho do estudo através de laudos clínicos de videofluoroscopias da deglutição dos pacientes. Os exames foram realizados em clínicas e hospitais diferentes, conforme cobertura do plano de saúde de cada um dos pacientes. Cada um dos serviços apresenta a realização do laudo de forma diferente, descrevendo as alterações de fase oral e faríngea de deglutição e a presença de penetração e/ou aspiração laringotraqueal. Ainda, a conclusão de cada um dos exames pode contemplar, ou não, o grau de severidade da disfagia – quando presente – de acordo com a padronização do serviço de realização.

Foram realizadas análises descritivas através de frequências absolutas e relativas para as variáveis categóricas e mediana, e intervalo interquartil para a variável numérica (idade). Para investigar a associação dos marcos do processo da deglutição com a aspiração laringotraqueal utilizou-se o Teste Exato de Fisher considerando um nível de significância de 95%. Para análise da distribuição binomial analisou-se a probabilidade de cada marco do processo da deglutição acontecer entre a amostra estudada. O software estatístico utilizado foi o SPSS versão 21.0

Resultados

Foram identificadas 6 crianças portadoras de CdLS, que apresentassem prontuários completos e exame de videofluoroscopia da deglutição. Na Tabela 1 está a descrição dos casos, com idade,

motivo do encaminhamento para o exame, consistência e utensílios utilizados durante o exame, e a conclusão da videofluoroscopia da deglutição. Dos 6 indivíduos, 3 (50%) apresentaram aspiração laringotraqueal. A mediana de idade foi de 5,50

meses e intervalo interquartilico de (3,13 – 27,75). Destes, 5 eram do sexo masculino. Os motivos mais frequentes para a realização do exame foram engasgos, tosse e difícil aceitação de via oral da alimentação.

Tabela 1. Descrição dos casos Síndrome Cornélica de Lange encaminhados para videofluoroscopia da deglutição. Porto Alegre, 2019. (n=6)

Sujeito	Idade (meses)	Motivo do Exame	Consistência	Utensílio utilizado	Conclusão do Exame
Caso 1	7	Engasgos	Líquido ralo	Mamadeira bico ortodôntico fluxo M	Disfagia Orofaringea
Caso 2	5	Uso de sonda nasoentérica	Líquido néctar e Pudim	Copo e colher	Disfagia Orofaringea Moderada à Intensa
Caso 3	90	Acompanhamento Fonoaudiológico de progressão de consistência	Pastoso grosso, pastoso fino, líquido ralo e líquido espessado	Copo e colher	Disfagia Orofaringea Leve à Moderada
Caso 4	0,53	Dificuldade de aceitação de via oral	Líquido ralo	Patinha e seringa	Disfagia Orofaringea Leve
Caso 5	6	Apresenta tosse durante via oral	Líquido e pastoso	Mamadeira e colher	Disfagia Orofaringea
Caso 6	4	Suspeita de aspiração silente	Pastoso	Colher	Disfagia Orofaringea

Conforme os achados nas videofluoroscopias da deglutição, identificou-se dificuldades de fase oral da deglutição como escape posterior prematuro de alimento, ejeção ineficiente e dificuldades de formação do bolo alimentar, que foram apresentadas na Figura 1. Na Figura 2 foram apresentadas as alterações identificadas na fase faríngea,

como atraso no acionamento da reação faríngea, refluxo para nasofaringe, estase em valéculas e seios periformes e aspiração traqueal. Conforme identificado, em metade dos casos apresentados, encontrou-se aspiração laringotraqueal de alimento. Em todos os exames, essa aspiração foi constatada de forma silente.

