

ANÁLISE QUANTITATIVA DA DEGLUTIÇÃO OROFARÍNGEA EM INDIVÍDUO GASTROSTOMIZADO COM LIPOFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL: RELATO DE CASO

Quantitative analysis of oropharyngeal swallowing in neuronal ceroid lipofuscinosis with gastrostomy: case report

André Vinicius Marcondes Natel Sales ⁽¹⁾, Paula Cristina Cola ⁽²⁾,
Adriana Gomes Jorge ⁽³⁾, Fernanda Matias Peres ⁽⁴⁾, Rarissa Rúbia Dallaqua dos Santos ⁽⁵⁾,
Célia Maria Giacheti ⁽⁶⁾, Roberta Gonçalves da Silva ⁽⁷⁾

RESUMO

A presença de disfagia orofaríngea infantil na população com afecções genéticas ainda é pouco estudada. O objetivo deste estudo foi analisar o tempo de trânsito oral total (TTOT) e o tempo de trânsito faríngeo (TTF) em um indivíduo com diagnóstico genético clínico de Lipofuscinose Ceróide Neuronal (LCN) com disfagia orofaríngea grave. Indivíduo com LCN, 3 anos de idade, gastrostomizado há dois anos e sem via oral parcial, histórico de déficit de ganho de peso anterior a via alternativa de alimentação, porém sem complicações pulmonares. A deglutição orofaríngea foi estudada por meio de videofluoroscopia de deglutição e análise quantitativa da deglutição com uso de software específico para tal avaliação. Na análise quantitativa do TTOT e TTF constatou-se, respectivamente, 45,37 segundos (padrão de normalidade em criança é de 4 segundos) e de 4,53 segundos para o TTF. Constatou-se significativo aumento nos tempos de trânsito orofaríngeo neste indivíduo, sendo que a disfagia orofaríngea, parte do quadro desta criança com diagnóstico de LCN, deve ser investigada e acompanhada durante a evolução da doença. Uma avaliação da deglutição orofaríngea e acompanhamento nos indivíduos com esta condição genética deve ser realizada, considerando que essa alteração pode fazer parte do fenótipo desta condição e também pelo impacto que esse aumento nos tempos da deglutição pode ocasionar na condição nutricional e pulmonar desta população.

DESCRITORES: Lipofuscinoses Ceróides Neuronais; Transtornos de Deglutição; Análise Quantitativa

⁽¹⁾ Universidade Estadual Paulista – Unesp - Campus de Marília, Marília, SP, Brasil.

⁽²⁾ Universidade Estadual Paulista – Unesp - Campus de Marília, Marília, SP, Brasil.

⁽³⁾ Hospital Estadual Bauru, Bauru, SP, Brasil.

⁽⁴⁾ Serviço de Disfagia do Hospital Estadual Bauru, Bauru, SP, Brasil.

⁽⁵⁾ Universidade Estadual Paulista – Unesp - Campus de Marília, Marília, SP, Brasil.

⁽⁶⁾ Universidade Estadual Paulista – Unesp - Campus de Marília, Marília, SP, Brasil.

⁽⁷⁾ Universidade Estadual Paulista – Unesp - Campus de Marília, Marília, SP, Brasil.

Fonte de auxílio: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior- CAPES

Conflito de interesses: inexistente

INTRODUÇÃO

As lipofuscinoses ceróides neuronais (LCN) são um grupo de doenças neurodegenerativas, clínica e geneticamente heterogêneas, caracterizadas por acúmulo de material autofluorescente no interior das células, acarretando em distintos padrões ultraestruturais¹.

Clinicamente estas doenças são marcadas por perda visual progressiva e epilepsia. Suas classificações clínicas são estabelecidas com base na idade de início do aparecimento dos achados ultraestruturais, sendo que a LCN infantil tardia, também conhecida como doença Jansky-Bielschowsk,

possui seu início entre o segundo e quarto ano de vida^{1,2}.

