

PROPOSTA FONOAUDIOLÓGICA NO PACIENTE COM SINDROME DE PATAU: RELATO DE CASO

RODRIGUES, Ana Carla Oliveira ¹, POUBEL, Wânia

Lúcia Santos ²

Resumo:

A síndrome de Patau como é denominada recebe esse nome pois foi descoberta por Klaus Patau no ano de 1960, ao observar um quadro de inúmeras malformações em um neonato. Acontece por meio de uma trissomia do cromossomo 13, gerando diversas deformidades como deficiência mental e defeitos físicos. Definida como uma anomalia cromossômica congênita polimalformativa grave, relacionada a três alterações cromossômicas –trissomia livre do cromossomo 13 (47, +13), sendo esta a manifestação mais comum; translocação robertsoniana envolvendo braço longo do cromossomo 13 e trissomia 13 em mosaico (47,+13/46). Há poucos estudos abordando a trissomia do cromossomo 13, o que mostra que a mesma patologia pode ter sofrido alterações em relação a sobrevivência dos pacientes portadores desta alteração. Partindo desse pressuposto, a fonoaudiologia atua intimamente na finalidade de promover melhoria das estruturas do sistema estomatognático que se encontra comprometido, proporcionando ao paciente melhor qualidade de vida. Também é importante ressaltar que o fonoaudiólogo apresenta propostas terapêuticas em todas as etapas da vida do paciente, inclusive nos períodos de pré e pós operatório. Diante disto, este artigo propõe conhecer a atuação e os recursos da fonoaudiologia referente ao paciente que apresenta a síndrome de patau, bem como os efeitos que esta condição provoca no sistema estomatognático.

¹ UniRedentor, Graduanda em Fonoaudiologia, Itaperuna-RJ, e-mail: rodrigues_anacarla@hotmail.com

² UniRedentor, Docente em Fonoaudiologia, Itaperuna-RJ, e-mail: wania.poubel@uniredentor.edu.br

Palavras-chave: Síndrome, Patau, Fonoaudiologia, diagnóstico, terapia, malformações.

Abstract:

Patau's syndrome as it is called receives this name because it was discovered by Klaus Patau in 1960, when he observed a picture of numerous malformations in a newborn. It happens through a trisomy of chromosome 13, generating several deformities such as mental disability and physical defects. Defined as a severe polymalformative congenital chromosomal anomaly, related to three chromosomal alterations – free trisomy of chromosome 13 (47, +13), this being the most common manifestation; Robertsonian translocation involving long arm of chromosome 13 and trisomy 13 in mosaic (47, +13/46). of this amendment. Based on this assumption, speech therapy works closely in order to improve the structures of the stomatognathic system that is compromised, providing the patient with a better quality of life. It is also important to emphasize that the speech therapist presents therapeutic proposals in all stages of the patient's life, including the pre- and postoperative periods. Patau, as well as the effects that this condition has on the stomatognathic system.

Keywords: Syndrome, Patau, Speech therapy, diagnosis, therapy, malformations.

1 INTRODUÇÃO

Síndrome é a denominação de um conjunto de sinais, sintomas ou características decorrentes de processos patológicos com ou sem causa específica. Sendo assim, pode-se entender que qualquer mudança de homeostase e erro genético na formação de um indivíduo gera um quadro sindrômico apresentando alterações observáveis que podem ou não serem prejudiciais a vida de um indivíduo. (MALASH E JACKSON et al 1981).

A síndrome de Patau como é denominada recebe esse nome pois foi descoberta por Klaus Patau no ano de 1960, ao observar um quadro de inúmeras malformações em um neonato. Acontece por meio de uma trissomia do cromossomo 13, gerando diversas deformidades como deficiência mental e defeitos físicos. Definida como uma anomalia

cromossômica congênita polimalformativa grave, relacionada a três alterações cromossômicas – trissomia livre do cromossomo 13 (47, +13), sendo esta a manifestação mais comum; translocação robertsoniana envolvendo braço longo do cromossomo 13 e trissomia 13 em mosaico (47, +13/46) (RIBATE MOLINA, 2010; SPOLADORI, 2017).