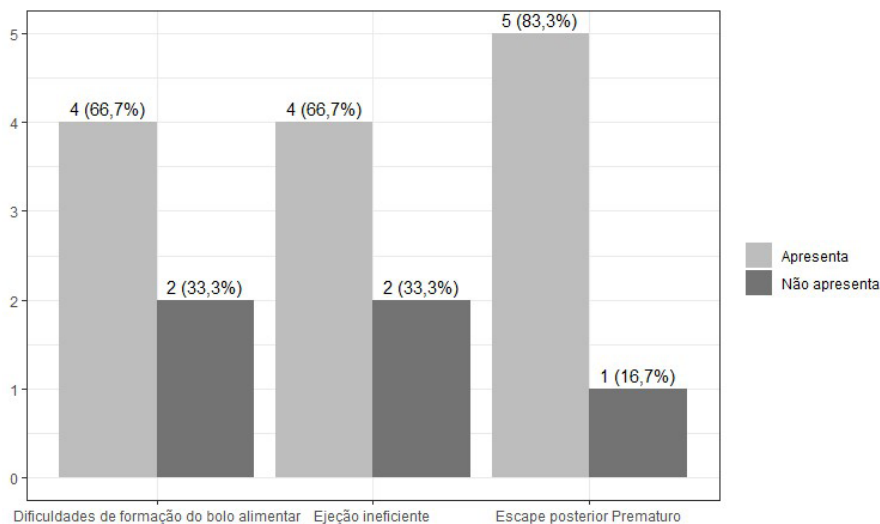


Figura 1. Fase oral da deglutição dos pacientes com Síndrome Cornélica de Lange. Porto Alegre, 2019. (n=6)

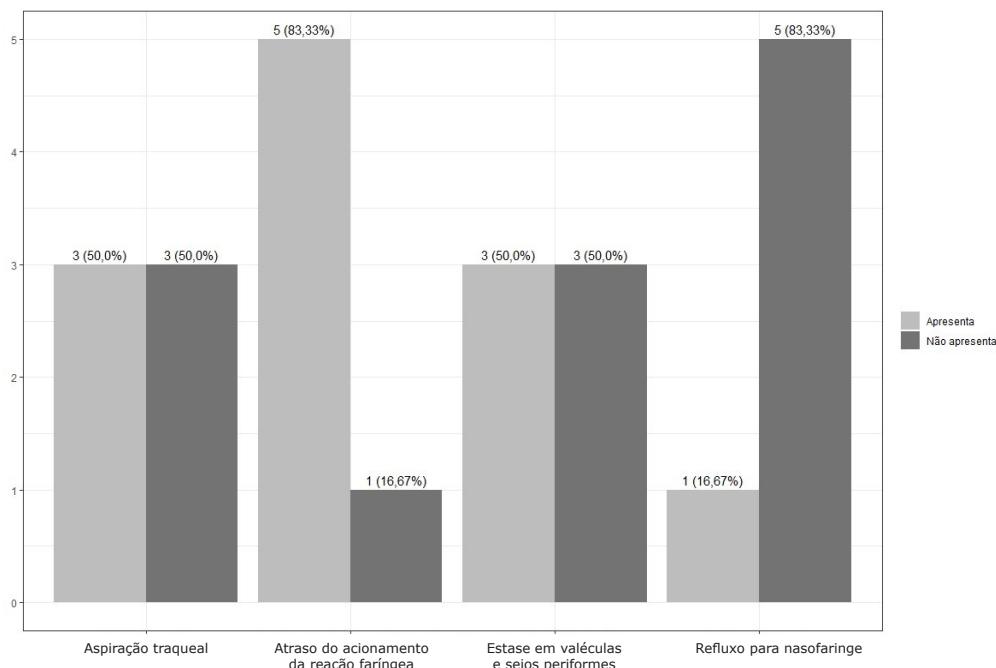


Figura 2. Fase faríngea da deglutição dos pacientes com Síndrome Cornélio de Lange. Porto Alegre, 2019. (n=6)

Observa-se que houve predomínio de aspiração nos casos de escape posterior prematuro, dificuldades de formação do bolo alimentar, atraso

do acionamento da reação faríngea e estase em valéculas e seios piriformes. A relação descrita está apresentada na Tabela 2.