Os estudos que vêm sendo realizados com esta afecção genética estão concentrados no processo diagnóstico e nos aspectos genéticos desta condição, sendo que poucos estudaram a caracterização das diversas sintomatologias que podem fazer parte da clínica na LCN³. Alguns estudos clínicos apontaram a presença de dificuldades na deglutição orofaríngea nesta população, contudo, poucos investigaram esta função por meio de exame *gold standard* como a videofluoroscopia da deglutição^{1,2,4}.

Os estudos sobre análise quantitativa dos tempos de trânsito oral total e faríngeo na população infantil ainda são escassos, sendo que tais mensurações ainda se encontram na etapa de estabelecimento de padrões normativos⁵. Além disso, as implicações que a alteração nestes parâmetros pode ocasionar na condição nutricional ou pulmonar merecem investigação.

Portanto, o objetivo deste estudo foi analisar o tempo de trânsito oral total (TTOT) e o tempo de trânsito faríngeo (TTF) em um indivíduo com diagnóstico genético clínico de Lipofuscinose Ceróide Neuronal (LCN) com disfagia orofaríngea grave.

■ APRESENTAÇÃO DO CASO

JET, 3 anos e 9 meses, gênero feminino, encaminhada ao Laboratório de Disfagia de um Centro de Referência especializado nesta investigação, no interior do Estado de São Paulo, em Abril de 2010. A paciente possuía diagnóstico genético clínico de Lipofuscinose ceróide neuronal infantil tardia realizado em um centro de referência de diagnóstico em genética. A família relatou queixas de dificuldades de deglutição e alimentação desde os 2 anos e 3 meses. No momento desta avaliação a paciente se alimentava exclusivamente por via alternativa de alimentação há dois anos.

Previamente à investigação da deglutição orofaríngea foram realizadas investigações complementares, fonoaudiológica completa, clínica e neurológica, sendo que nestas constatou-se que a paciente apresentava grave comprometimento de compreensão e expressão da linguagem, deficiência intelectual e grave comprometimento visual.

Para análise do TTOT e TTF foi realizada avaliação videofluoroscópica da deglutição, com aplicação de protocolo de baixo risco, que preconiza a utilização da consistência pastosa fina em volume de 5 ml, por 3 ofertas consecutivas e com o indivíduo

em seu melhor estado de alerta⁵. A consistência foi preparada com o uso de espessante alimentar instantâneo, de uma das marcas disponíveis no mercado, composto de amido e contendo a cada 100g, 375 Kcal de calorias, 100g de carboidratos e 125mg de sódio. Este espessante foi adicionado ao alimento usual da paciente antes da realização da gastrostomia e foi adicionado à consistência sulfato de bário (BaSO₄) na proporção de 50% de bário para 50% de alimento, sem que a consistência anteriormente padronizada fosse alterada.

Após a avaliação videofluoroscópica da deglutição foi realizada análise computadorizada do tempo de trânsito oral total e faríngeo com auxílio de um software específico para esta análise, que proporcionou o registro do tempo em milissegundos⁶.

O tempo de trânsito oral total (TTOT) foi definido como o intervalo, em milissegundos, entre o primeiro quadro mostrando o alimento dentro da cavidade oral até o primeiro frame mostrando a parte proximal (cabeça) do bolo alimentar na hipofaringe ou quando a cabeça do bolo alimentar faz ângulo com o ramo da mandíbula. Para o tempo de trânsito faríngeo (TTF) foi considerado a presença do bolo alimentar na região posterior da espinha nasal, localizado no final do palato duro, início do palato mole, até a passagem completa pelo esfíncter esofágico superior⁴.

O presente estudo teve caráter descritivo com corte transversal, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição sob o parecer de número 1755/2009. Ressalta-se que foram cumpridos os princípios éticos, conforme versa a resolução 196/96.