A prevalência desta patologia se estima como valor entre 1:12.000 e 1:29.000 nascidos vivos, sendo o tempo médio de sobrevivência determinado entre 7 e 10 dias. 86% a 91% dos recém-nascidos sobreviventes não alcançam o primeiro ano de vida, sendo reportados apenas oito casos mundiais de sobrevivência acima dos cinco anos. A média de idade materna relatada na ocorrência de Síndrome de Patau durante a gestação é de 30,4 anos (RIBATE MOLINA, 2010; PEROOS, 2012; GUS, 2015).

A tríade característica da Síndrome de Patau consiste em microftalmia, fissura labiopalatina e polidactilia das mãos e/ou dos pés. Em relação ao sistema nervoso central (SNC), há retardo psicomotor/mental, microcefalia, holoprosencefalia, episódios de apneia e hipotonia/hipertonía. Entre os achados craniofaciais, estão fronte aplainada, anomalias oculares (microftalmia), micrognatia, hipo ou hipertelorismo ocular, pavilhões auriculares malformados, hemangiomas capilares, lábio leporino e/ou fissura palatina. Em relação ao pescoço, pode-se encontrar pescoço curto e excesso de pele na nuca. Entre os achados cardiovasculares, são encontrados comunicação interatrial e/ou interventricular e persistência do ducto arterioso. No aparelho geniturinário, podem ser encontrados criptorquidia, rim policístico e hidronefrose. Em relação às extremidades, são detectados polidactilia em mãos e/ou pés, dedos em flexão e superpostos e sindactilia. Outro possível achado é hérnia inguinal e/ou umbilical (PEROOS, 2012; PETRY, 2013).

A sobrevida dos pacientes portadores da síndrome depende dos achados citogenéticos e das malformações somáticas graves. O óbito dos pacientes com Trissomia do 13 tem relação direta com as malformações cardiovasculares e cerebrais graves, além de outras anomalias congênitas múltiplas. Em vista disso, pode-se concluir que cuidados intensivos em tais pacientes podem estar associados à sua longa sobrevivência (TSUKADA et al., 2012).

Devido o quadro de alterações oromiofuncionais que os pacientes portadores da síndrome apresentam, é necessário a realização de cirurgias reparadoras como as de origem cardíaca, palatais, labiais e etc. Com relação as fendas nos lábios e no palato, o fonoaudiólogo

se faz necessário na equipe multidisciplinar, visto que o mesmo é responsável por tratar alterações oromiofuncionais no intuito de promover melhoria da qualidade de vida e bem estar do paciente, podendo atuar no pré e pós cirúrgico, ajudando na reabilitação dos pacientes. (DUARTE et al 2005).

É competência do profissional fonoaudiólogo dar orientações e auxiliar durante o período de amamentação, fazendo uma estimulação de sucção, da cognição dessa criança que já nasce alterada, pois o atraso cognitivo é uma das características da síndrome e a maioria dos pacientes não desenvolvem a fala sendo imprescindível a estimulação precoce e o desenvolvimento de meios alternativos junto da família para que a comunicação com o mesmo aconteça de forma eficaz e satisfatória para ambos. (MELGAÇO et al 2002).

O presente trabalho objetivou conhecer a atuação e os recursos da fonoaudiologia referente ao paciente que apresenta a síndrome de patau, bem como os efeitos que esta condição provoca no sistema estomatognático.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

A pesquisa de caráter qualitativa descritiva foi submetida e aprovada pelo comitê de ética sob número **CAAE**: 48630221.7.0000.5648.e será exposto em forma de relato de caso.

O presente estudo foi realizado na Unidade Básica de Saúde, localizada no município de Varre-Sai, RJ, através do acompanhamento de uma criança de 1 ano e 6 meses de idade, sexo masculino portadora da síndrome de Patau. Este acompanhamento foi realizado junto ao fonoaudiólogo responsável com o desígnio de observar as propostas de intervenção e revisão do prontuário do paciente para a realização da coleta de dados.

