



UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA  
INSTITUTO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE  
DEPARTAMENTO DE FONOAUDIOLOGIA

MICHELLY SOARES SANTOS

**MANIFESTAÇÕES FONOAUDIOLÓGICAS NA DOENÇA DE  
KRABBE: Relato de Caso**

Salvador

2018

MICHELLY SOARES SANTOS

**MANIFESTAÇÕES FONOAUDIOLÓGICAS NA DOENÇA DE  
KRABBE: Relato de Caso**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Colegiado do Curso de Graduação em Fonoaudiologia da Universidade Federal da Bahia, como requisito para a obtenção do grau de Bacharel em Fonoaudiologia.

Orientadora: Prof.<sup>a</sup> Me. Carla Steinberg  
Co-orientadora: Fga. Joice Silva Santana

Salvador

2018

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

<b>C1</b>	Criança 1
<b>C2</b>	Criança 2
<b>DK</b>	Doença de Krabbe
<b>GALC</b>	Galactocerebrosidase
<b>OFAS</b>	Órgãos Fonoarticulatórios
<b>PROC</b>	Protocolo de observação comportamental
<b>PAD-PED</b>	Protocolo para avaliação clínica da disfagia pediátrica
<b>EIM</b>	Erro Inato do Metabolismo
<b>FC</b>	Frequência cardíaca
<b>SpO<sub>2</sub></b>	Saturação de oxigênio
<b>OMS</b>	Organização Mundial de Saúde

## SUMÁRIO

<b>PÁGINA DE IDENTIFICAÇÃO</b> .....	05
<b>RESUMO</b> .....	06
<b>ABSTRACT</b> .....	07
<b>INTRODUÇÃO</b> .....	08
<b>APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO</b> .....	10
<i>História clínica</i> .....	11
<i>Manifestações Clínicas e Fonoaudiológicas</i> .....	12
<b>DISCUSSÃO</b> .....	16
<b>COMENTÁRIOS FINAIS</b> .....	21
<b>REFERÊNCIAS</b> .....	22
<b>ANEXO 1: INSTRUÇÕES AOS AUTORES PARA SUBMISSÃO NA REVISTA DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE FONOAUDIOLOGIA</b> .....	24
<b>ANEXO 2: PARECER DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA</b> .....	31
<b>ANEXO 3: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO</b> .....	35
<b>ANEXO 4: PROTOCOLO PARA AVALIAÇÃO CLÍNICA DA DISFAGIA PEDIÁTRICA (PAD-PED)</b> .....	41
<b>ANEXO 5: PROTOCOLO DE OBSERVAÇÃO COMPORTAMENTAL (PROC)</b> ...	49



## PÁGINA DE IDENTIFICAÇÃO<sup>1</sup>

**Título:** Manifestações Fonoaudiológicas na Doença de Krabbe: Relato de Caso.

**a) Título resumido:**

Manifestações Fonoaudiológicas na Doença de Krabbe

**b) Autoras:**

Michelly Soares Santos: Graduanda em Fonoaudiologia da Universidade Federal da Bahia (UFBA).

Carla Steinberg: Doutoranda do Programa de Pós Graduação Processos Interativos dos Órgãos e Sistemas da UFBA. Professora Assistente do Departamento de Fonoaudiologia, UFBA.

Joice Silva Santana: Fonoaudióloga do Complexo Hospitalar Professor Edgard Santos da UFBA (EBSERH). Especialista em Motricidade Orofacial com ênfase em Disfagia e Fonoaudiologia Hospitalar pela CEFAC e em Gerontologia pela Universidade Católica de Salvador.

**c) Instituição onde o trabalho foi realizado:**

Ambulatório Professor Francisco Magalhães Neto - Complexo HUPES-UFBA

**d) Responsável pela pesquisa:**

Carla Steinberg

Endereço Institucional: ICS: Av. Reitor Miguel Calmon s/n – Vale do Canela

Email: carla.fono@gmail.com

**e) Declaração de inexistência de conflitos de interesse de cada autor:**

Todos os autores declaram não apresentarem conflito de interesse.

---

<sup>1</sup> A Página de Identificação é uma exigência da Revista CoDAS da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia. Sua Configuração está de acordo com as normas da mesma contempladas no Anexo 1.

## RESUMO

A Doença de Krabbe (DK) é uma condição rara, possui caráter autossômico recessivo e que se caracteriza por um depósito lisossomal devido à deficiência da enzima galactocerebrosidase (GALC). Este erro inato do metabolismo tem como consequência a desmielinização do sistema nervoso central e periférico. Considerando a magnitude da DK e a inexistência de material científico na área de fonoaudiologia, este relato de caso objetivou descrever a avaliação e as manifestações fonoaudiológicas de duas irmãs gêmeas, com três anos no momento da avaliação, ambas com diagnóstico clínico de DK. O caso foi descrito a partir de três eixos, quais sejam, a história clínica, as manifestações clínicas globais e as fonoaudiológicas. O histórico clínico das gemelares revela a aquisição de habilidades motoras e desenvolvimento linguístico-cognitivo adequados até o surgimento dos primeiros sinais da doença. Para a avaliação do sistema sensorio motor oral foi utilizado o Protocolo de Avaliação Clínica da Disfagia Infantil (PAD-PED). Já para avaliação da linguagem foi utilizado o Protocolo de observação comportamental (PROC). A partir dos achados clínicos observados, foi estabelecido como hipótese diagnóstica fonoaudiológica Disfagia Orofaríngea Neurogênica Moderada a Grave para as consistências avaliadas e distúrbio de linguagem em ambas as crianças. Desta forma, estas intercorrências impactam na nutrição e na comunicação, consequentemente na ocorrência de agravos e na sua qualidade de vida e de seus familiares.

**Descritores:** Fonoaudiologia; Estudo de caso; Leucodistrofia de células Globóides; Doenças Desmielinizantes; Galactosilceramidase.

## ABSTRACT

The Krabbe Disease (KD) is a rare condition, that has an autosomal recessive character, that is characterized by a lysosomal deposit due to the deficiency of the galactocerebrosidase (GALC) enzyme. This innate error of the metabolism has as a consequence the demineralization of the central and peripheral nervous system. Considering the magnitude of KD and the inexistence of scientific material at speech therapy area, this case report had as objective to describe the evaluation and the phonoaudiology manifestations of two twin sisters, that were with three years old during the evaluation's moment, both with clinical diagnosis of KD. The case was describe from three axes, which are, the clinical history, global clinical and the speech-language manifestations. The clinical history of twins reveals the acquisition of motor skills and adequate cognitive-linguistic development until the first signs of the disease appear. For the evaluation of the oral motor sensory system was used the Clinical Evaluation Protocol for Childhood Dysphagia (PAD-PED). For the language evaluation was used the Behavioral Observation Protocol (BOP). From the clinical findings observed, it was established as a phonoaudiology diagnostic hypothesis Neurogenic Oropharyngeal Dysphagia, Moderate to Severe, for the consistencies assessed and language disorder in both children. This, these interurrences impact on nutrition and communication, consequently on the occurrence of aggravation and their quality of life and their families.

**Keywords:** Speech therapy; Case study; Globoid cell leukodystrophy; Demyelinating Diseases; Galactosylceramidase.

## INTRODUÇÃO

A Doença de Krabbe (DK) com incidência de 1/100.000 nascidos vivos<sup>1</sup>, possui caráter autossômico recessivo e caracteriza-se por um depósito lisossomal devido à deficiência da enzima galactocerebrosidase (GALC)<sup>2</sup>.

Este erro inato do metabolismo tem como consequência a desmielinização do sistema nervoso central e periférico, além de ocasionar a ativação dos astrócitos e a formação de células globóides multinucleadas<sup>3</sup>.

As possíveis formas da DK são a infantil, com surgimento nos primeiros meses de vida e ocorrência em torno de 85% dos indivíduos e, a forma de início tardio, com sintomas a partir do sexto mês de vida até a sétima década<sup>4</sup>.

O grupo infantil da DK é por sua vez dividido em três estágios e as crianças com este diagnóstico podem apresentar qualquer ou todas das seguintes características: sinais de irritabilidade, hipertonia muscular, degeneração neurológica progressiva, neuropatia periférica, evidência de doença na substância branca apresentada em neuroimagem, elevação da concentração de proteína do líquido cefalorraquidiano, fraqueza, perda da visão e regressão intelectual<sup>4</sup>.

Na forma infantil tardia (idade de início seis meses a três anos), os sintomas iniciais mais frequentes são de irritabilidade, regressão psicomotora, rigidez, ataxia e perda de visão. Na maioria dos casos, o curso é progressivo e resulta em morte aproximadamente dois anos após o início. No grupo juvenil (idade de início três a oito anos), as crianças desenvolvem

perda de visão em conjunto com hemiparesia, ataxia e regressão psicomotora<sup>4, 5</sup>.

Estudos sobre a Doença de Krabbe são escassos, principalmente em relação às manifestações na forma clínica de aparecimento tardio. Os poucos relatos existentes abordam que os sinais clínicos são heterogêneos, podendo variar até mesmo dentro de uma mesma família. Considerando a magnitude da DK e a inexistência de material científico na área de fonoaudiologia, o objetivo deste estudo foi descrever a avaliação e as manifestações fonoaudiológicas em indivíduos com diagnóstico de DK.

## APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES), UFBA, Salvador/BA sob número de parecer 1.501.996 (Anexo 2).

Apresenta-se o relato de caso de duas irmãs gêmeas, com três anos no momento da avaliação, ambas com diagnóstico clínico de Doença de Krabbe, que encontravam-se em acompanhamento multiprofissional no serviço de neurogenética do Ambulatório Professor Francisco Magalhães Neto - Complexo HUPES. O representante legal das crianças assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Anexo 3) atendendo aos critérios elegidos pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisa.

O caso foi descrito a partir de três eixos, quais sejam, a história clínica, as manifestações clínicas globais e as fonoaudiológicas.

A genitora com gestação gemelar dizigótica, aos 17 anos, teve parto cesáreo a termo com idade gestacional de 39 semanas, sem intercorrências pré-natais e perinatais. Os pais, nascidos em Salvador/BA, negam consanguinidade e casos semelhantes nas famílias. A mãe afirma que possuem rede de apoio familiar desde nascimento das crianças e que com o surgimento dos sinais clínicos da doença essa ajuda se intensificou. As manifestações clínicas surgiram mais precocemente na criança aqui denominada de C1 e poucos meses após em sua irmã, chamada de C2.

## HISTÓRIA CLÍNICA

O histórico clínico da gemelares, com diagnóstico de Leucodistrofia (Doença de Krabbe), revela a aquisição de habilidades motoras e desenvolvimento linguístico-cognitivo adequados até o surgimento dos primeiros sinais da doença. Os pais afirmam que engatinharam aos oito meses, deambularam sem apoio com um ano, falaram as primeiras palavras com um ano e por volta dos dois anos subiam em objetos, jogavam bola e davam tchau. Segundo os pais, além do desenvolvimento motor citado, não apresentavam comprometimento visual ou auditivo e alimentavam-se nas variadas consistências alimentares sem dificuldades.