Tabela 2. Associação entre as características da deglutição investigadas a partir da videofluoroscopia com a aspiração laringotraqueal em crianças com Síndrome Cornélio de Lange, Porto Alegre, 2019. (n=6)

Variável	Aspiração Laringotraqueal		p-valor
	Sim	Não	
Escape Posterior Prematuro			0,500
Sim	2 (66,7%)	3 (100,0%)	
Não	1 (33,3%)	0 (0,0%)	
Ejeção Ineficiente			0,200
Sim	3 (100,0%)	1 (33,3%)	
Não	0 (0,0%)	2 (66,7%)	
Dificuldades de formação do bolo alimentar			0,200
Sim	1 (33,3%)	3 (100,0%)	
Não	2 (66,7%)	0 (0,0%)	
Atraso do acionamento da reação faríngea			0,500
Sim	2 (66,7%)	3 (100%)	
Não	1 (33,3%)	0 (0,0%)	
Refluxo para nasofaringe			0,500
Sim	1 (33,3%)	0 (0,0%)	
Não	2 (66,7%)	3 (100,0%)	
Estase em valéculas e seios piriformes			0,500
Sim	1 (33,3%)	2 (66,7%)	
Não	2 (66,7%)	1 (33,3%)	

Na Figura 3 observa-se que os marcos da deglutição que apresentam maior probabilidade de acontecer entre os participantes do estudo são:

escape posterior prematuro (5/6) e atraso do acionamento da reação faríngea (5/6).

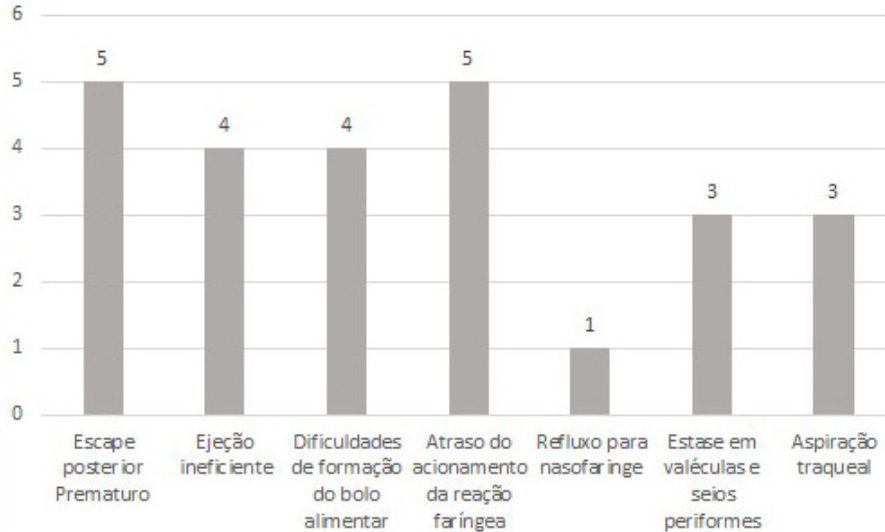


Figura 3. Distribuição binomial dos marcos da deglutição por probabilidade de presença nos participantes com Síndrome Cornélia de Lange. Porto Alegre, 2019. (n=6)

Discussão

O objetivo desta pesquisa foi identificar as alterações de deglutição em crianças portadoras da Síndrome Cornélia de Lange. Essas crianças, como já apresentado, podem apresentar alterações cognitivas e de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor^{2,3}. Sabe-se que disfunções neurológicas podem afetar a formação e o transporte do bolo para a porção posterior da cavidade oral e a ação muscular responsável pelo transporte do bolo da cavidade oral para o esôfago, levando à alteração ao nível oral e/ou faríngeo¹⁰.