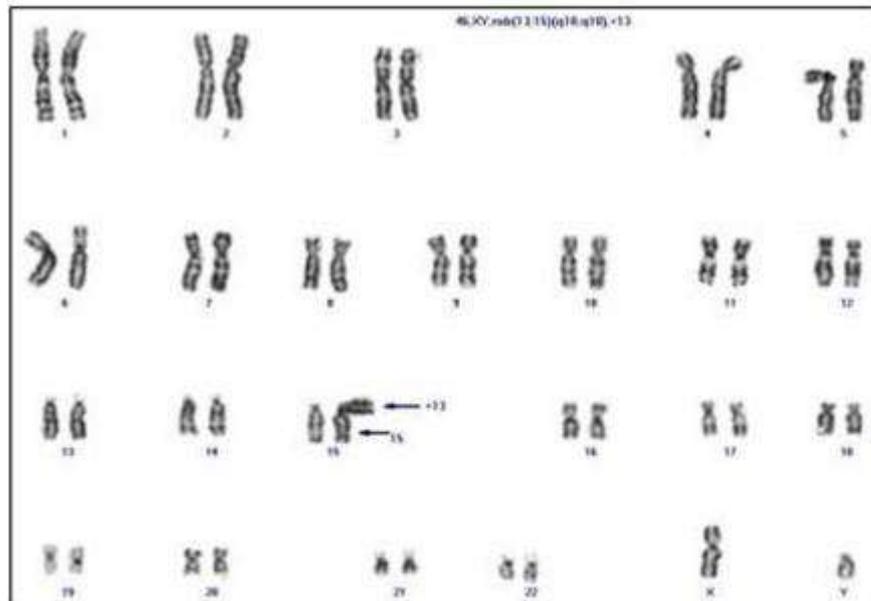
Como parte da documentação prevista pela resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde, foi elaborado um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, informando ao responsável do sujeito da pesquisa os objetivos da mesma, procedimentos, benefícios e riscos, além da garantia do sigilo.

3 RESULTADO E DISCUSSÃO (RELATO DE CASO)

O Paciente D.P.M., de 2 anos de idade, sexo masculino. Realiza acompanhamento fonoaudiológico no CATES (Centro de Atendimento Especializado), por meio da Secretaria Municipal de Saúde localizada na cidade de Varre-Sai, RJ, por consequência das alterações geradas pela síndrome de Patau (Trissomia do Cromossomo 13 – Figura 1). Para execução da coleta de dados foi realizado um acompanhamento dos atendimentos fonoaudiológicos e análise do prontuário do paciente juntamente com amostras de exames e laudos ofertados pela mãe do mesmo. Na anamnese feita pela fonoaudióloga foi relatado que o pré-natal foi realizado conforme padrão, realizando todas as consultas e exames necessários; a síndrome só foi confirmada após o nascimento e realização do exame do cariótipo. O paciente ficou 3 meses internado na UTI Neonatal do Hospital São José do Havaí em Itaperuna onde com 3 meses foi encaminhado ao hospital Nossa Senhora do Loreto, no Rio de Janeiro, porém não foi possível sua permanência nesta unidade, devido a necessidade de internação. Diante disto, o mesmo foi resignado para o hospital São José do Havaí novamente onde permaneceu por mais 4 meses até a data de sua alta. A criança mostra as seguintes malformações: cardiopatia congênita, fissura labiopalatina transforame, microftalmia e malformação cerebral. Foi relatado também que a criança faz uso de sonda de gastrostomia segundo dados do prontuário, apresenta ainda engasgos com frequência, não mostra sensibilidade auditiva, o que ainda se encontra em avaliação. Apresenta crises epiléticas rotineiras, falta de controle do esfíncter urinário e retal.

Figura 01 – Cariótipo do paciente.





O Cariótipo de Sangue Periférico por Bandeamento G consiste no estudo de alterações cromossômicas numéricas e/ou estruturais a partir da cultura de linfócitos estimulados e obtenção de células em metáfase para análise cromossômica. Valores de referência: cariótipo masculino: 46,XY / cariótipo feminino: 46,XX

Campos dos Goytacazes, 02 de dezembro de 2019.

Fonte: Dados do prontuário

Figura 02 – Perfil do paciente.



Fonte: Autoras

Figura 03 – Cicatriz da abertura craniofacial do paciente(Aplasia Cútis).


Fonte: Autoras

Em avaliação fonoaudiológica observou-se as seguintes alterações com suas respectivas características conforme é exposto no quadro 1:

Quadro 1: Alterações encontradas.