Quanto à história alimentar foi informado que as crianças não permaneceram em aleitamento materno exclusivo até os seis meses de vida, sendo necessária a introdução de fórmula infantil, porém até os dois anos e dois meses de idade realizaram a introdução de variadas consistências e grupos alimentares. Os genitores negam qualquer dificuldade de sucção, deglutição e engasgos nesse período. Em relação à linguagem foi relatado que as crianças apresentaram oralidade, com intenção comunicativa, explorando objetos e com boa compreensão verbal.

Os primeiros sinais da doença em C1 foram notados aos dois anos e dois meses de idade, quando passou a cursar com engasgos, movimentos incoordenados ao tentar fixar objetos, alterações de equilíbrio, regressão da marcha e dificuldade de controle cervical. Nesta idade parou de falar, porém os pais afirmam que ela mantinha compreensão. Já C2, aos dois anos e seis meses cursou com dificuldades para deglutir determinadas consistências, evoluindo com engasgos com líquidos, desvio do olhar, irritação e choro

frequente. Além destes sinais C2 apresentou desequilíbrio, regressão do controle cervical e dificuldades para sentar. Nesta idade falava frases, matinha diálogo, porém com volume vocal mais baixo do que de costume.

Com a evolução dos sintomas, a alimentação tanto de C1 como de C2 ficou restrita a consistência pastosa homogênea e líquido, utilizando colher, mamadeira e copo para ingestão.

Quando as irmãs completaram dois anos e seis meses, C1 evoluiu com infecção respiratória e surgiram outros sintomas neurológicos inespecíficos, enquanto C2 evoluiu com síndrome cerebelar e estrabismo. Assim, instalou-se a necessidade de internamento hospitalar e investigação diagnóstica.

O estudo da ressonância magnética do encéfalo realizada neste período foi sugestivo do diagnóstico de DK para ambas as crianças, demonstrando lesão com hipersinal em substância branca periventricular, posteriormente a patologia foi confirmada através de exames enzimáticos.

## **MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E FONOAUDIOLÓGICAS**

Durante a avaliação fonoaudiológica as crianças apresentavam-se apáticas e parcialmente colaborativas, mesmo com os limites motores e cognitivos impostos pela doença. Observou-se em C1 estrabismo divergente, ausência de controle cervical, dupla hemiparesia espástica, hiperreflexia global e postura de pés equinos. Já em C2 verificou-se pouca intenção visual, estrabismo convergente à direita não fixo, hipotonia de tronco, tônus dos membros adequados e dupla hemiparesia. As gêmeas

apresentavam-se em dieta via oral exclusiva, nas consistências pastosa e líquida e mantinha dependência alimentar.

Para a avaliação do sistema sensório motor oral foi utilizado o 'Protocolo de Avaliação Clínica da Disfagia Infantil (PAD-PED) (Anexo 4)<sup>6</sup>. Notando desempenhos semelhantes entre as crianças.

Observou-se mobilidade e tônus de órgãos fonoarticulatórios (OFAS) diminuídos, palato duro alto e sem visualização do palato mole, ausência de vedamento labial em repouso, conservação das unidades dentárias, reflexo nauseoso reduzido e reflexo de mordida presente. Notou-se aspecto da mucosa oral adequado e presença de sialorreia. A ausculta cervical de base de C1 esteve alterada, já em C2 apresentou-se normal.

A avaliação funcional da deglutição foi realizada a partir da oferta de alimentos nas consistências líquido fino e pastoso homogêneo, conforme informado pela mãe como sendo as consumidas pelas crianças. Não houve indicação clínica para oferta de outras consistências, tais como, pastoso heterogêneo e sólido. Na oferta do líquido fino em mamadeira com bico ortodôntico, utensílio utilizado no cotidiano, foi observado tanto em C1 como C2 escape oral pelas comissuras labiais, preensão inadequada do bico, incoordenação entre sugar, respirar e deglutir, tempo de trânsito oral aumentado e elevação laríngea presente com múltiplas deglutições. No que diz respeito à ausculta cervical não houve mudança em ambas as crianças após a oferta. A partir da avaliação do líquido fino, utilizando o copo, foi possível visualizar a mesma performance, com despejamento do líquido na cavidade oral pela mãe. Durante a oferta os sinais vitais encontrados em C1

foram frequência cardíaca (FC) de 107bpm e saturação de oxigênio (SpO<sub>2</sub>) de 97%. Já C2 apresentou FC de 101bpm e SpO<sub>2</sub> de 99%.

No momento da avaliação da deglutição para a consistência pastoso homogêneo as crianças apresentaram captação inadequada da colher, escape oral anterior, movimento pósterio-anterior de língua, incoordenação entre sugar, respirar e deglutir, tempo de trânsito oral aumentado, elevação laríngea presente com múltiplas deglutições e resíduos em cavidade oral após deglutição. Em relação à ausculta cervical apresentou-se ruidosa de base sem piora após a oferta em C1, enquanto em C2 encontrava-se normal. No momento da ingesta os sinais vitais em C1 se comportaram da seguinte forma, frequência cardíaca (FC) de 97bpm e saturação de oxigênio (SpO<sub>2</sub>) de 99%. Já em C2 foram FC de 109bpm e SpO<sub>2</sub> de 99%.

Para a avaliação da linguagem foi utilizado o Protocolo de observação comportamental (PROC) (Anexo 5)<sup>7</sup>, a partir do qual observou-se que as crianças possuíam intenção comunicativa, respondendo a avaliadora através de gestos não simbólicos e com raras vocalizações não articuladas, assim, é possível afirmar que há supressão de fala.

Foram estabelecidos, a partir dos achados clínicos observados, como hipótese diagnóstica fonoaudiológica Disfagia Orofaríngea Neurogênica Moderada a Grave para as consistências avaliadas e distúrbio de linguagem em ambas as crianças.

Evidencia-se que o quadro clínico foi semelhante nos dois casos e compatível com descrições da literatura, entretanto, a C1 tem apresentado regressão clínica mais acelerada. Desta forma, a conduta adotada pela

equipe foi o encaminhamento para acompanhamento fonoaudiológico, fisioterápico e avaliação com nutrição.

## DISCUSSÃO

Descreveu-se neste estudo dois casos de irmãs gêmeas com diagnóstico de Leucodistrofia do tipo Doença de Krabbe (DK), que desenvolveram sintomas e sinais na infância tardia dando ênfase às manifestações fonoaudiológicas a partir da avaliação clínica.

O diagnóstico da patologia é realizado através da história clínica, avaliação física, exames de neuroimagem, teste da atividade da enzima Galactocerebrosidase, teste genético molecular e clínico<sup>4</sup>. Nos casos estudados as pacientes foram submetidas a exames de neuroimagem, testes enzimáticos e exames neurológicos, sendo que suas histórias clínicas revelaram informações que contribuíram significativamente para traçar o perfil dos sintomas e chegar ao diagnóstico.

Os erros inatos do metabolismo (EIM) possuem uma apresentação clínica variável, dessa forma o diagnóstico pode demorar a ser estabelecido, dificultando a realização de intervenção precoce<sup>8</sup>. Vale ressaltar que ambas as crianças da pesquisa enfrentaram esse processo lentificado. Alguns EIM têm sido diagnosticados por triagem neonatal através da investigação de fenilcetonúria<sup>9</sup>, porém em grande maioria o diagnóstico só é realizado após o início das manifestações clínicas, de modo geral na infância. Diante das dificuldades diagnósticas encontradas instituições, departamentos e laboratórios vêm aprimorando suas técnicas visando dar maior importância as manifestações, enfatizando o diagnóstico laboratorial<sup>10</sup>.

Durante o estudo, verificou-se que as crianças apresentaram um quadro de regressão acelerada após os primeiros sinais da patologia com

comprometimento neurológico, inclusive do processo de alimentação e de linguagem. Na DK compreende-se que as características clínicas variam de acordo com a forma e o estágio da doença, porém nota-se que o desenvolvimento neuropsicomotor é normal até o surgimento das primeiras manifestações clínicas. Os indivíduos podem ser clinicamente normais até que a fraqueza, irritabilidade, regressão psicomotora, perda de visão, disfagia e convulsões se tornam evidentes<sup>1, 4</sup>. O relato de caso descrito corrobora com os dados da literatura, ressaltando que as duas crianças tiveram desenvolvimento normal até aproximadamente dois anos de idade e apresentaram as principais características clínicas descritas.

Todas as alterações estruturais encontradas no sistema sensorio motor oral e relatadas nos dois casos impactam diretamente no desempenho das funções de deglutição e fala. Um estudo<sup>1</sup> cita a disfagia como uma das manifestações presentes na DK, relatando que a mesma pode levar a uma piora no prognóstico na doença, no entanto não aprofundam sobre tema. A carência de publicações científicas que descrevem de forma detalhada as manifestações fonoaudiológicas impossibilita uma discussão mais otimizada.

Levando em consideração a repercussão da disfagia nessa patologia é de suma importância compreendê-la. Na literatura é descrita como sintoma de uma doença de base que pode acometer qualquer parte do trato digestivo desde a boca até o estômago<sup>11</sup> e pode causar complicações como a desnutrição, desidratação e complicações respiratórias<sup>12</sup>. Há um extenso material fonoaudiológico a respeito da disfagia, bem como suas classificações e graus. Dessa forma, o protocolo de avaliação clínica da disfagia pediátrica (PAD-PED)<sup>6</sup>, utilizado nessa pesquisa permite ao profissional compreender

melhor o distúrbio de deglutição na população pediátrica, levando em consideração às alterações na dinâmica da deglutição, as etapas do desenvolvimento do sistema sensório motor oral, os sinais clínicos sugestivos de penetração/aspiração laringotraqueal e o impacto da disfagia na funcionalidade da alimentação. Assim, é possível estabelecer a conduta mais assertiva a partir dos resultados da avaliação. No que se refere à escala de severidade da disfagia na população infantil, esse método utiliza a seguinte classificação: Deglutição Normal, Disfagia Orofaríngea Leve, Disfagia Orofaríngea Moderada a Grave e Disfagia Orofaríngea Grave<sup>6</sup>. As crianças do caso obtiveram como hipótese diagnóstica Disfagia Orofaríngea Neurogênica Moderada a Grave. Nessa classificação há grande suspeita de problemas na fase faríngea da deglutição ou alterações na fase oral com impacto importante na manutenção da nutrição e hidratação adequadas. Necessitando de restrição de consistências e/ou via alternativa de alimentação complementar<sup>6</sup>. Ainda no que tange as manifestações fonoaudiológicas, especificamente sobre comunicação, no presente estudo as crianças foram diagnosticadas com distúrbio de linguagem. O protocolo de Observação Comportamental (PROC)<sup>7</sup> utilizado nessa avaliação faz uso de critérios qualitativos para julgar cada um dos tópicos analisados. Evidencia-se que nos dois casos as pontuações referentes a habilidades comunicativas, compreensão da linguagem verbal e aspectos do desenvolvimento cognitivo foram baixas e/ou iguais à zero o que corrobora com a literatura, identificando atraso ou distúrbio no desenvolvimento da linguagem oral e expressiva<sup>7</sup>.