■ RESULTADOS

Realizada as análises quantitativas dos tempos de trânsito oral total e faríngeo verificou-se os valores de 45,37 segundos para o TTOT e de 4,53 segundos para o TTF. Associado a mensuração quantitativa dos tempos de trânsito orofaríngeo, foi realizada análise dos achados videofluoroscópicos desta deglutição. Verificou-se a presença de alteração na captação do alimento, alteração no vedamento do esfíncter labial, incoordenação oral com tempo de trânsito oral aumentado, alteração da resposta faríngea da deglutição, ocasionado escape oral posterior, conforme observa-se na Figura 1. Além disto, constatou-se presença de diminuição na elevação laríngea e penetração laríngea do alimento pastoso oferecido, com ausência de aspiração laringotraqueal (Figura 2).



Figura 1 – Imagem videofluoroscópica evidenciando a presença de escape oral posterior



Figura 2 – Imagem videofluoroscópica evidenciando a presença de penetração

■ DISCUSSÃO

A deglutição orofaríngea depende de um complexo mecanismo neuromotor, no qual participam aspectos anatômicos, fisiológicos e cognitivos. Qualquer alteração em um destes componentes pode acarretar comprometimento para o processo sincrônico da deglutição orofaríngea, podendo ocasionar complicações pulmonares, na

hidratação, na condição nutricional e em aspectos sociais do indivíduo⁷.

Sabe-se que a Lipofuscinose ceróide neuronal é uma doença de caráter degenerativo, que compromete funções neurológicas motoras e cognitivas, podendo, ainda, alterar a deglutição orofaríngea, por mais escassos que sejam os relatos sobre esta função nesta população¹⁻⁴.

No caso estudado constatou-se, tanto na análise qualitativa, quanto na quantitativa, alterações na biomecânica da deglutição orofaríngea. Na análise dos TTOT e TTF verificou-se que ambos os valores encontrados estão acima do esperado. Segundo a literatura especializada o TTOT é de aproximadamente 2 a 4 segundos, em média, para a consistência pastosa^{4,8}. No caso estudado esse tempo foi de 45,53 segundos, ou seja, muito acima do padrão sugerido pela literatura, mesmo sendo escassos os trabalhos de normalidade⁵.

O aumento do TTOT pode ser atribuído a muitos fatores na análise da biomecânica da deglutição. Para alguns autores, a presença de alterações cognitivas, associadas à incoordenação oral, podem agravar o desempenho da fase oral da deglutição^{9,10}, sendo comum tais alterações nesta afecção genética¹¹.

Além disto, o uso de via alternativa de alimentação por tempo prolongado, e sem via oral parcial, como no caso estudado, minimiza o treinamento oral para deglutição. Quanto maior for o tempo de uso de via alternativa de alimentação e exclusiva, maior será o impacto no desempenho da biomecânica da deglutição orofaríngea durante a execução desta função¹².

Quanto ao TTF, verificou-se na literatura que na maioria dos estudos, poucos foram padronizados na população infantil⁵, sendo que o padrão de normalidade variou de 1 a 2 segundos⁵. Neste indivíduo com diagnóstico genético de LCN o TTF foi de 4,53 segundos. Embora este tempo de deglutição esteja

acima do padrão de normalidade, este encontra-se menos alterado que o TTOT. Este TTF pode sugerir inclusive que esta alteração pode estar sofrendo o impacto do grave comprometimento da fase oral da deglutição neste caso, sendo ainda eficiente o bastante para proteger a via aérea inferior, uma vez que a penetração laríngea encontrada na consistência de alimento testada não foi frequente. A análise quantitativa e qualitativa da fase faríngea da deglutição sugere que o grave aumento do TTOT pode ter provocado atraso no disparo da resposta faríngea, o que conseqüentemente contribuiu para o aumento do TTF neste indivíduo.

■ CONCLUSÃO

Portanto, constatou-se significativo aumento nos tempos de trânsito orofaríngeo neste indivíduo, sendo que a disfagia orofaríngea, parte do fenótipo desta síndrome, deve ser investigada e acompanhada durante a evolução da doença. Desta forma, sugere-se que indivíduos com o diagnóstico genético de Lipofuscinose Ceróide Neuronal sejam encaminhados para investigação do desempenho da deglutição orofaríngea o mais breve possível. O uso de gastrostomia se faz necessário na presença de grave comprometimento do TTOT, devido ao impacto desta alteração sobre a condição nutricional, mesmo não havendo grave quadro de penetração ou aspiração laringotraqueal.