Alteração	Significado
Sialorréia excessiva	Produção excessiva de saliva
Ausência de vedamento labial	Incapacidade de manter a boca fechada em posição de repouso
Disfagia	Incoordenação e dificuldade no processo de deglutição
Respiração oral	Quando o indivíduo respira apenas pela região bucal e não faz respiração nasal que é a ideal.
Hipotonia da mímica facial	Flacidez dos músculos faciais, causando assimetria
Ausência dos reflexos de: procura, sucção, mastigação, deglutição, GAG e mordida.	Ausência dos reflexos primitivos do sistema estomatognático necessários na vida de qualquer indivíduo.

Fonte: Autoras

A avaliação clínica em motricidade orofacial (MO) representa fundamental etapa no processo de diagnóstico fonoaudiológico nessa área, uma vez que possibilita a compreensão das condições anatômicas e funcionais do sistema estomatognático. Permite, ainda, estabelecer o raciocínio terapêutico e definir a necessidade de encaminhamentos, além de fornecer dados quanto ao prognóstico do caso. Segundo GENARO (et al 2009) a avaliação de pacientes portadores de síndromes e ou alterações oromiofuncionais, seja ela qual for consistirá em analisar as alterações que o mesmo apresenta, o grau de gravidade e prejuízo à saúde do mesmo, se há alteração no sistema estomatognático e qual é, para que uma qualidade de vida seja preservada da melhor maneira possível e as estruturas sejam conservadas e consequentemente possam se desenvolver de uma forma aceitável sem prejuízos. Mesmo que o prognóstico do paciente não seja bom o profissional tem o papel de oferecer qualidade de vida para o paciente para que ele viva de forma confortável e sem incômodos, por isso a avaliação do fonoaudiólogo se faz necessária nesses casos para que após a mesma ele consiga traçar sua linha de conduta para que o bem-estar do paciente seja mantido em primeiro lugar. Um dos protocolos que podem ser usados é o MBGR pois ele avalia todas as condições a nível oromiofuncional do paciente o mesmo aborda todos os quesitos necessários (GENARO et al 2009) (SIGNOR et al 2019).

O plano terapêutico teve como objetivo oferecer condições de melhoria da qualidade de vida do paciente em questão.

Quadro 2: Plano Terapêutico

<p>-Estimulação extraoral, tonicidade dos músculos da face, sustentação muscular facial, ativação dos feixes musculares e respiração.</p>
<p>-Estimulação tátil, técnica de tapping, estimulação térmica, massagedores, mobilidade dos músculos da face.</p>
<p>- Estimulação intraoral, tonicidade dos músculos oromiofuncionais, mobilidade de língua, controle motor, relaxamento dos músculos da face.</p>

- Estimulação deglutitória, controle da deglutição, sustentação de língua, coordenação pneumofonoarticulatória.

-Estimulação do vedamento labial, orbicular dos lábios, força labial, mobilidade dos lábios, técnica de tapping no orbicular dos lábios.

A terapia fonoaudiológica se inicia desde o nascimento da criança visto que a mesma já nasce com alterações graves e o seu tempo de cirurgia é demorado dependendo das condições em que o paciente se encontra. Logo após o nascimento a criança recebe sonda nasogástrica e o trabalho fonoaudiológico se baseia na reabilitação para que a mesma consiga se alimentar por via oral, mas com o déficit mental muitas crianças não conseguem se adequar a alimentação via oral. Partindo desse pressuposto, o fonoaudiólogo irá estimular as estruturas oromiofuncionais para que as mesmas se desenvolvam e futuramente possa se fazer o uso da via oral. Vale ressaltar que as crianças fissuradas tendem a apresentar dificuldades nas funções de deglutição, respiração e mastigação, o profissional entra estimulando essas funções quando é possível estimulá-las, quando não é possível, se faz uma preservação das funções. É notório que crianças com a trissomia do cromossomo 13 possuem o reflexo deglutitório pobre, porém presente, dessa forma é papel da fonoaudiologia estimular a função promovendo bem estar e qualidade de vida ao paciente. A terapia consistirá em estímulos táteis, sensoriais, térmicos e etc., para que o indivíduo tenha os seus sentidos reconhecidos pelo organismo e o seu cérebro. (SIGNOR et al 2019).

Figura 04 – Uso da técnica do tapping para estimulação dos músculos da face.



Fonte: Autoras

Figura 05 – Uso da espátula para promover vedamento labial.



Fonte: Autoras

Figura 06 – Uso de massagedor nos músculos supra-hióideos para melhoria da deglutição.