Com base no que foi discutido acima fica evidente que o distúrbio de deglutição e fala geram dificuldades significativas, causando um grande

impacto na qualidade de vida desses indivíduos e seus familiares. A Organização Mundial da Saúde (OMS) descreve qualidade de vida como “percepção do indivíduo sobre sua posição na vida, e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações”, sendo considerado um indicador importante de Saúde Pública<sup>13</sup>. Durante o processo de avaliação dos pacientes com diagnóstico de DK é preciso estar atento às percepções da família sobre as manifestações clínicas globais e fonoaudiológicas existentes no momento. É fundamental que os genitores conheçam as alterações presentes para que possam contribuir no gerenciamento desses sujeitos, sendo que a família deverá contar com o apoio e auxílio de uma equipe multidisciplinar.

O prognóstico da DK não é favorável, além de ser uma doença sem tratamento curativo efetivo. Os tratamentos atuais para DK atuam sobre a melhora dos sintomas após a reposição hematopoiética através do transplante de células estaminais hematopoiéticas<sup>14</sup>. Além dos tratamentos médicos vigentes, a intervenção multidisciplinar com psicólogos, nutricionistas, fisioterapeutas e fonoaudiólogos são essenciais para retardar o avanço da doença, oferecendo melhor qualidade de vida para essas crianças<sup>4, 15</sup>.

Os relatos existentes sobre a Doença de Krabbe não indicam de modo efetivo as manifestações fonoaudiológicas, sendo que os sinais e sintomas da doença são heterogêneos. As famílias necessitam de suporte sendo necessário aconselhamento genético, assistência psicológica e social, pois as múltiplas exigências de cuidar de um filho com comprometimento neurológico grave e prognóstico não satisfatório pode ser desestabilizador, requerendo uma rede de apoio<sup>4, 15</sup>.

Nos estudos relacionados à EIM é essencial à ocorrência do aconselhamento genético, esse procedimento fornece informações sobre a natureza da doença e suas implicações. Além, de esclarecer os métodos pelo qual o paciente e/ou a família estão sendo submetidos, bem como a compreensão do provável curso da patologia<sup>4</sup>.

## COMENTÁRIOS FINAIS

Estes casos relatados evidenciaram que crianças com DK apresentam como manifestações fonoaudiológicas a alteração dos órgãos fonoarticulatórios, que interferem diretamente do desempenho das funções de deglutição e fala.

Estas crianças apresentaram manifestações fonoaudiológicas e foram avaliadas pelo fonoaudiólogo precocemente, em contrapartida, não são assistidas por uma equipe especializada e de forma sistemática. Desta forma, estas intercorrências impactam na nutrição e na comunicação, conseqüentemente na ocorrência de agravos e na sua qualidade de vida e de seus familiares.

Assim, sugerem-se estudos com expansão de casos que envolvam indivíduos com DK no campo da Fonoaudiologia para que seja possível entender as manifestações nas diferentes formas desta doença. Uma abordagem baseada em evidência científica contribui significativamente para maior sucesso das intervenções.

## REFERÊNCIAS

1. Duffner PK, Jalal K, Carter RL. The Hunter's Hope Krabbe family database. *Pediatr Neurol*. 2009;40(1):13-8.
2. Hagberg B, Sourander P, Svennerholm L. Diagnosis of Krabbe's infantile leucodystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1963;26:195-8.
3. Giri S, Khan M, Rattan R, Singh I, Singh AK. Krabbe disease: psychosine mediated activation of phospholipase A2 in oligodendrocyte cell death. *J Lipid Res*. 2006;47(7):1478-92.
4. Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Beane LJH, Stephens K et al. Editores. *Genereviews*® [Internet]. Seattle (Wa): Universidade De Washington, Seattle; 1993-2015.
5. Loonen MC, Van Diggelen OP, Janse HC, Kleijer WJ, Arts WF. Late-onset globoid cell leucodystrophy (Krabbe's disease). Clinical and genetic delineation of two forms and their relation to the early-infantile form. *Neuropediatrics*. 1985;16:137-42.
6. Flabiano-Almeida FC, Buhler KEB, Limongi SCO. Protocolo para avaliação clínica da disfagia pediátrica (PAD-PED). *Pró-Fono*, 2014. 33p.
7. Hage SRV, Pereira TC, Zorzi JL. Protocolo de observação comportamental: avaliação de linguagem e aspectos cognitivos infantis (PROC). *Rev. CEFAC*. 2012 Jul-Ago; 14(4):677-690
8. Centro Coordenador Serviço De Genética Médica Hospital De Clínicas De Porto Alegre. Dificuldades de Diagnósticos. Available from: [www.ufrgs.br/redeembrasil/dificuldades.php](http://www.ufrgs.br/redeembrasil/dificuldades.php).
9. Souza CFM, Schwartz IV, Giugliani R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. *Ciência e Saúde Coletiva* 2002; 7:129-37
10. Righetto ALC, Turcato MF, Anselmo JNN, Jotha MCD, Santos CD, Garcia DF et al. Erros inatos do metabolismo confirmados no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto-SP no período de 2000 a 2008. *Medicina (Ribeirão Preto)* 2010;43(4): 419-26
11. Donner MW. Dysphagia Editorial. *Dysphagia*. 1986 Mar;1(1):1-2
12. Furkim AM. *Disfagias Orofaringeas Vol. 1*. 1999

13. The Whoqol Group. The development of the World Health Organization quality of life assessment instrument (the WHOQOL). In: Orley J, Kuyken W, editors. Quality of life assessment: international perspectives. Heidelberg: Springer Verlag;1994. p 41-60.
14. Escolar ML, Poe MD, Provenzale JM, Richards KC, Allison J, Wood S et al. Transplantation of umbilical-Cord Blood in babies with Infantile Krabbe's Disease. N Engl J Med. 2005; 352(20):2069-81.
15. Gaspar MRF, Pinto GS, Gomes RHS, Santos RS, Leonor VD. Avaliação Da Qualidade De Vida Em Pacientes Com Disfagia Neurogênica. Rev. CEFAC. 2015 Nov-Dez; 17(6):1939-1945.

## **ANEXO 1: INSTRUÇÕES AOS AUTORES PARA SUBMISSÃO NA REVISTA CoDAS DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE FONOAUDIOLOGIA**

A revista CoDAS é uma publicação bilíngue Português/Inglês (ou Espanhol/Inglês) ou seja, são aceitos trabalhos originais, em Português, Inglês ou Espanhol.

Os manuscritos aceito em Português ou Espanhol deverão ser traduzidos para o Inglês, com os custos pagos pelos autores. A tradução para o Inglês deve ser feita por empresas indicadas pela revista CoDAS ou empresas com comprovada experiência em tradução de artigos científicos na área. Os falantes nativos ou fluentes podem submeter o manuscrito diretamente em Inglês, e neste caso a publicação não será traduzida para o Português. A qualidade da versão em Inglês será avaliada, e caso haja necessidade os autores serão responsáveis pelos custos da revisão da versão em Inglês. Não há cobrança de taxa de submissão ou de publicação de artigos.

A CoDAS apoia as políticas para registro de ensaios clínicos da Organização Mundial de Saúde (OMS) e do International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE), reconhecendo a importância dessas iniciativas para o registro e divulgação internacional de informação sobre estudos clínicos, em acesso aberto. Sendo assim, somente serão aceitos para publicação os artigos de pesquisas clínicas que tenham recebido um número de identificação em um dos Registros de Ensaios Clínicos validados pelos critérios estabelecidos pela OMS e ICMJE, cujos endereços estão disponíveis no site do ICMJE [www.icmje.org](http://www.icmje.org) ou em <http://www.who.int/ictrp/network/primary/en/index.html>.

O número de identificação deverá ser apresentado ao final do resumo.

A CoDAS está alinhada com a política de boas práticas científicas, e portanto, atenta a casos de suspeita de má conduta científica, seja na elaboração de projetos, execução de pesquisas ou divulgação da ciência. O plágio e o

autoplágio são formas de má conduta científica que envolve a apropriação de ideias ou contribuição intelectual de outros, sem o devido reconhecimento em forma de citação. Sendo assim, adotamos o sistema Ithenticate para identificação de similaridades de texto que possam ser consideradas plágio. Ressalta-se que o conteúdo dos manuscritos é de inteira responsabilidade dos autores.

A revista publica os seguintes tipos de artigos: "Artigos originais", "Revisões sistemáticas com ou sem meta-análises", "Comunicações breves", "Relatos de casos", "Cartas ao editor".

**Relato de caso:** Artigos que apresentam casos ou experiências inéditas, incomuns ou inovadoras, de caso único ou série de casos, com características singulares de interesse para a prática profissional, descrevendo seus aspectos, história, condutas e resultados observados. Deve conter: resumo e descritores, abstract e keywords, introdução (com breve revisão da literatura), apresentação do caso clínico, discussão, comentários finais e referências (máximo 15). O arquivo não deve conter mais do que 20 páginas. A apresentação do caso clínico deverá conter a afirmação de que os indivíduos envolvidos (ou seus responsáveis) assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, consentindo, desta forma, com a realização e divulgação da pesquisa e seus resultados. No caso de utilização de imagens de pacientes, no momento da submissão do artigo, deve-se anexar cópia do Consentimento Livre e Esclarecido dos mesmos, constando a aprovação para reprodução das imagens em periódicos científicos.

**Preparo do Manuscrito:** Texto deve ser formatado em Microsoft Word, RTF ou WordPerfect, em papel tamanho ISO A4 (212x297mm), digitado em espaço duplo, fonte Arial tamanho 12, margem de 2,5cm de cada lado, justificado, com páginas numeradas em algarismos arábicos; cada seção deve ser iniciada em uma nova página, na seguinte sequência: título do artigo, em Português (ou Espanhol) e Inglês, resumo e descritores, abstract e keywords, texto (de acordo com os itens necessários para a seção para a qual o artigo foi enviado), referências, tabelas, quadros, figuras (gráficos, fotografias e ilustrações)

citados no texto e anexos, ou apêndices, com suas respectivas legendas. A extensão do manuscrito (incluindo título, resumo e abstract, texto, tabelas, quadros, figuras, anexos e referências) não deve ultrapassar as indicações mencionadas na descrição:

- a. Artigos originais 30 páginas;
- b. Revisões sistemáticas ou meta-análises 30 páginas;
- c. Relatos de casos 20 páginas;
- d. Comunicações breves 2500 palavras;
- e. Cartas aos editores 1200 palavras.