Em relação às dificuldades encontradas na fase oral da deglutição como escape posterior prematuro de alimento, ejeção ineficiente e dificuldades de formação do bolo alimentar, esse mesmo achado foi encontrado em um estudo em pacientes com paralisia cerebral em que foi observado que 100% das crianças apresentaram inadequada captação do bolo, ausência de vedamento labial e ineficiente preparo do bolo na avaliação clínica¹¹. Também, foi descrito que crianças com encefalopatia apresentam maior frequência de alterações do sistema

estomatognático e adaptações ao uso de estruturas a ele relacionadas¹², corroborando os achados do nosso estudo.

A ejeção oral nas disfagias orofaríngeas mostra-se, com frequência, deficiente devido à incapacidade de pressurização da cavidade oral. Nesse caso, a hipofaringe, quase sempre, mostra resíduo acentuado e não é incomum que penetração ou aspiração laringotraqueal estejam associadas a estas ejeções deficientes¹³.

Em relação às alterações identificadas na fase faríngea, como atraso no acionamento da reação faríngea, refluxo para nasofaringe, estase em valéculas e seios periformes e aspiração traqueal, pode ser explicado em alguns estudos que a presença de resíduos em valéculas e recessos piriformes para pastoso pode ocorrer devido às propriedades de viscosidade do alimento, associadas à diminuição da onda de pressão, comum em crianças com alterações neurológicas^{14,15}. Em algumas situações, como redução na contração faríngea e alteração do fechamento do esfíncter esofágico superior, podem resultar em estase de alimento em valécula, recessos piriformes e parede posterior da faringe.

Também quanto maior o atraso no disparo da deglutição maior o risco de aspiração silente¹⁶, achado encontrado em todas as crianças que aspiraram, no nosso estudo.

O refluxo de alimento para a nasofaringe indica uma ineficiência do vedamento velofaríngeo e provoca escape de pressão durante a fase faríngea da deglutição, o que pode levar à aspiração laringotraqueal⁸. O paciente também pode apresentar refluxo nasal, em conjunto com outras alterações, tanto em fase oral como em fase faríngea, podendo assim contribuir para o episódio de aspiração⁷. Apesar de ser um achado frequente na população com CdLS³, apenas 1 criança no nosso estudo apresentou tal achado. Acredita-se que não encontramos maior número de alterações de RGE, devido à videofluoroscopia da deglutição não ser o padrão ouro para o diagnóstico de refluxo, e sim, a realização de radiografia de esôfago e estômago.

Sugere-se que a elevação laringea reduzida associada à abertura limitada da transição faringoesofágica também ocasione a presença de alimentos retidos em valécula e nos recessos piriformes, em casos da síndrome. Isso pode ocorrer devido à hipertonia muscular e à redução na contração muscular da base da língua e parede faríngea⁸.

As alterações de deglutição encontradas, tanto na fase oral como na fase faríngea, podem estar relacionadas às modificações na integridade do sistema nervoso central e nas estruturas envolvidas no processo de deglutição⁶. Estas manifestações clínicas dos distúrbios da deglutição não são específicas de cada etiologia, mas constituem uma síndrome, que pode cursar com recusa alimentar, fadiga e tosse durante a alimentação, escape oral, regurgitação nasal, engasgos, sufocação, asfixia, cianose e alteração da qualidade vocal, além de problemas pulmonares e de aspiração¹⁷, podendo levar a déficits nutricionais, desidratação, resultando em perda de peso, pneumonia e morte¹⁸.

Conclusão

Identificou-se disfagia orofaríngea em todas as crianças com Síndrome Cornélica de Lange, com comprometimentos na fase oral e faríngea. Nos casos em que foi identificada aspiração laringotraqueal de alimento, essa se deu de forma silente.