Fonte: Autoras

Figura 07 – Uso de massagedor nos músculos da face promovendo melhoria do tônus muscular.



Fonte: Autoras

4 EVOLUÇÃO

O menor apresentou melhora no vedamento labial, tonicidade e mobilidade da mímica facial, menor produção da sialorreia, melhora da coordenação pneumofonoarticulatória, do reflexo de deglutição, do padrão disfágico mesmo com a ausência da cirurgia corretora da fissura labiopalatina devido a pandemia da covid-19. Atualmente a criança iniciou o uso do medicamento canabidiol, além de outros com o mesmo objetivo terapêutico o que vem favorecendo a diminuição das crises convulsivas.

A atuação fonoaudiológica é de extrema importância no tratamento de portadores da síndrome de Patau visto que os indivíduos possuem alterações a níveis orais bastantes relevantes como é o caso das fissuras labiopalatinas bilaterais transforame completas, dessa forma o profissional fonoaudiólogo irá fazer parte da equipe multidisciplinar no sentido de auxiliar no pré e pós operatório, na reabilitação, estimulação a níveis sensoriais e buscando sempre a adequação das funções que estão alteradas devido a malformação congênita.

A intervenção fonoaudiológica visa o bem-estar dos pacientes e uma melhoria na qualidade de vida, pacientes que fazem o uso de gastrostomia por exemplo necessitam de estimulação das funções de deglutição, respiração e preservação das estruturas oromiofuncionais, para que após as cirurgias reparadoras o paciente consiga ter uma reabilitação eficaz e que mostre resultados. Vale destacar que o profissional atua juntamente a família desse paciente oferecendo suporte em relação a hábitos indesejáveis como uso de chupetas ou mamadeiras, em relação a conduta com o tipo de comida ofertada ao paciente após as cirurgias reparadoras, posturas inadequadas de cabeça durante o dia e a noite o que poderá prejudicar a vida do mesmo e a conduta adotada pelo profissional. (TRINDADE et al 2017).

Figura 08 – É notório que ao final do atendimento e das manipulações o paciente consegue manter um vedamento labial adequado mesmo com sua alteração oromiofuncional, conseguem manter fluxo respiratório nasal e ciclos deglutitórios constantes.



Fonte: Autoras

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O trabalho teve como objetivo principal mostrar a importância da atuação fonoaudiológica no tratamento e acompanhamento de crianças portadoras de síndromes raras e suas alterações visando a melhoria da qualidade com base na atuação do profissional fonoaudiólogo.

Como apresentado no caso pôde-se observar que a terapia fonoaudiológica é de grande valia e importância na sobrevivência e na qualidade de vida desses indivíduos visto que o trabalho desenvolvido mostra resultados positivos a longo e curto prazo fazendo com que o paciente tenha as suas condições reabilitadas. Dessa forma conclui-se que o trabalho irá contribuir de forma positiva na geração de conhecimento com relação a atuação fonoaudiológica com indivíduos que apresentam a síndrome de Patau, visto que há poucos estudos abordando resultados positivos e de maior sobrevivência consequente a esta atuação nos casos dessa síndrome.