Tabelas, quadros, figuras, gráficos, fotografias e ilustrações devem estar citados no texto e apresentados no manuscrito, após as referências e ser apresentados também em anexo no sistema de submissão, tal como indicado acima. A parte do manuscrito, em uma folha separada, apresente a página de identificação, tal como indicado anteriormente. O manuscrito não deve conter dados de autoria – estes dados devem ser apresentados somente na Página de Identificação.

### **Título, Resumo e descritores.**

O manuscrito deve ser iniciado pelo título do artigo, em Português (ou Espanhol) e Inglês, seguido do resumo, em Português (ou Espanhol) e Inglês, de não mais que 250 palavras. Deverá ser estruturado de acordo com o tipo de artigo, contendo resumidamente as principais partes do trabalho e ressaltando os dados mais significativos.

Assim, para Artigos originais, a estrutura deve ser, em Português: objetivo, método, resultados, conclusão; em Inglês: purpose, methods, results, conclusion. Para Revisões sistemáticas ou meta-análises a estrutura do resumo deve ser, em Português: objetivo, estratégia de pesquisa, critérios de seleção, análise dos dados, resultados, conclusão; em Inglês: purpose, research strategies, selection criteria, data analysis, results, conclusion. Para Relatos de casos o resumo não deve ser estruturado. Abaixo do resumo, especificar no mínimo cinco e no máximo dez descritores/keywords que definam o assunto do trabalho. Os descritores deverão ser baseados no DeCS

(Descritores em Ciências da Saúde) publicado pela Bireme que é uma tradução do MeSH (Medical Subject Headings) da National Library of Medicine e disponível no endereço eletrônico: <http://decs.bvs.br>.

### **Texto**

Deverá obedecer a estrutura exigida para cada tipo de trabalho. A citação dos autores no texto deverá ser numérica e sequencial, utilizando algarismos arábicos entre parênteses e sobrescritos, sem data e preferencialmente sem referência ao nome dos autores, como no exemplo:

"... Qualquer desordem da fala associada tanto a uma lesão do sistema nervoso quanto a uma disfunção dos processos sensório-motores subjacentes à fala, pode ser classificada como uma desordem motora(11-13) ..."

Palavras ou expressões em Inglês que não possuam tradução oficial para o Português devem ser escritas em itálico. Os numerais até dez devem ser escritos por extenso.

No texto deve estar indicado o local de inserção das tabelas, quadros, figuras e anexos, da mesma forma que estes estiverem numerados, sequencialmente. Todas as tabelas e quadros devem ser em preto e branco; as figuras (gráficos, fotografias e ilustrações) podem ser coloridas. Tabelas, quadros e figuras devem ser dispostos ao final do artigo, após as referências e ser apresentados também em anexo no sistema de submissão, tal como indicado acima.

### **Referências**

Devem ser numeradas consecutivamente, na mesma ordem em que foram citadas no texto, e identificadas com números arábicos. A apresentação deverá estar baseada no formato denominado "Vancouver Style", conforme exemplos abaixo, e os títulos de Journal Indexed in Index Medicus, da National Library of Medicine e disponibilizados no endereço: <ftp://nlmpubs.nlm.nih.gov/online/journals/ljiweb.pdf>. Para todas as

referências, citar todos os autores até seis. Acima de seis, citar os seis primeiros, seguidos da expressão et al.

### **Recomendações gerais:**

- a. Utilizar preferencialmente referências publicadas em revistas indexadas nos últimos cinco anos.
- b. Sempre que disponível devem ser utilizados os títulos dos artigos em sua versão em inglês.
- c. Devem ser evitadas as referências de teses, dissertações ou trabalhos apresentados em congressos científicos.

### **Artigos De Periódicos**

Shriberg LD, Flipsen PJ Jr, Thielke H, Kwiatkowski J, Kertoy MK, Katcher ML et al. Risk for speech disorder associated with early recurrent otitis media with effusions: two retrospective studies. J Speech Lang Hear Res. 2000;43(1):79-99.

### **Livros**

Northern J, Downs M. Hearing in children. 3rd ed. Baltimore: Williams & Wilkins; 1983.

### **Capítulos de Livros**

Rees N. An overview of pragmatics, or what is in the box? In: Irwin J. Pragmatics: the role in language development. La Verne: Fox; 1982. p. 1-13.

### **Capítulos de Livros (mesma autoria)**

Russo IC. Intervenção fonoaudiológica na terceira idade. Rio de Janeiro: Revinter; 1999. Distúrbios da audição: a presbiacusia; p. 51-82.

### **Documentos Eletrônicos**

ASHA: American Speech and Hearing Association [Internet]. Rockville: American Speech-Language-Hearing Association; c1997-2008. Otitis media,

hearing and language development. [cited 2003 Aug 29]; [about 3 screens]  
Available from: [http://www.asha.org/consumers/brochures/otitis\\_media.htm](http://www.asha.org/consumers/brochures/otitis_media.htm)

## **Tabelas**

Apresentar as tabelas separadamente do texto, cada uma em uma página, ao final do documento e apresentá-las também em anexo, no sistema de submissão. As tabelas devem ser digitadas com espaço duplo e fonte Arial 8, numeradas sequencialmente, em algarismos arábicos, na ordem em que foram citadas no texto. Todas as tabelas deverão ter título reduzido, autoexplicativo, inserido acima da tabela. Todas as colunas da tabela devem ser identificadas com um cabeçalho. No rodapé da tabela deve constar legenda para abreviaturas e testes estatísticos utilizados. O número de tabelas deve ser apenas o suficiente para a descrição dos dados de maneira concisa, e não devem repetir informações apresentadas no corpo do texto. Quanto à forma de apresentação, devem ter traçados horizontais separando o cabeçalho, o corpo e a conclusão da tabela. Devem ser abertas lateralmente. Serão aceitas, no máximo, cinco tabelas.

## **Quadros**

Devem seguir a mesma orientação da estrutura das tabelas, diferenciando apenas na forma de apresentação, que podem ter traçado vertical e devem ser fechados lateralmente. Serão aceitos no máximo dois quadros. Apresentar os quadros separadamente do texto, cada uma em uma página, ao final do documento e apresenta-los também em anexo, no sistema de submissão.

As figuras deverão ser encaminhadas separadamente do texto, ao final do documento, numeradas sequencialmente, em algarismos arábicos, conforme a ordem de aparecimento no texto. Todas as figuras devem ser apresentadas também em anexo, no sistema de submissão.

Todas as figuras deverão ter qualidade gráfica adequada (podem ser coloridas, preto e branco ou escala de cinza, sempre com fundo branco), e apresentar título em legenda, digitado em fonte Arial 8. Para evitar problemas que comprometam o padrão de publicação da CoDAS, o processo de digitalização

de imagens ("scan") deverá obedecer aos seguintes parâmetros: para gráficos ou esquemas usar 800 dpi/bitmap para traço; para ilustrações e fotos usar 300 dpi/RGB ou grayscale. Em todos os casos, os arquivos deverão ter extensão .tif e/ou .jpg. Também serão aceitos arquivos com extensão .xls (Excel), .eps, .wmf para ilustrações em curva (gráficos, desenhos, esquemas). Se as figuras já tiverem sido publicadas em outro local, deverão vir acompanhadas de autorização por escrito do autor/editor e constando a fonte na legenda da ilustração. Serão aceitas, no máximo, cinco figuras.

### **Legendas**

Apresentar as legendas usando espaço duplo, acompanhando as respectivas tabelas, quadros, figuras (gráficos, fotografias e ilustrações) e anexos.

### **Abreviaturas e siglas**

Devem ser precedidas do nome completo quando citadas pela primeira vez no texto. As abreviaturas e siglas usadas em tabelas, quadros, figuras e anexos devem constar na legenda com seu nome por extenso. As mesmas não devem ser usadas no título dos artigos e nem no resumo.

### **Propriedade intelectual**

Todo o conteúdo do periódico, exceto onde está identificado, está licenciado sob uma Licença Creative Commons do tipo atribuição BY.

A revista on-line tem acesso aberto e gratuito.

## ANEXO 2: PARECER DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

HOSPITAL UNIVERSITÁRIO  
 PROF. EDGARD SANTOSUFBA  
 - HUPES



### PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

#### DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DOS PACIENTES COM DIAGNOSTICO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO EM UM HOSPITAL DE REFERÊNCIA DO ESTADO DA BAHIA.

**Pesquisador:** Emília Katiane Embiruçu de Araújo Leão

**ÁREA TEMÁTICA:** Genética Humana:  
 (Trata-se de pesquisa envolvendo Genética Humana que não necessita de análise ética por parte da CONEP;);

**Versão:** 3

**CAEE:** 49581915.0.0000.0049

**Instituição Proponente:** Hospital Universitário Prof. Edgard Santos-UFBA

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

#### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 1.501.996

#### **Apresentação do Projeto:**

Conforme parecer número: 1.484.923

#### **Objetivo da Pesquisa:**

Conforme parecer número: 1.484.923.

#### **Avaliação dos Riscos e Benefícios**

Conforme parecer número: 1.484.923

#### **Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

Conforme parecer número: 1.484.923

#### **Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

Conforme parecer número: 1.484.923

#### **Recomendações:**

Vide conclusões.

#### **Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

Em relação às respostas às pendências, verifica-se conforme abaixo:

**Endereço:** Rua Augusto Viana, s/nº - 1º Andar

**Bairro:** Canela

**UF:** BA

**Telefone:** (71)3283-8043

**CEP:** 40.110-060

**Município:** Salvador

**FAX:** (71)3283-8140

**E-mail:** cep.hupes@gmail.com

**HOSPITAL UNIVERSITÁRIO  
PROF. EDGARD SANTOSUFBA  
- HUPES**



Continuação do Parecer: 1.501.996

1) O instrumento de coleta de dados deve ser codificado, visando a não identificação do participante da pesquisa, permitindo a manutenção dos critérios de sigilo e confidencialidade:

Res: O instrumento de coleta alterou a identificação do participante para "Número de Registro na pesquisa", mantendo portanto a confidencialidade do participante.

PENDÊNCIA ATENDIDA

2) Carta de Anuência do SAME:

ReS: Foi anexada na Plataforma Carta de Anuência do Serviço de Arquivo Médico assinada pela enfermeira

ADRIANA ALMEIDA DOS

SANTOS GONÇALVES.

PENDÊNCIA ATENDIDA

Considerando as respostas às pendências apresentadas, o protocolo em tela atende aos requisitos da Res CNS 466/12, tendo sido considerado, portanto aprovado.

**Considerações Finais à critério do CEP:**

O participante da pesquisa tem a liberdade de recusar-se a participar ou de retirar seu consentimento em qualquer fase da pesquisa, sem penalização alguma e sem prejuízo ao seu cuidado (Res. CNS 466/12) e deve receber uma cópia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, na íntegra, por ele assinado.

O pesquisador deve desenvolver a pesquisa conforme delineada no protocolo aprovado e descontinuar o estudo somente após análise das razões da descontinuidade pelo CEP que o aprovou, aguardando seu parecer, exceto quando perceber risco ou dano não previsto ao participante ou quando constatar a superioridade de regime oferecido a um dos grupos da pesquisa que requeiram ação imediata.