Referências

1. Kline AD, Krantz ID, Sommer A, Kliever M, Jackson LG, FitzPatrick DR, et al. Cornelia de Lange Syndrome: Clinical Review, Diagnostic and Scoring Systems and Anteprecipatory Guidance. *Am J Med Genet (Part A)* 2007; 143A:1287-96.
2. Uzun H, Senses DA, Uluba M, Kocabay K. A newborn with Cornelia de Lange syndrome: a case report. *Cases J.* 2008; 1(1): 329.
3. Maia MMC. O papel dos profissionais da educação/reabilitação na promoção da resiliência na família de uma criança com Síndrome de Cornélica de Lange [monografia na Internet]. Porto: Escola Superior de Educação de Paula Frassinetti; 2008
4. Tekin M, Bodurtha J. Cornelia De Lange Syndrome. *Medicine Pediatric.* Nov 4, 2008.
5. Wiedemann HR, Kunze J, Dibbern H. Atlas de síndromes clínicas dismórficas. São Paulo: Manole; 1992. p.182-3.
6. Orenstein SR. Oral, pharyngeal, and esophageal motor disorders in infants and children. *GI Motility Online* [periódico on line]. 2006 [acesso em 05 agost 2019]; [about 62 p.]. Disponível em: URL: <http://www.nature.com/gimo/contents/pt1/full/gimo38.html>.
7. Foroni PM, Beato AM, Valarelli LP, Trawitzki LVV. Disfagia orofaríngea em crianças com síndrome Cornélica de Lange. *Revista CEFAC.* 2010; 12(5), 803-810.
8. Langmore SE. Endoscopic evaluation of oral and pharyngeal phases of swallowing. *GI Motility Online* [periódico on line]. 2006 [acesso em 06 Ago 2019]; [about 23 p.]. Disponível em: URL: <http://www.nature.com/gimo/contents/pt1/full/gimo28.html>.
9. Schrier SA, Sherer I, Deardorff MA, et al. Causes of death and autopsy findings in a large study cohort of individuals with Cornelia de Lange syndrome and review of the literature. *Am J Med Genet A* 2011; 155A(12): 3007-24.
10. Quintella T, Silva AA, Botelho MIMR. Distúrbio da deglutição (e aspiração) na infância. In: Furkim AM, Santini CS. *Disfagias Orofaríngeas.* Carapicuíba: Pró-Fono; 1999. p. 61-96.
11. Furkim AM. Deglutição em crianças com paralisia cerebral do tipo tetraparética espástica: avaliação clínica fonoaudiológica e análise videofluoroscópica [Dissertação de Mestrado]. São Paulo: Escola Paulista de Medicina da Universidade Federal de São Paulo; 1999.
12. Shimizu FY. Avaliação clínica da deglutição em crianças com encefalopatia crônica não progressiva ou com suspeita de doença do refluxo gastro-esofágico [Dissertação de Mestrado] Faculdade de Medicina de Botucatu da Universidade Estadual Paulista; 2002.
13. Costa MMB. Avaliação da dinâmica da deglutição e da disfagia orofaríngea. In: Castro S, Rocha MC. 10 Tópicos em gastroenterologia: deglutição e disfagia. Rio de Janeiro: MEDSI; 2000. p. 177-85.
14. Griggs CA, Jones PM, Lee RE. Videofluoroscopic investigation of feeding disorders of children with multiple handicap. *Dev Med Child Neurol.* 1989; 31: 303-8.
15. Logemann JA. Evaluation and Treatment of Swallowing Disorders. Pro-ed, Inc., 1983 (Cap. 1: Anatomy and Physiology of Normal Deglutition). In: Vidigal ML - Apostila: Disfagia: avaliação e tratamento. CEFAC, 1996.



16. Levy DS, Cristovão PW, Gabbi S. Protocolo do estudo dinâmico por videofluoroscopia. In: Jacoby JS, Levy DS, Silva LMC. Disfagia: avaliação e tratamento. Rio de Janeiro: Revinter; 2004. p. 134-152.
17. Manrique D, Melo ECM, Buhler RB. Alterações nasofibrolaringoscópicas da deglutição na encefalopatia crônica não-progressiva. J Pediatr (RJ). 2002; 78: 67-70
18. Padovani AR, Moraes DP, Mangili LD, Andrade CRF. Protocolo Fonoaudiológico de Avaliação do Risco para Disfagia (PARD). Rev Soc Bras Fonoaudiol. 2007; 12(3): 199-205