ABSTRACT

The presence of oropharyngeal dysphagia in the pediatric population with genetic diseases it is still poorly studied. The aim of this study was to analyze the oral total transit time and pharyngeal transit time, in an individual with neuronal ceroid lipofuscinosis (NCL) with severe oropharyngeal dysphagia. Individual with NCL, 3 years old, 2 years with gastrostomy and no oral feeding, weighting loss, but without pulmonary complications. Oropharyngeal swallowing was studied by videofluoroscopy and it was realized a quantitative analysis using software. Changes were observed throughout the whole biomechanics of swallowing. The quantitative analysis of total oral transit time was found 45.37 seconds (default normality in children is 4 seconds) and for pharyngeal transit time was 4.53 seconds. It was found that beside the changes in the biomechanics of oropharyngeal swallowing in the case studied, an increase in total oral transit time and pharyngeal transit time was also observed, which can significantly compromise the nutritional status and pulmonary these individuals.

KEYWORDS: Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses; Deglutition Disorders; Quantitative Analysis

■ REFERÊNCIAS

1. OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man. Ceroid Lipofuscinosis, Neuronal. 10; CLN 10. [acesso em 14 de Março de 2012]. Disponível em: <http://omim.org/entry/610127>.
2. Wheeler RB, Schlie M, Kominami E, Gerhard L, Goebel HH. Neuronal ceroid lipofuscinosis: late infantile or Jansky Bielschowsky type--re-revisited. *Acta Neuropathol.* 2001;102:485-8.
3. Gama RL, Nakayama M, Távora DGF, Alvim TCL, Nogueira CD, Portugal D. Lipofuscinoses ceróide neuronal achados clínicos e radiológicos. *Arq Neuropsiquiatr.* 2007;65:320-6.
4. Mole SE, Williams RE. Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses. Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, editors. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-.200.
5. Weckmueller J, Easterling C, Arvedson J. Preliminary temporal measurement analysis of normal oropharyngeal swallowing in infants and young children. *Dysphagia.* 2011;26:135-43.
6. Spadotto AA, Gatto AR, Cola PC, Montagnoli NA, Schelp AO, Silva RG, et al. Software para análise quantitativa da deglutição. *Radiol Bras.* 2008;40:25-8.
7. Furkim AM, Silva RG. Programas de Reabilitação em Disfagia Orofaringea. 2. ed. rev. São Paulo: Frôntis Editorial, 1999.
8. Mendell DA, Logemann JA. Temporal sequence of swallow events during the oropharyngeal swallow. *J Speech Lang Hear Res.* 2007;50(5):1256-71.
9. Otapowicz D, Sobaniec W, Okurowska-Zawada B, Artemowicz B, Sendrowski K, Kulak W et al. Dysphagia in children with infantile cerebral palsy. *Advances in Medical Sciences.* 2010;55:222-7.
10. Tomik J. The laryngological and neurological aspects of dysphagia. *Przegl Lek.* 2006;63:77-80.
11. Brown LC, Copeland S, Dailey S, Downey D, Petersen MC, Stimson C, Dyke D C V. Feeding and swallowing dysfunction in genetic syndromes. *Developmental disabilities research reviews.* 2008; 14:147-57.
12. Yokohama S, Aoshima M, Koyama S, Hayashi K, Shindo J, Maruyama J. Possibility of oral feeding after induction of percutaneous endoscopic gastrostomy. *J Gastroenterol Hepatol.* 2010;25:1227-31.

Recebido em: 01/05/2012

Aceito em: 28/08/2012

Endereço para correspondência:

André Vinicius Marcondes Natel Sales

Faculdade de Filosofia e Ciências-UNESP-

Departamento de Fonoaudiologia

Avenida Higyno Muzzi Filho 737

Marília – SP

CEP:17525-900

E-mail: andrevinicius@marilia.unesp.br