O CEP deve ser informado de todos os efeitos adversos ou fatos relevantes que alterem o curso normal do estudo. É papel do pesquisador assegurar medidas imediatas adequadas frente a evento adverso grave ocorrido (mesmo que tenha sido em outro centro) e enviar notificação ao CEP e à

**Endereço:** Rua Augusto Viana, s/nº - 1º Andar

**Bairro:** Canela

**UF:** BA

**Telefone:** (71)3283-8043

**CEP:** 40.110-060

**Município:** Salvador

**FAX:** (71)3283-8140

**E-mail:** cep.hupes@gmail.com

**HOSPITAL UNIVERSITÁRIO  
PROF. EDGARD SANTOSUFBA  
- HUPES**



Continuação do Parecer: 1.501.996

Agência Nacional de Vigilância Sanitária – ANVISA – junto com seu posicionamento.

Eventuais modificações ou emendas ao protocolo devem ser apresentadas ao CEP de forma clara e sucinta, identificando a parte do protocolo a ser modificada e suas justificativas.

Relatórios parciais e final devem ser apresentados ao CEP, durante e ao término do estudo.

Situação: Projeto Aprovado.

**Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:**

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Outros	image1.JPG	15/04/2016	REGINA SANTOS	Aceito
Informações Básicas	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_P	12/04/2016		Aceito
Outros	cartadeanuencia.pdf	12/04/2016	William de Oliveira	Aceito
Outros	ProjetodePesquisa.docx	12/04/2016	William de Oliveira	Aceito
Outros	AndreaLAttes.pdf	02/04/2016	William de Oliveira	Aceito
Outros	kryснаensioepesquisa.pdf	02/04/2016	William de Oliveira	Aceito
Outros	Declaracaogerenciadeensinoepesquisa.	02/04/2016	William de Oliveira	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Assentimento	TermodeConsentimentoLivreeEsclarecido.pdf	02/04/2016 14:53:52	William de Oliveira Silva cerqueira	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Assentimento	TermodeAssentimentoParaMenores.pdf	02/04/2016 14:52:11	William de Oliveira Silva cerqueira	Aceito
Outros	lattesparticipantes.pdf	27/09/2015	William de Oliveira	Aceito
Orçamento	ORcAMENTO.pdf	27/09/2015	William de Oliveira	Aceito
Outros	Termo_usodedadosprontuario.pdf	27/09/2015	William de Oliveira	Aceito

**Endereço:** Rua Augusto Viana, s/nº - 1º Andar

**Bairro:** Canela

**UF:** BA

**Telefone:** (71)3283-8043

**CEP:** 40.110-060

**Município:** Salvador

**FAX:** (71)3283-8140

**E-mail:** cep.hupes@gmail.com

**HOSPITAL UNIVERSITÁRIO  
PROF. EDGARD SANTOSUFBA  
- HUPES**



Continuação do Parecer: 1.501.996

Outros	lattesequipe.pdf	24/09/2015	William de Oliveira	Aceito
Outros	cardadeencaminhamento.pdf	24/09/2015	William de Oliveira	Aceito
Folha de Rosto	folhaderosto.pdf	21/09/2015	William de Oliveira	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura	ProjetoCEP.pdf	25/08/2015 10:50:52	William de Oliveira Silva cerqueira	Aceito
Declaração de Instituição e	Infraestrutura.pdf	25/08/2015 10:47:26	William de Oliveira Silva cerqueira	Aceito

**Situação do Parecer:**

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

SALVADOR, 15 de Abril de 2016

Assinado por:  
**REGINA SANTOS**  
(Coordenador)

**Endereço:** Rua Augusto Viana, s/nº - 1º Andar

**Bairro:** Canela

**UF:** BA

**Telefone:** (71)3283-8043

**CEP:** 40.110-060

**Município:** Salvador

**FAX:** (71)3283-8140

**E-mail:** cep.hupes@gmail.com

### **ANEXO 3: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

---

Título do Estudo: CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DOS PACIENTES COM DIAGNOSTICO DE DOENÇA NEURMETABÓLICA HEREDITÁRIA EM UM HOSPITAL DE REFERÊNCIA DO ESTADO DA BAHIA

Pesquisador Responsável: Emília Katiane Embiruçu de Araújo Leão

---

O (A) senhor (a) está sendo convidado (a) a participar de uma pesquisa. Por favor, leia este documento com bastante atenção antes de assiná-lo. Caso haja alguma palavra ou frase que o (a) senhor (a) não consiga entender, converse com o pesquisador responsável pelo estudo ou com um membro da equipe desta pesquisa para esclarecê-los.

A proposta deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) é explicar tudo sobre o estudo e solicitar a sua permissão para participar do mesmo.

**OBSERVAÇÃO:** Caso o paciente não tenha condições de ler e/ou compreender este TCLE, o mesmo poderá ser assinado e datado por um membro da família ou responsável legal pelo paciente.

---

#### **Objetivo do Estudo**

Os objetivos do estudo são: Objetivo Primário - Identificar os erros inatos do metabolismo (EIM) assistidos nos diferentes serviços do Complexo Hospital Universitário Professor Edgard Santos. Objetivos Secundários - Caracterizar o perfil epidemiológico e clínico dos pacientes com EIM que são assistidas no referido hospital; identificar os exames complementares que corroboram com os diagnósticos de EIM; correlacionar os dados demográficos com as EIM identificadas; verificar a distribuição dos EIM no estado da Bahia.

---

#### **Duração do Estudo**

A duração total do estudo é de 12 meses.

---

#### **Descrição do Estudo**

Este estudo será realizado com base em prontuários dos pacientes diagnosticados e/ou acompanhados nos diferentes ambulatórios que assistem pacientes com erros inatos do metabolismo do Complexo Hospitalar Universitário Professor Edgard Santos (C-HUPES).

O (a) Senhor (a) foi escolhido (a) a participar do estudo porque é um paciente ou responsável por um paciente com suspeita diagnóstica ou diagnosticado com EIM, acompanhado em um destes serviços do referido complexo hospitalar.

---

### **Procedimento do Estudo**

Após entender e concordar em participar, será realizada a coleta dos dados no prontuário dos pacientes atendidos nos ambulatórios do C-HUPES. Serão incluídos todos os pacientes que foram atendidos em um dos ambulatórios referidos do C-HUPES com diagnóstico suspeitado e/ou confirmado de EIM, durante o período do estudo. Serão excluídos todos pacientes atendidos nos referidos serviços, mas com diagnósticos confirmados diferentes dos EIM, ou cujo, exames complementares não corroborem coma a suspeita de EIM. As variáveis a serem analisadas serão: idade, sexo, naturalidade, procedência, histórico familiar, casos semelhantes na família, consanguinidade entre os pais, sintomas iniciais, idade de início dos sintomas, as principais alterações no exame físico (por sistema), resultados dos exames laboratoriais, de imagem e moleculares, diagnóstico provável, diagnostico confirmado, tempo entre a primeira consulta e diagnóstico e tratamento. Os dados serão coletados através de revisão de prontuários, com preenchimento de questionário padrão.

---

### **Riscos Potenciais, Efeitos Colaterais e Desconforto.**

Um possível risco do estudo é a exposição de dados clínicos e dos exames dos pacientes nos meios científicos, porém sem identificação. Todos os cuidados serão tomados para que em nenhum momento nomes e dados

pessoais sejam diretamente mencionados ou relacionados, não sendo possível identificar especificamente a quem pertencem às informações.

---

### **Benefícios para o participante**

Não há benefício direto para o participante desse estudo. Trata-se de um estudo para caracterização do perfil epidemiológico dos Erros Inatos do Metabolismo na Bahia.

Os resultados obtidos com este estudo poderão ajudar a desenvolver programas assistenciais para pacientes com tais diagnósticos, visando uma melhor relação custo/benefício para os municípios onde esses pacientes residem, de acordo com a portaria Nº 199/2014 do Ministério da Saúde, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

---

### **Compensação**

Você não receberá nenhuma compensação para participar desta pesquisa e também não terá nenhuma despesa adicional.

---

### **Participação Voluntária/Desistência do Estudo**

A participação neste estudo é totalmente voluntária, ou seja, você somente participa se quiser.

A não participação no estudo não implicará em nenhuma alteração no seu acompanhamento médico tão pouco alterará a relação da equipe médica com o mesmo. Após assinar o consentimento, você terá total liberdade de retirá-lo a qualquer momento e deixar de participar do estudo se assim o desejar, sem quaisquer prejuízos à continuidade do tratamento e acompanhamento na instituição.

---

### **Novas Informações**

Quaisquer novas informações que possam afetar a sua segurança ou influenciar na sua decisão de continuar a participação no estudo serão fornecidas a você por escrito. Se você decidir continuar neste estudo, terá que assinar um novo (revisado) Termo de Consentimento informado para documentar seu conhecimento sobre novas informações.

---

### **Em Caso de Danos Relacionados à Pesquisa**

---

Em caso de dano pessoal, diretamente causado pelos procedimentos ou tratamentos propostos neste estudo (nexo causal comprovado), o participante tem direito a tratamento médico na Instituição, bem como às indenizações legalmente estabelecidas.

---

### **Utilização de Registros Médicos e Confidencialidade**

Todas as informações colhidas e os resultados dos testes serão analisados em caráter estritamente científico, mantendo-se a confidencialidade (segredo) do paciente a todo o momento, ou seja, em nenhum momento os dados que o identifique serão divulgados, a menos que seja exigido por lei. Os registros médicos que trazem a sua identificação e esse termo de consentimento assinado poderão ser inspecionados por agências reguladoras e pelo CEP.

Os resultados desta pesquisa poderão ser apresentados em reuniões ou publicações, contudo, sua identidade não será revelada nessas apresentações.

---

### **Quem Devo Entrar em Contato em Caso de Dúvida**

Em qualquer etapa do estudo você terá acesso aos profissionais responsáveis pela pesquisa para esclarecimento de eventuais dúvidas. Os responsáveis pelo estudo nesta instituição são Emília Katiane Embiruçu de Araújo Leão e William de Oliveira Silva Cerqueira que poderão ser encontrados no endereço ambulatório de Erros Inatos do Metabolismo do Serviço de

Genética Médica do Hospital Universitário Professor Edgard Santos (C-HUPES) ou nos respectivos telefones: (71) 32838109 e (75) 992309678.

---

Em caso de dúvidas com respeito aos aspectos éticos deste estudo, você poderá consultar:

PESQUISADOR (A) RESPONSÁVEL: Emília Katiane Embiruçu de Araújo Leão

ENDEREÇO: Ambulatório de Erros Inatos do Metabolismo do Serviço de Genética Médica do Hospital Universitário Professor Edgard Santos (C-HUPES).