6 REFERÊNCIAS

- ALMEIDA, Pablo Inísio Araújo de. Fonoaudiologia Estética Facial - Bases para o Aprimoramento Miofuncional. **Editora Revinter**, 2008.
- BAZÁN-RUIZ, Susy; BENDEZÚ-QUISPE, Guido; HUIZA, Lilia. Síndrome de Patau. **Revista Medica Herediana**, v. 25, n. 1, p. 52-52, 2014.
- DA SILVA, Daniela Preto et al. Aspectos patofisiológicos do esfíncter velofaríngeo nas fissuras palatinas. 2008.
- DE BIASE, Noemi et al. Paralisia do músculo cricoaritenóideo lateral: relato de caso como contribuição ao estudo da anatomia funcional da laringe. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**, v. 69, n. 1, p. 121-126, 2003.
- DIAZ-KUAN, Alicia. Síndrome de Patau. **Revista Medica Herediana**, v. 25, n. 3, p. 181-182, 2014.
- DÍAZ-VÉLIZ JIMÉNEZ, Pedro; VIDAL HERNÁNDEZ, Belkis; GONZÁLEZ SANTANA, Iliana. Diagnóstico prenatal citogenético y ultrasonográfico de síndrome de Patau. Presentación de un caso. **MediSur**, v. 14, n. 5, p. 584-590, 2016.
- DUARTE, Erika N. et al. **Linguagem e comunicação suplementar e alternativa na clínica fonoaudiológica**. 2005. Tese de Doutorado. Dissertação (Mestrado em Fonoaudiologia) Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, PUC/SP.
- FERRAZ, Maria da Conceição A. Manual Prático de Motricidade Oral- Avaliação E Tratamento. **Revinter**; 5º Edição, 2001.
- HANAYAMA, ELIANA MIDORI. Distúrbios da comunicação nos pacientes com sequela de fissura labiopalatina. **Rev Bras Cir Craniomaxilofac**, v. 12, n. 3, p. 118-24, 2009.
- LISBÔA¹, Paula Katerine; ROCHA, Vanessa Pereira; PINI, Regina. Fissura Lábio-Palatal: Uma Revisão de Literatura
- MANICA, João Luiz Langer et al. SÍNDROME DE PATAU.
- MARCHESAN, Irene Queiroz. Avaliando e tratando o sistema estomatognático. **Tratado de Fonoaudiologia**. São Paulo: Roca, p. 763-780, 1997.

- MARCHESAN, Irene Queiroz. Deglutição-normalidade. **Furkim AM, Santini CS. Disfagias orofaríngeas. São Paulo: Pró-Fono**, p. 3-18, 1999.
- MARCHESAN, Irene Queiroz. Fundamentos em fonoaudiologia- Aspectos Clínicos Motricidade Oral. **Guanabara Koogan**, 1998.
- MEDEIROS, Andréa Monteiro Correia; Marcelo. Motricidade Orofacial- Inter-relação Entre Fonoaudiologia & Odontologia. **Lovise**, 2006.
- MELGAÇO, Camilo Aquino et al. Aspectos ortodônticos/ortopédicos e fonoaudiológicos relacionados a pacientes portadores de fissuras labiopalatinas. **J. bras. ortodon. ortop. facial**, p. 23-32, 2002.
- MELO, Daiane Pontes de et al. Terapia fonoaudiológica intensiva e fissura de palato: relato de caso. **Revista CEFAC**, v. 15, n. 4, p. 1019-1024, 2013.
- MORAIS, Margarida Milena Viana et al. Assistência ao portador da má formação de fissura labiopalatina. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 3, n. 1, p. 209-219, 2020.
- PUCCINI, Flávia Rebelo Silva. **Anatomofisiologia da sucção e deglutição do bebê em computação gráfica 3D como instrumento educacional**. 2016. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo.
- RIBATE MOLINA, MP et al. Tisomía 13 (Síndrome de Patau). **Scribd: Asociación Española de Pediatría**, v. 1, p. 91-95, 2010.
- RIBEIRO, Thyciana; SABÓIA, Vicente; FONTELES, Cristiane. Fissuras labiopalatais: Abordagem multiprofissional. **Brasilia med**, 2011.
- RODRIGUES, Alice Pontara Pazini et al. ASPECTOS GENÉTICOS DA SÍNDROME DE PATAU. **Revista Interdisciplinar Pensamento Científico**, v. 5, n. 5, 2019.
- ROMANO, Nátali et al. A comunicação suplementar e/ou alternativa na percepção de fonoaudiólogos e familiares: facilitadores e barreiras. 2016.
- SIERRA SANTOS, L. et al. Un síndrome de Patau con una supervivencia que supera los pronósticos. **Medifam**, v. 11, n. 8, p. 70-74, 2001.
- SILVA, Alessandra Sthefanie Alves et al. 9. Síndrome de patau (trissomia do 13): um relato de caso. **14 Mostra de Saúde e X Encontro Científico**, p. 195.

SILVA, Marta Assumpção de Andrada et al. Análise comparativa da mastigação de crianças respiradoras nasais e orais com dentição decídua. **Revista Cefac**, v. 9, n. 2, p. 190-198, 2007.

SPOLADORI, Isabella Carolina et al. Síndrome de Patau: Relato de um caso com trissomia completa do cromossomo 13. **Semina: Ciências Biológicas e da Saúde**, v. 38, n. 1supl, p. 238, 2017.