HORÁRIOS DE ATENDIMENTO: TERÇA (7:30 ÀS 11:00H) E SEXTA (7:30 ÀS 13:00H)

FONE: (71) 32838109 / E-MAIL: EKELEAO@YAHOO.COM.BR

CEP/HUPES- COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. EDGARD SANTOS- UFBA

SALVADOR (BA) - CEP: 4011060

FONE: (71) 3283-8043 / E-MAIL: cep.hupes@gmail.com

### **Declaração de Consentimento**

Li e entendi o documento de consentimento e o objetivo do estudo, bem como seus possíveis benefícios e riscos. Tive oportunidade de perguntar sobre o estudo e todas as minhas dúvidas foram esclarecidas. Entendo que estou livre para decidir não participar desta pesquisa.

Eu autorizo a utilização dos meus registros médicos (prontuários médico) pelo pesquisador, autoridades regulatórias e pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da instituição.

---

Nome do Sujeito de Pesquisa Letra de  
Forma ou à Máquina

---

Data

---

Assinatura do Sujeito de Pesquisa

---

Nome do Representante Legal do Sujeito de Pesquisa  
Letra de Forma ou à Máquina (quando aplicável)

---

Data

---

Assinatura do Representante Legal do Sujeito de  
Pesquisa (quando aplicável)

---

Nome da pessoa obtendo o  
Consentimento

---

Data

---

Assinatura da Pessoa Obtendo o Consentimento

---

Nome do Pesquisador Principal

---

Data

---

Assinatura e Carimbo do Pesquisador Principal

## ANEXO 4: PROTOCOLO PARA AVALIAÇÃO CLÍNICA DA DISFAGIA PEDIÁTRICA (PAD -PED)



EDITORES CIENTÍFICOS: CLAUDIA REGINA FURQUIM DE ANDRADE; SUELLY CECILIA OLIVAN LINONGI.

NÚMERO 1

PROTOCOLO PARA AVALIAÇÃO CLÍNICA DA DISFAGIA PEDIÁTRICA (PAD-PED)  
FÁBIOLA CUSTÓCIO FLÁBIO-ALMEIDA; KARINA ELENA BERNARDIS BÖHLER; SUELLY CECILIA OLIVAN LINONGI.

### ANAMNESE

Data da avaliação:	
Responsável:	
1) Identificação.	
Nome:	
Data de Nascimento (DN):	Idade:
Peso atual:	
Nome da mãe:	
2) Internação Hospitalar.	
Tempo de internação:	
Diagnósticos de internação:	
Quaisas relativas à deglutição:	
Medicações atuais:	
3) Antecedentes.	
Internações prévias/motivos:	
Intercorrências pré-natais:	
Intercorrências perinatais:	
Idade gestacional:	
IOT:	
Problemas cardíacos:	
Problemas respiratórios:	
4) Histórico Alimentar.	
Posição:	
Duração:	
Via alternativa de alimentação:	
Consistências introduzidas:	
Quantidade:	
Utensílios utilizados:	
Intercorrências durante a alimentação:	
Estado nutricional:	
Alergias alimentares ou intolerância:	



## AVALIAÇÃO CLÍNICA DA DISFAGIA PEDIÁTRICA (FAD-PED)

Data da avaliação:
Nome:
1) Condições Clínicas.
Via de alimentação: <input type="checkbox"/> SNG <input type="checkbox"/> SNE <input type="checkbox"/> SOG <input type="checkbox"/> SOE <input type="checkbox"/> VO
Respiração: <input type="checkbox"/> ar ambiente <input type="checkbox"/> suporte respiratório <input type="checkbox"/> CPAP <input type="checkbox"/> BIPAP <input type="checkbox"/> oxitrenda <input type="checkbox"/> venturi ___ % <input type="checkbox"/> nebulização <input type="checkbox"/> caráter O <sub>2</sub> ___ l/minuto
2) Sinais Vitais Previos à Oferta.
FC ___ bpm (Referência: < 2 anos: 80 a 160; entre 2 e 10 anos: 70 a 120; > 10 anos: 60 a 100)
FR ___ rpm (Referência: < 1 ano: 30 a 40; entre 1 e 10 anos: 20 a 30; > 10 anos: 18 a 20)
SpO <sub>2</sub> ___ % (Referência: > 95%)
Observação:
3) Exame Estrutural e Funcional.
<b>Lábios:</b>
Postura durante o repouso: <input type="checkbox"/> ocluídos <input type="checkbox"/> encarebetos
Tonus: <input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído
Mobilidade: <input type="checkbox"/> protrusão <input type="checkbox"/> retração simétrica
<b>Língua:</b>
Postura durante o repouso: <input type="checkbox"/> papila <input type="checkbox"/> assoalho bucal <input type="checkbox"/> interposta <input type="checkbox"/> simétrica <input type="checkbox"/> assimétrica
Tonus: <input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído
Mobilidade: <input type="checkbox"/> protrusão em linha média <input type="checkbox"/> desvio a _____
Presença de: <input type="checkbox"/> tremores <input type="checkbox"/> fasciculações <input type="checkbox"/> atrofia
<b>Bochechas:</b>
Tonus: <input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído
<b>Dentes:</b>
<input type="checkbox"/> ausência <input type="checkbox"/> presença <input type="checkbox"/> falhas <input type="checkbox"/> BEC <input type="checkbox"/> MEC
<b>Palato duro:</b>
<input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> alto
<b>Palato mole:</b>
<input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> alterado
<b>Qualidade vocal:</b>
<input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> rouca <input type="checkbox"/> soprosa <input type="checkbox"/> molhada <input type="checkbox"/> anasalada
4) Avaliação da Deglutição de Saliva.
Aspecto da mucosa oral: <input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> xerostomia
Frequência de deglutição de saliva: <input type="checkbox"/> adequada <input type="checkbox"/> staloestase <input type="checkbox"/> stalorreta

Ausculca cervical de base:	<input type="checkbox"/> normal	<input type="checkbox"/> alterada durante a deglutição	<input type="checkbox"/> alterada após a deglutição
	<input type="checkbox"/> alterada sem pitorra após a deglutição	<input type="checkbox"/> alterada com pitorra após a deglutição	
Ocorrências:	<input type="checkbox"/> tosse	<input type="checkbox"/> engasgo	<input type="checkbox"/> cianose
	<input type="checkbox"/> palidez	<input type="checkbox"/> desconforto respiratório	

## 5) Sucção Não Nutritiva - SNN (dedo enluvado ou chupeta).

Reflexo de procura:	<input type="checkbox"/> presente	<input type="checkbox"/> ausente (referência: presente até os três meses)
Pressão intraoral:	<input type="checkbox"/> adequada	<input type="checkbox"/> diminuída
Padrão de sucção:	<input type="checkbox"/> adequado	<input type="checkbox"/> inadequado
Frequência de deglutição de saliva:	<input type="checkbox"/> adequada	<input type="checkbox"/> inadequada
Ocorrências:	<input type="checkbox"/> cianose	<input type="checkbox"/> náusea
	<input type="checkbox"/> engasgo	<input type="checkbox"/> tosse
	<input type="checkbox"/> palidez	<input type="checkbox"/> desconforto respiratório

## 6) Avaliação com Alimento.

## Seio materno:

<input type="checkbox"/> vedamento labial adequado	<input type="checkbox"/> escape oral pelas comissuras labiais
<input type="checkbox"/> pega adequada	<input type="checkbox"/> pega inadequada
<input type="checkbox"/> relação frequência de sucções/deglutição _____	
<input type="checkbox"/> pausas adequadas	<input type="checkbox"/> ausência de pausas
<input type="checkbox"/> coordenação sucção-respiração-deglutição	<input type="checkbox"/> incoordenação
Ausculca cervical:	<input type="checkbox"/> normal
	<input type="checkbox"/> alterada de base sem pitorra após a oferta
	<input type="checkbox"/> alterada de base com pitorra após a oferta
	<input type="checkbox"/> alterada durante a oferta
	<input type="checkbox"/> alterada após a oferta
Qualidade vocal:	<input type="checkbox"/> não alterada após a oferta
	<input type="checkbox"/> alterada após a oferta com clareamento espontâneo
	<input type="checkbox"/> alterada após a oferta sem clareamento espontâneo
Sinais vitais:	<input type="checkbox"/> manutenção durante a oferta (referência variação < 5% do valor basal)
	<input type="checkbox"/> alteração durante a oferta: FC _____ FR _____ SpO <sub>2</sub> _____
Ocorrências:	<input type="checkbox"/> tosse eficaz
	<input type="checkbox"/> tosse ineficaz ou cardia
	<input type="checkbox"/> engasgo
	<input type="checkbox"/> cianose
	<input type="checkbox"/> palidez
	<input type="checkbox"/> desconforto respiratório
	<input type="checkbox"/> náusea
	<input type="checkbox"/> vômito
	<input type="checkbox"/> refluxo nasal
	<input type="checkbox"/> recusa alimentar
Tempo de alimentação:	_____

## Líquido fino (mamadeira ou canudo):

<input type="checkbox"/> bico comum	<input type="checkbox"/> bico ortodôntico	<input type="checkbox"/> canudo
<input type="checkbox"/> vedamento labial	<input type="checkbox"/> escape oral pelas comissuras labiais	
<input type="checkbox"/> preensão adequada do bico/canudo	<input type="checkbox"/> preensão inadequada do bico/canudo	
<input type="checkbox"/> relação frequência de sucções/deglutição _____		
<input type="checkbox"/> pausas adequadas	<input type="checkbox"/> ausência de pausas	
<input type="checkbox"/> coordenação sucção-respiração-deglutição	<input type="checkbox"/> incoordenação	
<input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral adequado	<input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral aumentado	
<input type="checkbox"/> elevação laringea presente	<input type="checkbox"/> elevação laringea ausente	

Ausculta cervical:	<input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> alterada de base sem piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada de base com piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada durante a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta
Qualidade vocal:	<input type="checkbox"/> não alterada após a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta com clareamento espontâneo <input type="checkbox"/> alterada após a oferta sem clareamento espontâneo
Sinais vitais:	<input type="checkbox"/> manutenção durante a oferta (referência variação < 5% do valor basal) <input type="checkbox"/> alteração durante a oferta: FC _____ FR _____ SpO <sub>2</sub> _____
Ocorrências:	<input type="checkbox"/> tosse eficaz <input type="checkbox"/> tosse ineficaz ou tardia <input type="checkbox"/> engasgo <input type="checkbox"/> cianose <input type="checkbox"/> palidez <input type="checkbox"/> desconforto respiratório <input type="checkbox"/> náusea <input type="checkbox"/> vômito <input type="checkbox"/> refluxo nasal <input type="checkbox"/> recusa alimentar
Volume total ofertado: _____ Volume total ingerido: _____ Tempo de alimentação: <input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído	
<b>Líquido fino (copo): (A) gole controlado (B) gole livre.</b>	
<input type="checkbox"/> preensão adequada do copo <input type="checkbox"/> preensão inadequada do copo <input type="checkbox"/> escape oral pelas comissuras labiais <input type="checkbox"/> movimento de sorver <input type="checkbox"/> despejamento do líquido em cavidade oral <input type="checkbox"/> frequência de sorções/deglutição _____ <input type="checkbox"/> coordenação sorção-respiração-deglutição <input type="checkbox"/> incoordenação <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral adequado <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral aumentado <input type="checkbox"/> elevação laríngea presente <input type="checkbox"/> elevação laríngea ausente	
Ausculta cervical:	<input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> alterada de base sem piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada de base com piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada durante a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta
Qualidade vocal:	<input type="checkbox"/> não alterada após a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta com clareamento espontâneo <input type="checkbox"/> alterada após a oferta sem clareamento espontâneo
Sinais vitais:	<input type="checkbox"/> manutenção durante a oferta (referência variação < 5% do valor basal) <input type="checkbox"/> alteração durante a oferta: FC _____ FR _____ SpO <sub>2</sub> _____
Ocorrências:	<input type="checkbox"/> tosse eficaz <input type="checkbox"/> tosse ineficaz ou tardia <input type="checkbox"/> engasgo <input type="checkbox"/> cianose <input type="checkbox"/> palidez <input type="checkbox"/> desconforto respiratório <input type="checkbox"/> náusea <input type="checkbox"/> vômito <input type="checkbox"/> refluxo nasal <input type="checkbox"/> recusa alimentar
Volume total ofertado: _____ Volume total ingerido: _____ Tempo de alimentação: <input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído	

**Líquido engrossado (mamadeira ou canudo):**

<input type="checkbox"/> bico comum <input type="checkbox"/> bico ortodôntico <input type="checkbox"/> canudo <input type="checkbox"/> vedamento labial <input type="checkbox"/> escape oral pelas comissuras labiais <input type="checkbox"/> preensão adequada do bico/canudo <input type="checkbox"/> preensão inadequada do bico/canudo <input type="checkbox"/> relação frequência de sucções/deglutição _____ <input type="checkbox"/> pausas adequadas <input type="checkbox"/> ausência de pausas <input type="checkbox"/> coordenação sucção-respiração-deglutição <input type="checkbox"/> incoordenação <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral adequado <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral aumentado <input type="checkbox"/> elevação laríngea presente <input type="checkbox"/> elevação laríngea ausente	
Ausculta cervical:	<input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> alterada de base sem piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada de base com piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada durante a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta
Qualidade vocal:	<input type="checkbox"/> não alterada após a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta com clareamento espontâneo <input type="checkbox"/> alterada após a oferta sem clareamento espontâneo
Sinais vitais:	<input type="checkbox"/> manutenção durante a oferta (referência < variação 5% do valor basal) <input type="checkbox"/> alteração durante a oferta: FC _____ FR _____ SpO <sub>2</sub> _____
Ocorrências:	<input type="checkbox"/> tosse eficaz <input type="checkbox"/> tosse ineficaz ou tardia <input type="checkbox"/> engasgo <input type="checkbox"/> cianose <input type="checkbox"/> palidez <input type="checkbox"/> desconforto respiratório <input type="checkbox"/> náusea <input type="checkbox"/> vômito <input type="checkbox"/> refluxo nasal <input type="checkbox"/> recusa alimentar
Volume total ofertado: _____ Volume total ingerido: _____ Tempo de alimentação: <input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído	

**Líquido engrossado (copo): (A) gole controlado; (B) gole livre.**

<input type="checkbox"/> preensão adequada do copo <input type="checkbox"/> preensão inadequada do copo <input type="checkbox"/> escape oral pelas comissuras labiais <input type="checkbox"/> movimento de sorver <input type="checkbox"/> despejamento do líquido em cavidade oral <input type="checkbox"/> frequência de sorções/deglutição _____ <input type="checkbox"/> coordenação sorção-respiração-deglutição <input type="checkbox"/> incoordenação <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral adequado <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral aumentado <input type="checkbox"/> elevação laríngea presente <input type="checkbox"/> elevação laríngea ausente	
Ausculta cervical:	<input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> alterada de base sem piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada de base com piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada durante a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta
Qualidade vocal:	<input type="checkbox"/> não alterada após a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta com clareamento espontâneo <input type="checkbox"/> alterada após a oferta sem clareamento espontâneo
Sinais vitais:	<input type="checkbox"/> manutenção durante a oferta (referência variação < 5% do valor basal) <input type="checkbox"/> alteração durante a oferta: FC _____ FR _____ SpO <sub>2</sub> _____

Ocorrências:	<input type="checkbox"/> tosse eficaz <input type="checkbox"/> tosse ineficaz ou tardia <input type="checkbox"/> engasgo <input type="checkbox"/> cianose <input type="checkbox"/> palidez <input type="checkbox"/> desconforto respiratório <input type="checkbox"/> náusea <input type="checkbox"/> vômito <input type="checkbox"/> refluxo nasal <input type="checkbox"/> recusa alimentar
Volume total ofertado: _____	Volume total ingerido: _____
Tempo de alimentação: <input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído	

**Pastoso homogêneo (colher):**

	<input type="checkbox"/> captação adequada da colher <input type="checkbox"/> captação inadequada <input type="checkbox"/> escape oral anterior <input type="checkbox"/> movimentação adequada de língua <input type="checkbox"/> movimentos póstero-antteriores <input type="checkbox"/> frequência de deglutições/bolo _____ <input type="checkbox"/> coordenação respiração-deglutição <input type="checkbox"/> incoordenação <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral adequado <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral aumentado <input type="checkbox"/> elevação laringea presente <input type="checkbox"/> elevação laringea ausente <input type="checkbox"/> resíduo em cavidade oral
Ausculta cervical:	<input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> alterada de base sem piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada de base com piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada durante a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta
Qualidade vocal:	<input type="checkbox"/> não alterada após a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta com clareamento espontâneo <input type="checkbox"/> alterada após a oferta sem clareamento espontâneo
Sinais vitais:	<input type="checkbox"/> manutenção durante a oferta (referência variação < 5% do valor basal) <input type="checkbox"/> alteração durante a oferta: FC _____ FR _____ SpO <sub>2</sub> _____
Ocorrências:	<input type="checkbox"/> tosse eficaz <input type="checkbox"/> tosse ineficaz ou tardia <input type="checkbox"/> engasgo <input type="checkbox"/> cianose <input type="checkbox"/> palidez <input type="checkbox"/> desconforto respiratório <input type="checkbox"/> náusea <input type="checkbox"/> vômito <input type="checkbox"/> refluxo nasal <input type="checkbox"/> recusa alimentar
Volume total ofertado: _____	Volume total ingerido: _____
Tempo de alimentação: <input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído	

**Pastoso heterogêneo (colher):**

	<input type="checkbox"/> captação adequada da colher <input type="checkbox"/> captação inadequada <input type="checkbox"/> escape oral anterior <input type="checkbox"/> padrão mastigatório adequado para a idade <input type="checkbox"/> padrão mastigatório inadequado para a idade <input type="checkbox"/> movimentação adequada de língua <input type="checkbox"/> movimentos póstero-antteriores <input type="checkbox"/> frequência de deglutições/bolo _____ <input type="checkbox"/> coordenação respiração-deglutição <input type="checkbox"/> incoordenação <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral adequado <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral aumentado <input type="checkbox"/> elevação laringea presente <input type="checkbox"/> elevação laringea ausente <input type="checkbox"/> resíduo em cavidade oral
--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Ausculta cervical:	<input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> alterada de base sem piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada de base com piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada durante a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta
Qualidade vocal:	<input type="checkbox"/> não alterada após a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta com clareamento espontâneo <input type="checkbox"/> alterada após a oferta sem clareamento espontâneo
Sinais vitais:	<input type="checkbox"/> manutenção durante a oferta (referência variação < 5% do valor basal) <input type="checkbox"/> alteração durante a oferta: FC _____ FR _____ SpO <sub>2</sub> _____
Ocorrências:	<input type="checkbox"/> tosse eficaz <input type="checkbox"/> tosse ineficaz ou tardia <input type="checkbox"/> engasgo <input type="checkbox"/> cianose <input type="checkbox"/> palidez <input type="checkbox"/> desconforto respiratório <input type="checkbox"/> náusea <input type="checkbox"/> vômito <input type="checkbox"/> refluxo nasal <input type="checkbox"/> recusa alimentar
Volume total ofertado: _____	Volume total ingerido: _____
Tempo de alimentação:	<input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído
<b>Sólido:</b>	
<input type="checkbox"/> preensão e quebra adequada do alimento <input type="checkbox"/> preensão e quebra inadequadas <input type="checkbox"/> escape oral anterior <input type="checkbox"/> padrão mastigatório adequado para a idade <input type="checkbox"/> padrão mastigatório inadequado para a idade <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral adequado <input type="checkbox"/> tempo de trânsito oral aumentado <input type="checkbox"/> elevação laríngea presente <input type="checkbox"/> elevação laríngea ausente <input type="checkbox"/> coordenação mastigação-respiração-deglutição <input type="checkbox"/> incoordenação <input type="checkbox"/> resíduo em cavidade oral	
Ausculta cervical:	<input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> alterada de base sem piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada de base com piora após a oferta <input type="checkbox"/> alterada durante a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta
Qualidade vocal:	<input type="checkbox"/> não alterada após a oferta <input type="checkbox"/> alterada após a oferta com clareamento espontâneo <input type="checkbox"/> alterada após a oferta sem clareamento espontâneo
Sinais vitais:	<input type="checkbox"/> manutenção durante a oferta (referência variação < 5% do valor basal) <input type="checkbox"/> alteração durante a oferta: FC _____ FR _____ SpO <sub>2</sub> _____
Ocorrências:	<input type="checkbox"/> tosse eficaz <input type="checkbox"/> tosse ineficaz ou tardia <input type="checkbox"/> engasgo <input type="checkbox"/> cianose <input type="checkbox"/> palidez <input type="checkbox"/> desconforto respiratório <input type="checkbox"/> náusea <input type="checkbox"/> vômito <input type="checkbox"/> refluxo nasal <input type="checkbox"/> recusa alimentar
Volume total ofertado: _____	Volume total ingerido: _____
Tempo de alimentação:	<input type="checkbox"/> adequado <input type="checkbox"/> aumentado <input type="checkbox"/> diminuído

Classificação do Grau da Disfagia Pediátrica*:
Conduta:
Fonoaudiólogo responsável:

\* Para realizar a Classificação do Grau da Disfagia Pediátrica, vide o Quadro abaixo (Capítulo 11 desta obra).

Legenda: EBC - Bom Estado de Conservação; EIPAP - Bilevel Positive Airway Pressure; lpm - Batimentos por Minuto; CPAP - Continuous Positive Airway Pressure; FC - Frequência Cardíaca; FR - Frequência Respiratória; IOT - Intubação Orotraqueal; MEC - Mau Estado de Conservação;  $O_2$  - Oxigênio; rpm - Respirações por Minuto; SNE - Sonda Nasoventral; SNG - Sonda Nasogástrica; SOB - Sonda Oroesofágica; SOG - Sonda Orogástrica;  $SpO_2$  - Saturação de Oxigênio; VO - Via Oral.

#### CLASSIFICAÇÃO DO GRAU DA DISFAGIA PEDIÁTRICA

1 – Deglutição Normal	Ausência de sinais clínicos de disfagia.
2 – Disfagia Orofaringea Leve	Presença de sinais clínicos decorrentes de inadequações durante a situação de alimentação. A disfagia é resolvida com adequações posturais, de utensílios e/ou de fluxo.
3 – Disfagia Orofaringea Moderada a Grave	Há grande suspeita de problemas na fase faríngea da deglutição ou alterações na fase oral com impacto importante na manutenção da nutrição e hidratação adequadas. Necessita de restrição de consistências e/ou via alternativa de alimentação complementar.
4 – Disfagia Orofaringea Grave	Impossibilidade de alimentação por via oral pelo alto risco de aspiração presumido. Necessita de via alternativa de alimentação exclusiva e pode necessitar de medidas de controle de aspiração de saliva.

Referenciar esse material como:

FLABIANO-ALMEIDA, Fabíola Custódio; BÜHLER, Karina Elana Bernarda; LIMONGI, Suelly Cecília Olivari. Protocolo para avaliação clínica da disfagia pediátrica (PAD-PBD). Editores Científicos: Claudia Regina Furquim de Andrade e Suelly Cecília Olivari Limongi. Barueri: Pró-Fono, 2014. 33p. (Série Fonoaudiologia na Prática Hospitalar, v. 1).

## ANEXO 5: PROTOCOLO DE OBSERVAÇÃO COMPORTAMENTAL (PROC)

### PROTOCOLO DE OBSERVAÇÃO COMPORTAMENTAL Jaime Zorzi e Simone Hage (2004)

#### IDENTIFICAÇÃO

Nome: _____
Idade: _____ Data de nascimento: _____
Nível de escolaridade: _____ Escola: _____
Encaminhamento: _____
Motivo do encaminhamento: _____
Data da avaliação: _____ Realizada por: _____

#### 1. HABILIDADES COMUNICATIVAS DA CRIANÇA

##### 1a. Habilidades dialógicas ou conversacionais

Verificar a participação e o grau de envolvimento da criança nos intercâmbios comunicativos

<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Inicia a conversação/interação ausente [ 0 ] presente raramente [ 2 ] presente freqüentemente [ 4 ]</li> <li>➤ Responde ao interlocutor ausente [ 0 ] presente raramente [ 2 ] presente freqüentemente [ 4 ]</li> <li>➤ Aguarda seu turno (não se precipita, interrompendo o interlocutor) ausente [ 0 ] presente raramente [ 2 ] presente freqüentemente [ 4 ]</li> <li>➤ Participa ativamente da atividade dialógica (alternância de turnos na interação) ausente [ 0 ] presente raramente [ 2 ] presente freqüentemente [ 4 ]</li> </ul>
<b>Total da pontuação (máximo = 16 pontos):</b>

##### 1b. Funções comunicativas

<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Instrumental - solicitação de objetos, ações ("dar um brinquedo; abrir uma porta") ausente [ 0 ] presente raramente [ 1 ] presente freqüentemente [ 2 ]</li> <li>➤ protesto - interrupção com fala ou ação uma ação indesejada ("para") ausente [ 0 ] presente raramente [ 1 ] presente freqüentemente [ 2 ]</li> <li>➤ interativa - uso de expressões sociais para iniciar ou encerrar a interação ("oi, tchau") ausente [ 0 ] presente raramente [ 1 ] presente freqüentemente [ 2 ]</li> <li>➤ nomeação - nomeação espontânea de objetos, pessoas ações ("o cachorro") ausente [ 0 ] presente raramente [ 1 ] presente freqüentemente [ 2 ]</li> <li>➤ informativa - comentários, informações espontâneas na interação ("o meu sapato") ausente [ 0 ] presente raramente [ 1 ] presente freqüentemente [ 2 ]</li> <li>➤ heurística - solicitação de informação ou permissão ("pode pegar? / Cadê a bola?") ausente [ 0 ] presente raramente [ 1 ] presente freqüentemente [ 2 ]</li> <li>➤ narrativa - presença de turnos narrativos ("o príncipe beijou a princesa e casou") ausente [ 0 ] presente raramente [ 1 ] presente freqüentemente [ 2 ]</li> </ul>
<b>Total da pontuação (máximo = 14 pontos):</b>

##### 1c. Meios de comunicação

Verificar se os meios atingiram níveis de simbolização

<p><b>Para crianças sem oralidade:</b></p> <p>[ 1 ] somente gestos não simbólicos elementares (pegar na mão e levar, puxar, cutucar)</p> <p>[ 2 ] gestos não simbólicos convencionais (apontar, negar com a cabeça, gesto de vem cá)</p> <p>[ 3 ] gestos simbólicos (gestos que representam ações, objetos, idade)</p> <p>[ 1 ] somente vocalizações não articuladas</p> <p>[ 2 ] vocalizações não articuladas e articuladas com entonação da língua (jargão)</p>	<p><b>Para crianças com oralidade:</b></p> <p>[07] palavras isoladas contextuais (ligadas ao contexto imediato)</p> <p>[08] palavras isoladas referenciais (não ligadas ao contexto imediato)</p> <p>[11] frases "telegráficas" com 3 ou mais palavras de categorias diferentes</p> <p>[13] relato de experiências imediatas com frases com 5/6 palavras sem omissões de elementos ("o que você está fazendo? Eu estou ...")</p> <p>[15] relato verbal de experiências não imediatas ("o que aconteceu na escola? Teve um dia ...")</p>
<b>Pontuação máxima: 05</b>	<b>Pontuação máxima: 15</b>
<b>Pontuação máxima obtida no item - meios de comunicação: (máximo = 15)</b>	

**1d. Níveis de contextualização da linguagem**

- [05] linguagem refere-se somente à situação imediata e concreta
- [10] linguagem descreve a ação que está sendo realizada e faz referências ao passado e / ou ao futuro imediato, sem ultrapassar o contexto imediato
- [15] linguagem vai além da situação imediata, referindo-se a eventos mais distantes no tempo (evoca situações passadas e antecipa situações futuras não imediatas)

**Nível de pontuação obtido (máximo = 15)**

**2. COMPREENSÃO VERBAL**

- [ 0 ] Não apresenta respostas à linguagem
- [10] responde assistematicamente
- [15] Atende quando é chamada
- [20] Compreende somente ordens com uma ação
- [25] Compreende somente ordens com até duas ações
- [30] Compreende ordens com 3 ou mais ações, solicitações e comentários somente quando se referem a objetos, pessoas ou situações presentes
- [40] Compreende ordens com 3 ou mais ações, solicitações e comentários que se referem a objetos, pessoas ou situações ausentes

**Nível de pontuação obtido (máximo = 40)**

**3. ASPECTOS DO DESENVOLVIMENTO COGNITIVO****3a. Formas de manipulação dos objetos**

- [ 0 ] Não se interessa pelos objetos
- [ 0 ] Desiste da atividade quando surge algum obstáculo
- [ 1 ] Atua sobre os objetos de modo repetitivo ou estereotipado (põe tudo na boca, joga)
- [ 1 ] Explora os objetos por meio de poucas ações
- [ 1 ] Tempo de atenção curto, explorando os objetos de modo rápido e superficial
- [ 2 ] Persiste na atividade quando surge algum obstáculo, tentando superá-lo
- [10] Explora os objetos um a um de modo diversificado
- [15] Atua sobre dois ou mais objetos ao mesmo tempo relacionando-os de maneira diversificada

**Total da pontuação (máximo = 15)**

**3b. Nível de desenvolvimento do simbolismo**

- [ 0 ] Não apresenta condutas simbólicas, somente sensório-motoras
- [ 1 ] Faz uso convencional dos objetos
- [ 2 ] Apresenta esquemas simbólicos (centrados no próprio corpo)
- [ 3 ] Usa bonecos ou outros parceiros no brinquedo simbólico
- [ 4 ] Organiza ações simbólicas em uma seqüência
- [ 5 ] Cria símbolos fazendo uso de objetos substitutos ou gestos simbólicos para representar objetos ausentes
- [ 5 ] Faz uso da linguagem verbal para relatar o que está acontecendo na situação de brinquedo

**Total da pontuação (máximo = 20):**

**3c. Nível de organização do brinquedo**

- [ 0 ] manipula os objetos sem uma organização dos mesmos
- [ 1 ] organiza as miniaturas em pequenos grupos, reproduzindo situações parciais, mas sem uma organização de todo o conjunto (ex: cadeiras colocadas em volta da mesa)
- [ 1 ] faz pequenos agrupamentos de dois ou três objetos (ex: xícara ao lado da colher)
- [ 2 ] enfileira os objetos (coloca um ao lado do outro, como se fizesse uma fila ou linha)
- [ 3 ] organiza os objetos distribuindo-os de modo a configurar os diversos cômodos da casa
- [ 4 ] agrupa os objetos em categorias definidas, formando classes
- [ 4 ] seria os objetos de acordo com diferenças (ex.: do maior para o menor)

**Total da pontuação (máximo = 15):**

**PONTUAÇÃO**

Aspectos observados	Pontuação máxima	Pontuação alcançada
1. Habilidades comunicativas (expressivas)	60	
2. Compreensão da linguagem verbal	40	
3. Aspectos do desenvolvimento cognitivo	50	
<b>Total da pontuação</b>	<b>150</b>	

- **Características gerais das habilidades comunicativas**
  - não apresenta comunicação intencional
  - comunicação intencional com funções primárias, restrita participação em atividade dialógica por meios não verbais e não simbólicos
  - comunicação intencional plurifuncional, ampla participação em atividade dialógica por meios não verbais, mas simbólicos
  - comunicação intencional plurifuncional, ampla participação em atividade dialógica por meios verbais, mas ligados ao contexto imediato
  - comunicação intencional plurifuncional, ampla participação em atividade dialógica por meios verbais, não ligados ao contexto imediato por meios não verbais, mas simbólicos
- **Características gerais da compreensão da linguagem oral**
  - não demonstra compreensão da linguagem oral
  - compreende somente ordens com uma ação ligadas ao contexto imediato
  - compreende ordens com até duas ações ligadas ao contexto imediato
  - compreende ordens com 3 ou mais ações e comentários ligados somente ao contexto imediato
  - compreende ordens com 3 ou mais ações e comentários não ligados ao contexto imediato
- **Características gerais do desenvolvimento cognitivo**
  - sensorio motor – fases iniciais
  - sensorio motor – fases avançadas
  - transição entre sensorio motor e representativo
  - representativo

Observações:

Conclusões: