

Universidade Federal de Minas Gerais
Faculdade de Medicina
Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto

**Alterações fonoarticulatórias
em indivíduos com neurofibromatose tipo 1**

Carla Menezes da Silva

Belo Horizonte
2013

Carla Menezes da Silva

**Alterações fonoarticulatórias
em indivíduos com neurofibromatose tipo 1**

Tese apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto, da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais, como requisito parcial para a obtenção do título de Doutor em Ciências da Saúde.

Orientador: Prof. Dr. Nilton Alves de Rezende

Co-orientadora: Dra. Ana Cristina Côrtes Gama

Belo Horizonte
2013

S586a Silva, Carla Menezes da.
Alterações fonoarticulatórias em indivíduos com neurofibromatose tipo 1 [manuscrito]. / Carla Menezes da Silva. -- Belo Horizonte: 2013. 94f.: il.
Orientador: Nilton Alves de Rezende.
Coorientador: Ana Cristina Côrtes Gama.
Área de concentração: Saúde do Adulto.
Tese (doutorado): Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina.

1. Neurofibromatose 1. 2. Fonoaudiologia. 3. Voz. 4. Força Muscular. 5. Dissertações Acadêmicas. I. Rezende, Nilton Alves de. II. Gama, Ana Cristina Côrtes. III. Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina. IV. Título.

NLM: QZ 380



Reitor

Professor Clélio Campolina Diniz

Vice-Reitora

Professora Rocksane de Carvalho Norton

Pró-Reitor de Pós-Graduação

Professor Ricardo Santiago Gomez

Pró-Reitor de Pesquisa

Professor Renato de Lima Santos

Diretor da Faculdade de Medicina

Professor Francisco José Penna

Vice-Diretor da Faculdade de Medicina

Professor Tarcizo Afonso Nunes

Coordenador do Centro de Pós-Graduação

Professor Manoel Otávio da Costa Rocha

Chefe do Departamento de Clínica Médica

Professor Ricardo de Menezes Macedo

Coordenador do Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto

Professora Teresa Cristina Abreu Ferrari

Colegiado do Curso de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto

Professora Tereza Cristina Abreu Ferrari (Coordenadora)
Professora Valéria Maria Azeredo Passos (Subcoordenadora)
Professor Marcus Vinicius Melo de Andrade
Professor Luiz Gonzaga Vaz Coelho
Professor Paulo Caramelli
Professor Francisco Eduardo Costa Cardoso
Andréa de Lima Bastos (Representante Discente)



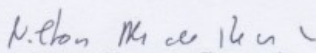
ATA DA DEFESA DE TESE DA ALUNA CARLA MENEZES DA SILVA

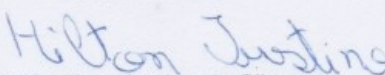
Realizou-se, no dia 10 de setembro de 2013, às 08:30 horas, Faculdade de Medicina - sala 526, da Universidade Federal de Minas Gerais, a defesa de tese, intitulada **Alterações Fonoarticulatórias em Indivíduos com Neurofibromatose Tipo 1**, apresentada por **CARLA MENEZES DA SILVA**, número de registro 2009658145, graduada no curso de Fonoaudiologia, como requisito parcial para a obtenção do grau de Doutor em CIÊNCIAS APLICADAS À SAÚDE DO ADULTO, à seguinte Comissão Examinadora: Prof. Nilton Alves de Rezende - Orientador (UFMG), Prof. Hilton Justino da Silva (UFPE), Profª. Karin Soares Gonçalves Cunha (UFF), Profª. Andréa Rodrigues Motta (UFMG), Profª. Sarah Teixeira Camargos (UFMG).

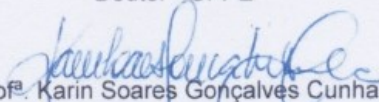
A Comissão considerou a tese:

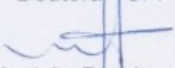
- Aprovada
 Aprovada condicionalmente, sujeita a alterações, conforme folha de modificações, anexa
 Reprovada


Finalizados os trabalhos, lavrei a presente ata que, lida e aprovada, vai assinada por mim e pelos membros da Comissão.
Belo Horizonte, 10 de setembro de 2013.


Prof. Nilton Alves de Rezende
Doutor - UFMG


Prof. Hilton Justino da Silva
Doutor - UFPE


Profª. Karin Soares Gonçalves Cunha
Doutora - UFF


Profª. Andréa Rodrigues Motta
Doutora - UNIFESP


Prof(a). Sarah Teixeira Camargos
Doutora - UFMG

Aos meus queridos pais, Olívio e Carolina, pelo carinho e incentivo na concretização de mais um sonho.

Ao meu querido esposo, Fred, pelo apoio incondicional, paciência e enorme suporte em todos os momentos.

Aos meus filhos, Davi e Nina, melhores presentes da vida, companheiros desde o início desta jornada.

AGRADECIMENTOS

A Deus por me dar a vida e força para realizar este trabalho.

Ao Professor Dr. Nilton Alves de Rezende pelo incentivo, confiança, dedicação e orientação exemplar.

À Professora Dra. Ana Cristina Côrtes Gama pelo profissionalismo e compromisso nas orientações.

Aos voluntários pela disponibilidade, colaboração e comprometimento com este trabalho.

Aos profissionais e estudantes do Centro de Referência em Neurofibromatose de Minas Gerais pela parceria constante em todos os projetos.

Às fonoaudiólogas Hellen Valentim, Pollyanna Batista e Cristiane Santos pela colaboração incansável em todas as etapas desta conquista. Equipe admirável!

A amiga e fonoaudióloga Dra. Amélia Augusta Friche pelo apoio constante.

Aos pacientes e seus familiares pelo excelente aprendizado que me proporcionaram.

A todos os colegas de trabalho e amigos que compartilharam de todos os momentos deste aprendizado.

*“Adoramos a perfeição, porque não a podemos ter;
repugna-la-íamos, se a tivéssemos. O perfeito é
desumano, porque o humano é imperfeito.”*

Fernando Pessoa

RESUMO

Introdução: A neurofibromatose (NF) é a denominação de um grupo de doenças causadas por mutações genéticas classificadas como neurofibromatose tipo 1, neurofibromatose tipo 2 e a schwannomatose. Entre elas, destaca-se a neurofibromatose do tipo 1 (NF1) por ser uma das alterações genéticas mais frequentes na espécie humana. A NF1 se caracteriza por lesões neurocutâneas como manchas cor de café com leite, efélides símiles axilares e inguinais, neurofibromas cutâneos, nódulos de Lisch e displasias ósseas. As manifestações clínicas têm sido consideradas, na maioria dos casos, discretas e benignas, mas com possibilidade de acometimento multissistêmico além de alterações cognitivas e comportamentais capazes de interferir no aprendizado e desenvolvimento psicossocial. Além destas anormalidades, estudo preliminar realizado no Centro de Referência em Neurofibromatose de Minas Gerais (CRNF-MG) observou alterações fonoaudiológicas em cerca de 40% dos indivíduos com NF1 caracterizadas por disфонia, imprecisão articulatória e hipernasalidade. **Objetivo:** Avaliar e comparar as estruturas fonoarticulatórias de indivíduos com NF1 com voluntários não acometidos pela doença e correlacionar com a força muscular global. **Casuística e Métodos:** Uma amostra de 24 pacientes com NF1 atendidos no CRNF-MG e de 24 voluntários não acometidos foram avaliados quanto à: força máxima de preensão manual (F_{max}) pela técnica do *hand-grip*, motricidade orofacial e voz pelo protocolo MBGR (Marchesan, Berrentin-Felix, Genaro, Rehder) e potencial elétrico do músculo masseter pela eletromiografia de superfície. **Resultados:** Os indivíduos com NF1 apresentaram menor F_{max} que os controles, e esta diferença foi maior nos indivíduos do sexo masculino. Os principais achados deste estudo demonstraram que os indivíduos com NF1 apresentaram maior prevalência de alterações das estruturas fonoarticulatórias e diferenças significativas ($p < 0.05$) quando comparados ao grupo controle em relação à postura corporal e de órgãos fonoarticulatórios, mobilidade, tônus, dor à palpação e funções estomatognáticas. O escore total do teste também apresentou coeficiente de correlação de Spearman significativo com nível de significância menor que 5% em relação a F_{max} . **Conclusão:** Os indivíduos com NF1 apresentaram mais alterações fonoarticulatórias que os voluntários não acometidos pela doença e estas alterações estiveram associadas à redução global da força muscular. As alterações na motricidade orofacial e na voz representam um comprometimento importante nas habilidades comunicativas dos indivíduos com NF1 com impacto negativo na qualidade de vida destes pacientes. Desta forma, é possível que uma intervenção fonoaudiológica precoce com o objetivo de aumentar a força muscular das estruturas orofaciais possa contribuir para atenuar as dificuldades fonoarticulatórias desta população, sobretudo na efetividade e funcionalidade da comunicação.

Palavras chaves: Neurofibromatose 1. Fonoaudiologia. Voz. Força muscular.

ABSTRACT

Introduction: The neurofibromatosis (NF) is the name given to a group of diseases caused by genetic mutations classified as neurofibromatosis type 1, neurofibromatosis type 2 and the schwannomatose. Among them, the neurofibromatosis type 1 (NF1) stands out because it is one of the most frequent genetic alteration in the human being. The NF1 is characterized by neurocutaneous lesions with coffee and milk colored skin spots, axillary and inguinal similar ephelides, cutaneous neurofibromas, Lish nodules and bone dysplasia. The clinical manifestations have been considered, in most cases, discreet and benign, but with a possibility of a multisystem incase besides behavior and cognitive alterations which can interfere in the psychosocial learning and development. Besides these abnormalities, a preliminary study carried out at the Minas Gerais Neurofibromatosis Reference Center (CRNF-MG) observed speech alterations in about 40% of the individuals with NF1 characterized by dysphonia, articulatory imprecision and hypernasality. **Objective:** Evaluate and compare the speech articulatory structures of individuals with NF1 with volunteers without the disease and correlate them concerning the global muscular force. **Case Studies and Methods:** A sample of 24 patients with NF1 treated at CRNF-MG and 24 volunteers without the disease were evaluated concerning: manual maximum gripping (F_{max}) through the hand-grip technique, oral facial motor function and voice through the MBGR protocol (Marchesan, Berrentin-Felix, Genaro, Rehder) and the electrical potential of the masseter muscle through the superficial electromyography. **Results:** The individuals with NF1 showed a smaller F_{max} than the control ones, and this difference was greater in the male individuals. The main findings in this study show that the individuals with NF1 presented a greater prevalence of alterations in the speech articulatory structures and significant differences ($p < 0.05$) when compared to the control group concerning body and speech articulatory structures posture, mobility, tonus, pain upon palpation and stomatognathic roles. The total test score also showed a significant Spearman correlation coefficient with a significant level lower than 5% in relation to F_{max} . **Conclusion:** The individuals with NF1 showed more speech articulatory alterations than the volunteers without the disease, and these alterations were associated to the reduction of the global muscular force. The oral facial mobility and voice alterations represent an important commitment of the communicative ability of individuals with NF1 with a negative impact in their life quality. Therefore, it is possible that an early speech therapy intervention aiming at increasing the muscular force of the oral facial structures can contribute to attenuate the speech articulatory difficulties of this population mainly in their communication effectiveness and functionality.

Keywords: Neurofibromatosis 1. Speech therapy. Voice. Muscular force.

LISTA DE FIGURAS

FIGURA 1:	Heredograma familiar mostrando um progenitor afetado pela NF1 na geração III, o qual passou o gene mutado para dois de seus filhos integrantes da geração IV.....	18
FIGURA 2:	Imagens das lesões que constituem critérios diagnósticos para a Neurofibromatose do Tipo 1. A) Manchas café com leite; B) efélides axilares; C) neurofibromas cutâneos e subcutâneos; D) neurofibroma plexiforme no tornozelo; E) glioma óptico; F) nódulos de Lisch; G) displasia do esenoide; H) displasia da tibia.	22
FIGURA 3:	Anatomia facial, musculatura mastigatória.....	33
FIGURA 4:	Medida da força máxima de apreensão manual e da área da secção transversal.	39
FIGURA 5:	Atividade elétrica dos músculos masseteres, direito e esquerdo, durante o apertamento dentário, expressa em média em homens com NF1 e controle.	49
FIGURA 6:	Atividade elétrica dos músculos masseteres, direito e esquerdo, durante o apertamento dentário, expressa em média em mulheres com NF1 e controle.	49

LISTA DE TABELAS

TABELA 1:	Força máxima de preensão manual estratificada por sexo em indivíduos com NF1 e controles expressa em média	43
TABELA 2:	Força máxima de preensão manual comparada entre os grupos NF1 e controles expressa em média.....	43
TABELA 3:	Escore de postura corporal, expresso em média, em indivíduos com NF1 e controles	44
TABELA 4:	Escore do exame extraoral expresso em média, entre os indivíduos com NF1 e controles	44
TABELA 5:	Escore do exame intraoral, expresso em média, em indivíduos com NF1 e controles	44
TABELA 6:	Escore da mobilidade das estruturas orofaciais, expresso em média, em indivíduos com NF1 e controles	44
TABELA 7:	Escore do tônus das estruturas orofaciais, expresso em média em indivíduos com NF1 e controles.	45
TABELA 8:	Escore das funções estomatognáticas, expresso em médias, em indivíduos com NF1 e controles	45
TABELA 9:	Escore total do Protocolo MBGR, expresso em média, em indivíduos com NF1 e controles	45
TABELA 10:	Associação entre o tipo de voz e ressonância considerando os grupos de indivíduos com NF1 e controles, estratificado por sexo.	46
TABELA 11:	Tempo máximo de fonação e relação s/z comparados entre os indivíduos com NF1 e controles, estratificado por sexo	46
TABELA 12:	Teste <i>t</i> para verificar se a relação s/z = 1	47
TABELA 13:	Análise quantitativa dos parâmetros acústicos entre os indivíduos com NF1 e controles	47
TABELA 14:	Atividade elétrica do músculo masseter, comparada entre os grupos NF1 e controles	48
TABELA 15:	Atividade elétrica do músculo masseter, durante o apertamento dentário, expressa em média e estratificado por sexo	48
TABELA 16:	Coefficiente de correlação de Spearman entre força máxima de preensão manual, escore total do Protocolo MBGR, relação s/z e do potencial elétrico de ação do músculo masseter.....	48

LISTA DE QUADROS

QUADRO 1: Diagnóstico diferencial das neurofibromatoses	20
QUADRO 2: Critérios diagnósticos para a NF1 segundo o NIH	21
QUADRO 3: Diagnóstico diferencial da NF1	23
QUADRO 4: Frequência de outros achados clínicos em pacientes com NF1	24

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

%	porcentagem
cm	centímetros
CRNF-MG	Centro de Referência em Neurofibromatose de Minas Gerais
CV	consoante vogal
CVC	consoante vogal consoante
EFV	esfíncter velofaríngeo
EMGs	Eletromiografia de Superfície
F ₀	frequência fundamental
F _{área}	força muscular por unidade de área
F _{max}	força máxima
FM-UFMG	Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais
GAP	proteína ativadora da guanosina trifosfatase
GNE	<i>Glottal to noise excitation ratio</i>
GTPase	guanosina trifosfatase
Hz	hertz
IPRF	Índice Percentual de Reconhecimento de Fala
kg	quilograma
kg/cm ²	quilogramas por centímetros quadrados
MBGR	avaliação orofacial miofuncional
MCL	mancha café com leite
mm	milímetro
MO	motricidade orofacial
mV	microvolts
N/cm ²	Newtons por centímetro quadrado
NF	Neurofibromatose
NF1	Neurofibromatose tipo 1
NF2	Neurofibromatose tipo 2
NIH	<i>National Institute of Health</i>
OFAs	órgãos fonoarticulatórios
RMS	<i>Root mean square</i> [raiz média quadrática]
S	segundos
SCH	shwanomatose
SEG	Sistema Estomatognático
SNC	Sistema Nervoso Central
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TMF	Tempo Máximo de Fonação
UFMG	Universidade Federal de Minas Gerais

SUMÁRIO

1	BREVE HISTÓRICO.....	15
2	REVISÃO DE LITERATURA.....	18
	2.1 NEUROFIBROMATOSES: CONCEITO.....	18
	2.2 HISTÓRICO DAS NEUROFIBROMATOSES	18
	2.3 DIAGNÓSTICO DE NF1.....	20
	2.4 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL	23
	2.5 OUTRAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DA NF1	24
	2.6 MANIFESTAÇÕES FONOAUDIOLÓGICAS NA NF1	25
	2.7 FONOARTICULAÇÃO.....	28
	2.8 MOTRICIDADE OROFACIAL.....	29
	2.8.1 Eletromiografia de superfície - avaliação da atividade elétrica do músculo masseter.....	30
	2.9 VOZ.....	33
3	OBJETIVOS	35
	3.1 OBJETIVO PRINCIPAL	35
	3.2 OBJETIVOS ASSOCIADOS.....	35
4	PACIENTES E MÉTODOS.....	36
	4.1 ASPECTOS ÉTICOS	36
	4.2 TIPO DE ESTUDO	36
	4.3 POPULAÇÃO ESTUDADA.....	36
	4.4 DEFINIÇÃO DE CASO	37
	4.5 CRITÉRIO DE INCLUSÃO NO GRUPO NF1.....	37
	4.6 CRITÉRIO DE EXCLUSÃO NO GRUPO NF1	37
	4.7 CRITÉRIO DE INCLUSÃO NO GRUPO CONTROLE	37
	4.8 CRITÉRIO DE EXCLUSÃO NO GRUPO CONTROLE.....	38
	4.9 PROCEDIMENTOS DE AVALIAÇÃO.....	38
	4.9.1 Entrevista.....	38
	4.9.2 Avaliação da força muscular.....	38
	4.9.3 Avaliação da motricidade orofacial	39
	4.9.4 Avaliação eletromiográfica de superfície do músculo masseter.....	40
	4.9.5 Avaliação da voz.....	41
	4.10 Análise dos dados.....	42

5	RESULTADOS	43
5.1	CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA	43
5.2	FORÇA MUSCULAR	43
5.3	MOTRICIDADE OROFACIAL	43
5.4	VOZ.....	45
5.5	ELETROMIOGRAFIA DE SUPERFÍCIE DO MÚSCULO MASSETER.....	47
6	DISCUSSÃO.....	50
6.1	FORÇA MÁXIMA DE PREENSÃO MANUAL E ATIVIDADE ELETROMIOGRÁFICA DO MÚSCULO MASSETER.....	50
6.2	MOTRICIDADE OROFACIAL	51
6.3	VOZ.....	56
7	CORRELAÇÕES E CONCLUSÕES.....	59
8	LIMITAÇÕES DO ESTUDO.....	60
9	PROPOSIÇÕES	61
	BIBLIOGRAFIA	62
	APÊNDICE A - Termo de Consentimento Livre Esclarecido para indivíduos com neurofibromatose tipo1	70
	APÊNDICE B - Termo de Consentimento Livre Esclarecido para voluntários sem neurofibromatose tipo 1	72
	ANEXO A - Entrevista	74
	ANEXO B - Protocolo Avaliação Miofuncional Orofacial - Protocolo MBGR	75
	ANEXO C - Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa.....	94

1 BREVE HISTÓRICO

Este estudo é o resultado de parte das atividades clínicas fonoaudiológicas realizadas no Centro de Referência em Neurofibromatose de Minas Gerais (CRNF-MG), na Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (FM-UFMG), desde a sua fundação em março de 2005. O CRNF-MG foi criado com o objetivo de oferecer uma atenção integrada à saúde dos pacientes com Neurofibromatose (NF) e a seus familiares com a participação de profissionais de diversas áreas de atenção à saúde, entre elas, a Fonoaudiologia.

Com base no acompanhamento clínico fonoaudiológico de um caso índice por cinco anos, nos dados preliminares obtidos no CRNF-MG (descritos a seguir), e nos poucos dados da literatura sobre as alterações fonoarticulatórias nos pacientes com NF1 (SILVA *et al.*, 2007), destacamos dois acometimentos mais significativos: a presença de disfonia (alteração na emissão natural da voz) e hipernasalidade (ressonância excessivamente nasal em vogais e consoantes sonoras que normalmente vem associado a escape de ar nasal e fraca pressão intraoral). Tais alterações contribuem para a manifestação de uma fala ininteligível para o ouvinte.

Estudo preliminar desenvolvido no CRNF-MG e apresentado no *Children's Tumor Foundation* (CTF), conferência sobre NF que ocorre anualmente nos Estados Unidos da América (2007) (SILVA *et al.*, 2007), mostramos alta prevalência de alterações da motricidade orofacial e da voz em pacientes com NF1. Este estudo foi pioneiro na avaliação das estruturas orofaciais e análise dos parâmetros acústicos da voz de indivíduos com NF1 com ou sem neurofibromas faciais, confirmando relatos isolados da comunidade científica que se dedica ao estudo das Neurofibromatoses.

Neste nosso estudo inicial foram selecionados aleatoriamente 15 pacientes, sendo sete do sexo masculino e oito do feminino, com idade entre 11 a 58 anos. Todos os pacientes estavam em tratamento no CRNF-MG. Os mesmos foram submetidos à avaliação da motricidade orofacial e da voz. Para a complementação da avaliação clínica fonoaudiológica utilizamos o programa Vox Metria® para análise dos parâmetros acústicos. O diagnóstico de NF obedeceu aos critérios estabelecidos pelo *National Institute of Health* (NIH). As alterações encontradas evidenciaram rouquidão (60%); tempo máximo de fonação reduzido (53,3%); flutuação na emissão

sustentada das vogais /a/, /i/, /u/ (86,6%), resistência vocal reduzida (46,6%); hipernasalidade de grau leve (36,3%); hipotonia dos órgãos fonoarticulatórios (OFA's) (ocorrência maior que 50% para todos os OFA's); pouca mobilidade do véu palatino, de forma regular (86%), confirmando a alta prevalência de alterações da motricidade orofacial e da voz nos pacientes com NF1. Neste estudo, não foi analisado grupo controle. Como consideração preliminar inicial tendo em vista os mecanismos fisiopatológicos da NF1, é possível que estas alterações estivessem relacionadas às alterações neurológicas primárias que levariam à hipotonia da musculatura orofacial e laríngea com interferência na produção de fala (SILVA *et al.*, 2007).

Após o primeiro ano de funcionamento e com a experiência acumulada no atendimento clínico de mais de uma centena de pacientes com NF, tornou-se necessário adequar o protocolo de atendimento para uma melhor assistência aos pacientes. Com a obtenção de financiamento para pesquisa (FAPEMIG, GRUPOS EMERGENTES) que previa a participação de alunos de iniciação científica da Fonoaudiologia, o protocolo específico para esta área também foi revisto. Nos anos subsequentes foi observada e confirmada a hipotonia e redução da força muscular em pacientes com NF1 (SOUZA *et al.*, 2009b). No atendimento fonoaudiológico de um paciente com NF1 constatou-se importante alteração no processamento auditivo central, com audição periférica normal. Foi realizada a publicação do caso clínico (BATISTA *et al.*, 2010) e estudo sistematizado comprovou que alterações do processamento auditivo central estavam presentes em praticamente 100% dos pacientes com NF1 comparados a indivíduos sem NF1, com audição periférica normal (BATISTA, 2011).

Neste contexto como projeto de pesquisa para o doutorado, decidimos aprofundar a pesquisa sobre as alterações fonoaudiológicas na NF1, especificamente da motricidade orofacial e da voz, com base nos achados clínicos encontrados previamente. Em um estudo piloto ampliamos nossa amostra para análise da motricidade orofacial e da voz para 61 casos clínicos tratados no CRNF- MG, mas sem a comparação com indivíduos não acometidos pela doença e sem a realização da eletromiografia de superfície. Neste estudo continuamos a encontrar alta prevalência de alterações vocais nos indivíduos com NF1, além de características específicas acerca do tônus de lábios e língua.

Para o doutorado, buscamos obter um quadro mais abrangente das características fenotípicas fonoaudiológicas por eles apresentadas, diante do impacto que estas alterações apresentam na vida destes pacientes, principalmente no que se refere à efetividade e inteligibilidade da comunicação e às consequências sociais destas anormalidades esperado com esta pesquisa, contribuir com informações objetivas para o diagnóstico fonoaudiológico e propostas terapêuticas específicas para estes pacientes com o propósito de melhorar a qualidade de vida desta população, sobretudo em suas habilidades comunicativas.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 NEUROFIBROMATOSES: CONCEITO

Neurofibromatose é uma denominação genérica que abrange três doenças genéticas distintas: neurofibromatose tipo 1 (NF1), neurofibromatose tipo 2 (NF2) e schwannomatose (SCH), sendo a NF1 (Síndrome de Von Recklinghausen ou neurofibromatose periférica) a mais comum entre elas.

A NF1, objeto de interesse deste estudo, tem incidência aproximada de 1 em cada 3000 nascidos vivos e acomete igualmente ambos os sexos (KORF; RUBESTEIN, 2005). É herdada de forma autossômica dominante, com penetrância completa, mas com expressão fenotípica variada. Aproximadamente 50% dos indivíduos com NF1 não apresentam história familiar positiva para a doença, o que sugere uma alta incidência de mutações “novas” (FRIEDMAN, 1999) (FIGURA 1).

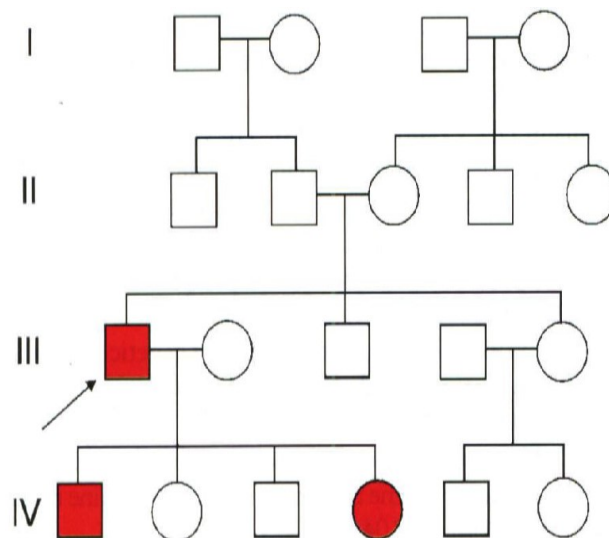


FIGURA 1: Heredograma familiar mostrando um progenitor afetado pela NF1 na geração III, o qual passou o gene mutado para dois de seus filhos integrantes da geração IV.

Fonte: Geller e Bonalumi (2004).

2.2 HISTÓRICO DAS NEUROFIBROMATOSES

A primeira publicação de um caso confirmado ocorreu em 1768, com descrição de um paciente com neurofibromas cutâneos e que teria herdado a condição de seu pai (ARKENSIDE, 1768). Em 1882 o médico Von Recklinghausen descreveu a patologia

de maneira praticamente completa, confirmando que os tumores tinham origem nos nervos. Em 1987 estabeleceu-se a nomenclatura NF1 e NF2, bem como os critérios diagnósticos para ambas as doenças. A localização, mapeamento e clonagem dos genes da NF1 e da NF2 ocorreram respectivamente em 1991 e 1993 (BARKER *et al.*, 1987). Mais recentemente, uma terceira forma de NF, denominada schwannomatose (SCH), tem sido descrita, mas ainda com caracterização genética não determinada (KORF; RUBESTEIN, 2005).

O gene da NF1 está localizado no cromossomo 17, na posição 17q11.2 (BARKER *et al.*, 1987), e compreende mais de 60 exons. Este gene é responsável pela síntese de uma proteína chamada neurofibromina, que se expressa, primariamente, nos neurônios, oligodendrócitos, astrócitos, leucócitos e na medula da suprarrenal (DeCLUE; COHEN; LOWY, 1991; GUTMANN; WOOD; COLLINS, 1991; DASTSON *et al.*, 1992; GUTMANN, 2001). A neurofibromina é uma proteína citoplasmática extensa, com uma pequena porção em seu interior que apresenta similaridade com proteínas que apresentam atividade GTPase (GAP). Estas são proteínas que atuam como moduladoras da atividade mitogênica, regulando, assim, a atividade de crescimento e diferenciação das células. Várias mutações no gene da NF1 já foram identificadas e estudadas com detalhe, mas não se conseguiu estabelecer uma correlação específica entre o tipo de mutação e os diversos fenótipos da NF1 (GELLER; BONALUMI, 2004). As principais manifestações clínicas são as manchas café com leite, os neurofibromas cutâneos e subcutâneos, as efélides símiles e os nódulos de Lisch (BARKER *et al.*, 1987).

Já a NF2 é uma doença neurocutânea, clínica e geneticamente distinta da NF1, causada por mutações no cromossomo 22, que apresenta como consequência disfunção de uma proteína chamada merlina e possui como principal manifestação a presença de schwannomas vestibulares (tumores do VIII par de nervo craniano), geralmente bilaterais, meningiomas cerebrais e schwannomas das raízes dorsais dos nervos espinhais, causando perda auditiva e alterações no equilíbrio, se manifestam, inicialmente na vida adulta (RICCARDI, 2010; MacCOLLIN, 1992).

A schwannomatose compõe o terceiro tipo de neurofibromatose, identificada em pacientes que possuem múltiplos schwannomas, porém sem acometimento do VIII par craniano, e manifesta-se por meio de dor neuropática de difícil tratamento na

vida adulta (EVANS *et al.*, 2005; BASER; FRIEDMANN; EVANS, 2005; MacCOLLIN *et al.*, 2005). O Quadro 1 resume as principais características e diferenças entre os três tipos de neurofibromatoses (NF1, NF2 e SCH).

QUADRO 1: Diagnóstico diferencial das neurofibromatoses

Características	NF1	NF2	Schwannomatose
Local do gene	Cromossomo 17 (lôcus q11.2)	Cromossomo 22 (lôcus q12.2)	Desconhecido INI e outros
Início das manifestações	Infância	Início da vida adulta	Vida adulta >30 anos
Manifestações típicas	Manchas café com leite	Perda auditiva e/ou distúrbios do equilíbrio	Dor
Manifestações oculares	Nódulos de Lisch	Catarata subcapsular posterior juvenil	Nenhuma
Aspectos de desenvolvimento	Macrocrania, baixa estatura, déficits de aprendizagem	Normal	Normal
Tumores mais comuns	Neurofibromas cutâneos e plexiformes, glioma óptico	Schwannomas vestibulares bilaterais, meningiomas, ependimomas	Schwannomas, exceto vestibulares
Incidência	1:2.500 a 1:7.800	1:20.000 a 1:40.000	1:40.000
Risco de câncer	Aumentado	Habitual	...
Acometimento ósseo	Displasia	Não é observado	Não é observado
Hereditariedade	Autossômica dominante com penetrância completa	Autossômica dominante com penetrância completa	Variável

Fonte: NIH Consensus development conference (1987) (KORF; RUBESTEIN, 2005; RICCARDI, 2010; MacCOLLIN, 1992; EVANS *et al.*, 2005; BASER; FRIEDMANN; EVANS, 2005; MacCOLLIN *et al.*, 2005).

2.3 DIAGNÓSTICO DE NF1

O diagnóstico da NF, e sua classificação como tipo 1, são feitos a partir dos critérios do NIH de 1987 e atualizados em 1990 (BASER; FRIEDMANN; EVANS, 2005; MacCOLLIN *et al.*, 2005). Estes critérios compreendem (QUADRO 2) dois dos seguintes achados: seis ou mais manchas café com leite, maiores que 0,5 cm de diâmetro no pré-púbere, e maior que 1,5 cm de diâmetro no pós-púbere; dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme; efélides símeles em áreas de dobras (regiões axilares e inguinais); displasia da asa do esfenoide ou afilamento da cortical dos ossos longos, com ou sem pseudoartrose; dois ou mais nódulos de Lisch; glioma do nervo óptico; parentes de primeiro grau (pai, irmão ou filho) com diagnóstico de NF.

QUADRO 2: Critérios diagnósticos para a NF1 segundo o NIH

Critério de diagnóstico para NF1	
Cutâneo	1. Seis ou mais manchas café-com-leite 2. Dois ou mais neurofibromas ou um neurofibroma plexiforme 3. Efélides símiles em regiões axilares ou inguinais
Ocular	4. Glioma óptico 5. Dois ou mais nódulos de Lisch
Esquelético	6. Displasia da asa do esfenoide ou afilamento da cortical dos ossos longos, com ou sem pseudoartrose
Genético	7. Parente de primeiro grau com diagnóstico de NF1

Fonte: National Institutes of Health Consensus Development Conference (1998).

As manchas café com leite (FIGURA 2-A) são lesões benignas pigmentadas com bordas bem definidas presentes em mais de 99% dos pacientes ao nascimento ou após alguns meses ou anos de vida e que aumentam em tamanho e número durante a primeira década de vida (MULVIHILL *et al.*, 1990).

Os neurofibromas (FIGURA 2-C e 2-D) são tumores benignos da bainha dos nervos periféricos e que podem ser classificados como cutâneos, subcutâneos e plexiformes (KORF; RUBESTEIN, 2005). São de origem multicelular, constituídos de células de Schwann, fibroblastos, células perineurais, endoteliais e mastócitos (GELLER; BONALUMI, 2004). Representam a característica clínica primária da doença e dependendo da localização, comprometem funções vitais como a visão e audição (NORTH, 1998; RICCARDI, 1999).

As efélides símiles (FIGURA 2B) são pseudo sardas que possuem coloração semelhante à das manchas café com leite, porém apresentam menor tamanho e são observadas em 90% dos pacientes com NF1 nas regiões axilares ou inguinais em número igual ou superior a três (DeBELLA; SZUDEK; FRIEDMAN, 2000).

Os nódulos de Lisch (FIGURA 2-F) são elevações arredondadas e pigmentadas (variando de amarelo a marrom) da superfície da íris. São considerados exclusivos da NF1, assintomáticos e podem ajudar na confirmação do diagnóstico (MUNIZ *et al.* 2006; OTSUDA *et al.*, 2001).

A displasia da asa do esfenoide (FIGURA 2-G) está presente de 3-7% dos pacientes e geralmente apresenta um acometimento unilateral (RICCARDI, 1999; ALWAN; TREDWELL; FRIEDMAN, 2005). Mais de 50% dos casos de displasia estão

associados a NF1. As lesões são geralmente assintomáticas e são diagnosticadas por meio da realização de radiografia ou tomografia computadorizada (ALWAN; TREDWELL; FRIEDMAN, 2005).

O glioma do nervo óptico (FIGURA 2-E) é o tumor do sistema nervoso central (SNC) mais comum observado na NF1 acometendo aproximadamente 15% dos pacientes, podendo envolver qualquer região óptica. O seu diagnóstico ocorre mais frequentemente na infância, principalmente entre quatro e seis anos (SINGHAL *et al.*, 2002).

A displasia da tíbia (FIGURA 2-H) também é encontrada em pacientes com NF1 com prevalência de aproximadamente 1 - 4%, podendo ter o acometimento simultâneo da fíbula do mesmo lado, o mais comum é somente a displasia da tíbia. É caracterizada como uma curvatura unilateral, anterolateral da perna, associado frequentemente a fraturas patológicas (SOUZA *et al.*, 2009b).

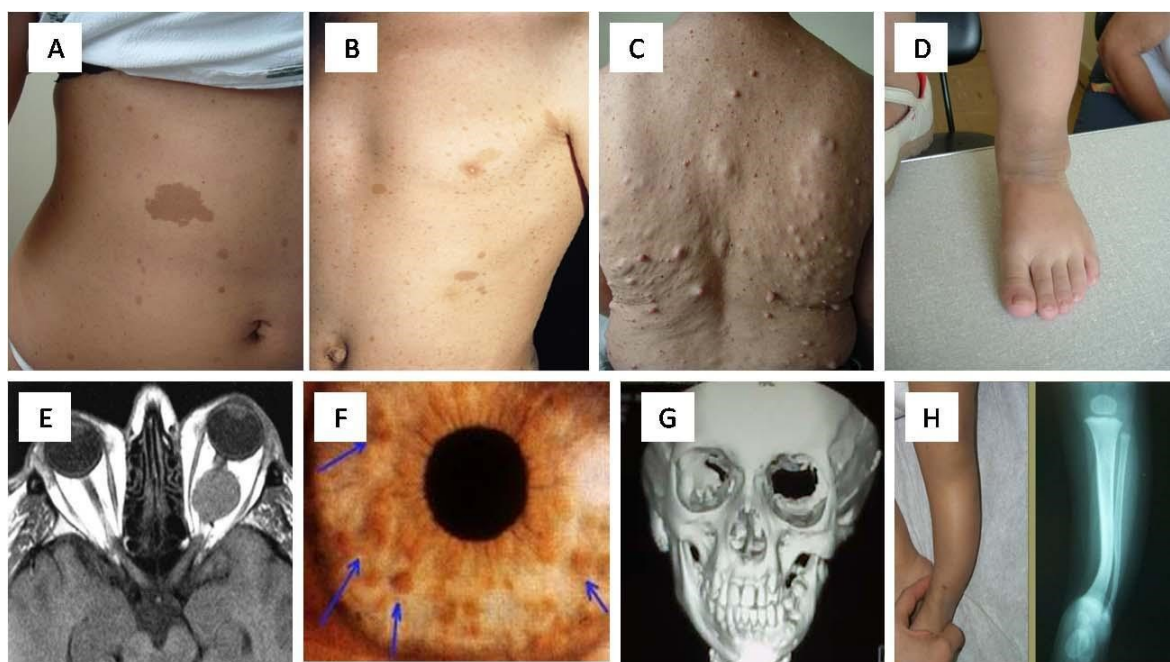


FIGURA 2: Imagens das lesões que constituem critérios diagnósticos para a Neurofibromatose do Tipo 1. A) Manchas café com leite; B) efélides axilares; C) neurofibromas cutâneos e subcutâneos; D) neurofibroma plexiforme no tornozelo; E) glioma óptico; F) nódulos de Lisch; G) displasia do esfenóide; H) displasia da tíbia.

Fonte: Fotos obtidas de pacientes do CRNF-MG.

2.4 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

O diagnóstico diferencial da NF1 inclui a NF2 e a schwannomatose e outros acometimentos que cursem com a presença de manchas café com leite e/ou alterações pigmentares da pele e tumores cutâneos que se assemelhem aos neurofibromas, além de síndromes que produzem hipercrecimento localizado (NORTH, 2007).

A Síndrome de Legius, recentemente descrita, é caracterizada como uma variação da NF1, cujos portadores apresentam critérios do NIH para o diagnóstico (manchas café com leite, efélides símiles, macrocrania e dificuldades na aprendizagem), mas não desenvolvem neurofibromas com a mesma frequência que portadores da NF1. É uma doença de caráter genético e caracterizada como uma doença autossômica dominante ocorrendo por perda de função do gene SPRED 1 (STOWE *et al.*, 2012). O Quadro 3 resume os acometimentos que exigem diagnóstico diferencial com a NF1.

QUADRO 3: Diagnóstico diferencial da NF1

Acometimento	Diagnóstico diferencial
Outros tipos de neurofibromatose	Neurofibromatose segmentar ou localizada NF2 – schwannoma vestibular bilateral, schwannomas espinhais, cranianos, cutâneos e dos nervos periféricos, meningiomas do SNC, gliomas, catarata juvenil. Schwannomatose - schwannomas espinhais, cutâneos e dos nervos periféricos.
Condições que sobrepõem características clínicas com a NF1	Síndrome de Noonan - MCL, estenose pulmonar, baixa estatura, pectusexcavatum, alterações esqueléticas e déficit de aprendizagem Síndrome de Watson – déficit cognitivo, estenose pulmonar, MCL
Outras condições com MCL	Síndrome de McCune-Albright – MCL irregulares, displasia fibrosa. Síndromes de reparo do DNA Homozigose para um dos genes causadores da forma hereditária de câncer de cólon sem polipose – MCL, um irmão acometido. Síndrome de Legius
Condições com máculas pigmentadas confundidas com NF1	Síndrome de Leopard – lentigo, hipertelorismo, perda auditiva, malformação cardíaca congênita. Melanose neurocutânea Síndrome de Petz-Jeghers
Síndromes com hipercrecimento localizado	Síndrome de Klippel-Trenauny-Weber – hemangiomas cutâneos, veias varicosas, hemi-hipertrofia. Síndrome de Proteus – nevus epidérmico, hemi-hipertrofia.

Acometimento	Diagnóstico diferencial
Condições que causam tumores confundidos com neurofibromas	Lipomatose – múltiplos lipomas em tronco e membros Síndrome de Banayan-Riley-Ruvalcuba – múltiplos lipomas, hemangiomas, macrocefalia, manchas pigmentadas no pênis. Fibromatoses – tumores múltiplos nos músculos, ossos, pele e órgãos internos. Neoplasia endócrina múltipla tipo 2B – feocromocitoma, neuromas de mucosa, carcinoma medular da tireoide, ganglioneuromatose gastrointestinal.

Fonte: Silva *et al.* (2007) e Huson, Harper e Compston (1988).

2.5 OUTRAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DA NF1

As principais características clínicas da NF1 são as manchas café com leite, os neurofibromas dérmicos e plexiformes, as efélides símilis axilares e/ou inguinais e os nódulos de Lisch (RUGGIERI; HUSON, 1999; RUGGIERI, 1999). Trata-se, no entanto, de uma patologia multissistêmica com possível acometimento dos olhos, esqueleto, vasos sanguíneos, sistema endócrino, SNC e periférico (HUSON; HARPER; COMPSTON, 1988). Constitui a mais frequente causa de acometimento do SNC causada por um único gene (CANÇADO; LEIJOTO; CARVALHO, 2005). Outros achados clínicos estão descritos no Quadro 4.

QUADRO 4: Frequência de outros achados clínicos em pacientes com NF1

Achados clínicos	Frequência
Tumores malignos da bainha do nervo periférico	2-5%
Escoliose	10%
Escoliose com necessidade de cirurgia	5%
Estenose da artéria renal	2%
Feocromocitoma	2%
Déficit de aprendizagem	30-60%
Déficit de atenção e hiperatividade	38%
Epilepsia	6-7%
Estenose de aqueduto cerebral	1-5%
Macrocefalia	45%
Estatura entre o percentil 10 e 25	30%

Fonte: Adaptado de Souza (2008).

Entre as complicações mais frequentes da NF1 estão: baixa estatura, macrocrania, déficits cognitivos, dificuldade de aprendizagem, alterações da fala, escoliose, cefaleia, epilepsia, e maior propensão a desenvolver algumas neoplasias (NORTH, 1998; HUSON; HARPER; COMPSTON, 1988).

Déficits cognitivos são as complicações mais comuns da NF1 na infância. Embora o retardo mental não seja uma complicação frequente da NF1, existe uma alta frequência de déficits de aprendizagem e de problemas psicológicos associados a um baixo desempenho escolar e problemas de comportamento, que acabam por dificultar a formação escolar tradicional (NORTH; HYAMNN; BARTON, 2005).

Pacientes com NF1 apresentam alterações musculoesqueléticas importantes e redução da força muscular, quando comparados com indivíduos sem NF1 (SOUZA *et al.*, 2009b; SOUZA *et al.*, 2009). O conceito de hipotonia muscular está relacionado tanto com o tônus muscular (que é determinado de forma involuntária pelo SNC) como o estado trófico dos músculos de sustentação postural.

Tendo em vista as características clínicas polimorfas e fenótipos variados, além do acometimento multissistêmico, a NF exige uma abordagem multidisciplinar. Além do conhecimento específico sobre sua fisiopatologia e as diversas formas de apresentação clínica, o atendimento multidisciplinar envolvendo profissionais das diversas áreas da saúde e da educação simultaneamente ao aconselhamento genético possibilita um melhor atendimento aos pacientes (TROVÓ-MARQUI *et al.*, 2005; REZENDE; RODRIGUES, 2004).

2.6 MANIFESTAÇÕES FONOAUDIOLÓGICAS NA NF1

A Fonoaudiologia, ciência da comunicação humana, se propõe a avaliar, diagnosticar e tratar as alterações da motricidade orofacial, voz, linguagem e audição. Diante do grande impacto que os distúrbios da comunicação podem ter na qualidade de vida do indivíduo e na sua interação com o meio, ressalta-se a importância no diagnóstico fonoaudiológico de tais alterações nos pacientes NF1.

Cerca de 50% dos pacientes com NF apresentam alguma alteração da fala. As anormalidades na fala e na voz podem ser resultado de neurofibromas na língua, faringe ou laringe, ou envolvimento dos nervos cranianos IX, X, XII. A cavidade oral está envolvida em 4 a 7% dos pacientes com NF, sendo a língua a estrutura mais comumente acometida. As manifestações mais comuns são macroglossia ou múltiplos tumores. Os pacientes com neurofibromas na laringe normalmente apresentam rouquidão, disfagia, estridor ou sensação de algo na garganta. A maioria dos autores aconselha uma excisão precoce desse tipo de lesão, evitando-

se assim futuros comprometimentos das vias aéreas. Por outro lado, apenas fatores mecânicos não são suficientes para explicar todos os casos de anormalidades vocais ou de fala nos pacientes com NF (GELLER; BONALUMI, 2004).

A prevalência das manifestações decorrentes de comprometimento da cabeça e do pescoço nos pacientes portadores de NF1 tem sido estimada entre 25 e 35%. Estas manifestações incluem tumores no SNC e na cavidade oral e pescoço, anormalidades visuais devido à alteração no nervo óptico, disfunção neurológica não específica, anormalidades neuroendócrinas e outros achados intracranianos (OKESON, 2008; WARD; JAMISON; FARKAS, 1998). Os principais déficits funcionais são perda de audição, anormalidade na fala e na voz, disfunções aerodigestivas, entre outras queixas menos comuns (GELLER; BONALUMI, 2004; COSYNS *et al.*, 2010).

Estudos apontam que indivíduos com NF1 apresentam alterações da voz, fluência, imprecisão na articulação da fala e hipernasalidade (SILVA *et al.*, 2007; COSYNS *et al.*, 2010; COSYNS *et al.*, 2011a; COSYNS *et al.*, 2011b; ZHANG *et al.*, 2012; COSYNS *et al.*, 2011c). As alterações vocais são caracterizadas pela diminuição da intensidade vocal, qualidade vocal alterada e o grau de alteração da voz é maior quando comparados com indivíduos sadios (SILVA *et al.*, 2007; COSYNS *et al.*, 2011c).

A disfluência é vista mais intensamente na fala espontânea e em monólogo e foi encontrada em 18,64% de pacientes com NF1 (COSYNS *et al.*, 2010). A imprecisão articulatória está relacionada com a pobre coordenação dos músculos responsáveis pelo controle motor da fala associados à dificuldade no controle respiratório e se caracteriza por alterações fonéticas e fonológicas. Estas alterações, observadas em 85% dos indivíduos com NF1 avaliados com um inventário fonético/fonológico aparecem com maior frequência na infância tendendo a melhorar com o aumento da idade. A análise fonética revelou que as distorções foram o tipo de erro predominante: ceceios lateral e anterior, em crianças, o rotacismo (alteração na produção do /r/) foram frequentemente observados. Na perspectiva fonológica, os tipos de erros mais comuns foram a substituição (troca de um som por outro) e os erros de estrutura silábica (mudança no tipo de sílaba, por exemplo CVC = consoante /vogal /consoante muda para CV). Particularmente, desvozeamento,

simplificação de encontro consonantal e, em crianças, o apagamento da consoante final de palavras foram percebidos. Foi demonstrado que significativamente mais homens do que mulheres apresentaram inventário fonético incompleto, e que as meninas tendem a apresentar mais erros de articulação do que os meninos. Além disso, crianças apresentaram significativamente mais erros de articulação do que os adultos, sugerindo que, apesar das habilidades de articulação dos indivíduos com NF1 evoluírem positivamente com a idade, os problemas de articulação não se resolvem completamente da infância até a idade adulta. Desta forma, os erros de articulação realizados por pacientes com NF1 adultos podem ser considerados como distúrbios de articulação residuais e o discurso destes indivíduos é caracterizado por distúrbios articulatorios leves em uma idade em que isso não é mais esperado (COSYNS *et al.*, 2011a).

O índice de nasalidade foi maior em indivíduos com NF1 do que em indivíduos não acometidos pela doença (COSYNS *et al.*, 2011b) e a prevalência de disfunção velofaríngea foi observada em 52% dos pacientes com NF1 (ZHANG *et al.*, 2012).

Em relação à audição é conhecido o distúrbio do processamento auditivo em indivíduos com NF1. Estudo realizado no CRNF-MG constatou após avaliação audiológica e realização de testes do processamento auditivo, audição periférica normal, mas com alteração em pelo menos um dos seguintes componentes do processamento auditivo central: localização sonora, memória sequencial verbal, memória sequencial não verbal, padrão de frequência, padrão de duração, “*gap in noise*”, fala com ruído, identificação de sentenças sintéticas-ipsi, identificação de sentença-contra, dicóticos de dígitos, dissílabos alternados-SSW e dicótico não verbal (BATISTA *et al.*, 2010).

O retardamento mental, que poderia ser responsável pelas alterações fonoaudiológicas tem sido descrito em 2 a 8% dos pacientes com NF1 (QI < que 70 - normal = 90 a 94). A incidência de retardamento mental, na população em geral, varia de 2 a 3%. Desta forma o retardamento mental encontrado na NF1, próximo ao observado na população geral não seria responsável, isoladamente, pelas alterações fonoaudiológicas encontradas nesta população (NORTH, 2007).

2.7 FONOARTICULAÇÃO

Os sistemas mais utilizados para a produção da fala são o esquelético, o muscular, o nervoso e o respiratório. Quando encontramos alguma alteração na fala, evidentemente todos os sistemas devem ser verificados, pois um deles, mais provavelmente, é o responsável pela alteração encontrada. Para a produção da fala são necessários mecanismos normais de respiração, fonação, articulação, ressonância, audição e *feedback* auditivo e proprioceptivo. Todos esses processos são comandados pelo SNC e acontecem simultaneamente, um influenciando o outro (BIANCHINI, 1998). No momento da fala os músculos da laringe são acionados obedecendo a um comando neurológico. Perifericamente a fala depende fundamentalmente da produção, ressonância e articulação do som (BRITTO, 2005). O som fundamental é produzido pela vibração das pregas vocais com a passagem do fluxo de ar. A ressonância no trato vocal modifica o som glótico de forma que alguns componentes de frequência (harmônicos) são amplificados enquanto outros são atenuados e, através da articulação, o fluxo aéreo e o som são interrompidos por movimentos dinâmicos de várias estruturas como véu palatino, língua, lábios e mandíbula.

Dessa forma, duas áreas de especialidade da Fonoaudiologia (motricidade orofacial e voz) se inter-relacionam para a investigação da função glótica e funcionamento dos órgãos fonoarticulatórios (OFAs), responsáveis pela produção de fala.

No campo da motricidade orofacial, a avaliação miofuncional orofacial tem como objetivo, avaliar os OFAs (lábios, língua, dentes, bochechas, palato duro e mole), em relação à morfologia, postura, tônus e mobilidade, e as funções estomatognáticas (respiração, mastigação, deglutição e fala) (BIANCHINI, 1998).

A voz é um atributo exclusivo do ser humano, capaz de expressar suas ideias e pensamentos de acordo com suas emoções e sentimentos. Não há um conceito de voz normal, mas sabe-se que esta deve ser uma emissão agradável, sem esforços, e que se adeque aos interesses sociais, pessoais e profissionais do falante. Qualquer alteração na emissão vocal pode ser classificada como disfonia, sendo percebida pelo próprio falante ou ouvinte.

Existem diversas classificações para as disfonias. A mais utilizada, no Brasil, é o sistema de classificação de Behlau e Pontes, que leva em conta a etiologia do distúrbio vocal. Segundo esta classificação, as disfonias são divididas em: disfonia funcional, organofuncional e orgânica (BRITTO, 2005).

As disfonias funcionais são geradas por comportamento vocal inadequado. As organofuncionais, geralmente, são aquelas disfonias funcionais diagnosticadas tardiamente e, por isso, apresentam lesão secundária. Já as orgânicas independem do uso da voz e, geralmente, apresentam qualidade vocal bastante alterada. A fonoterapia é o principal tratamento para vários tipos de disfonias e é delineado de acordo com os dados obtidos na avaliação clínica tanto do otorrinolaringologista, quanto do fonoaudiólogo. No que diz respeito à avaliação fonoaudiológica, a avaliação perceptivo-auditiva é, embora subjetiva, ainda a mais importante na prática clínica, porque leva em consideração não só os aspectos auditivos, mas também prosódicos, sociais e emocionais do falante. Com o advento da tecnologia, entretanto, surgiram programas específicos para a avaliação vocal e, conseqüentemente, análises mais objetivas, precisas e rápidas (BEHLAU *et al.*, 2001). Existe uma escassez de conhecimento sobre os mecanismos íntimos envolvidos nas alterações da motricidade orofacial e da voz nos pacientes com NF1. Para fundamentar as investigações deste estudo torna-se necessário conhecer a fisiologia das funções estomatognáticas que envolvem a respiração, mastigação, deglutição e fala.

2.8 MOTRICIDADE OROFACIAL

A motricidade orofacial (MO) é o campo da Fonoaudiologia voltado para o estudo, pesquisa, prevenção, avaliação, diagnóstico, desenvolvimento, habilitação, aperfeiçoamento e reabilitação dos aspectos estruturais e funcionais das regiões orofacial e cervical (BRASIL, 2006).

A avaliação clínica em MO ou avaliação miofuncional orofacial é fundamental no processo de diagnóstico fonoaudiológico nessa área, uma vez que possibilita a compreensão das condições anatômicas e funcionais do sistema estomatognático (SEG). Permite, ainda, estabelecer o planejamento terapêutico além de fornecer dados sobre o prognóstico (GENARO *et al.*, 2009).

A avaliação miofuncional orofacial é o ponto de partida para qualquer trabalho mioterápico. É composta pela anamnese e pelo exame propriamente dito. Estas duas fases se completam e são realizadas conjuntamente.

A entrevista inicia o processo de coleta dos dados relacionados à queixa do paciente. Logo em seguida informações sobre os aspectos respiratórios, alimentares, hábitos orais são levantadas bem como tratamentos específicos realizados. O exame fonoaudiológico investiga os aspectos morfológicos e de postura, a tonicidade e a mobilidade dos OFAs e as funções, citadas anteriormente.

Por meio da antropometria da face juntamente com a avaliação clínica, pode-se caracterizar o tipo facial e obter padrões de normalidade (WARD; JAMISON; FARKAS, 1998; FARKAS, 1994). A antropometria oferece inúmeras vantagens na avaliação da morfologia do complexo craniofacial por utilizar técnicas simples, não invasivas, sem risco para o sujeito e com baixo custo, tornando-se instrumento clínico importante nesta avaliação (WARD, 1989; ALLANSON, 1997; WARD; JAMISON; ALLANSON, 2000).

Exames complementares como o estudo cefalométrico e avaliação ortodôntica, podem ser realizados principalmente no acompanhamento de casos clínicos em que se exige a participação ortodôntica.

2.8.1 Eletromiografia de superfície - avaliação da atividade elétrica do músculo masseter

A mastigação é a função mais importante do SEG (GENARO *et al.*, 2009). É uma função fisiológica complexa que envolve atividades neuromusculares, que dependem do desenvolvimento do complexo craniofacial do SNC e da oclusão dentária (RAHAL; GOFFI-GOMEZ, 2009). Além de visar à degradação mecânica dos alimentos e ser a fase preparatória da deglutição, influencia no crescimento e desenvolvimento dos andares médio, inferior e superior da face, no tônus e na propriocepção oral (AMARAL, 2000). A diminuição do tônus muscular dos órgãos fonoarticulatórios, a restrição dos movimentos mandibulares e a alteração das praxias orofaciais tornam os movimentos mastigatórios incompetentes (SACONATO; GUEDES, 2009). É composta por ciclos mastigatórios, ou seja, sequência de ações

mecânicas que resultam na desintegração do alimento e são descritas em três etapas: incisão, trituração e pulverização (DOUGLAS, 1999).

A incisão ocorre quando a elevação da mandíbula em protrusão apreende o alimento entre as bordas incisais ficando em posição vis-à-vis, logo após, a mandíbula repropulsa-se, deslizando-se as bordas incisais dos incisivos inferiores contra a face palatina dos incisivos superiores. Trituração é a transformação mecânica dos alimentos em partes menores. Ocorre principalmente nos pré-molares, uma vez que sua pressão intercuspideana é maior que a dos molares, podendo assim moer mais facilmente partículas maiores, que oferecem maior resistência. A pulverização é a moenda das partículas pequenas transformando-as em elementos muito reduzidos, que não oferecem resistência no nível das superfícies oclusais ou da mucosa bucal (DOUGLAS, 1999).

A mastigação é considerada adequada quando o corte do alimento é realizado pelos dentes incisivos, com os lábios vedados, sem envolvimento exagerado da musculatura perioral, sem ruídos, com lateralização do alimento, com movimentos mandibulares rotatórios e com força muscular simétrica, além de ser bilateral e alternada. Contudo, para que isso aconteça, são necessárias condições anatômicas favoráveis. Na presença de falhas dentárias, uso de próteses, cáries, dentição mista, respiração oral, má oclusão e hipotonia da musculatura, esta função poderá estar alterada (JUNQUEIRA, 1998).

Em Fonoaudiologia é recente a utilização da eletromiografia de superfície (EMGs) que apresenta como objetivo auxiliar no diagnóstico e terapia dos distúrbios motores orais, nas alterações da deglutição, mastigação e fala (RAHAL; GOFFI-GOMEZ, 2007; ANDRADE; SASSI, 2003). Como é um exame indolor e não invasivo, uma vez que o eletrodo de superfície é posicionado sobre a pele, permite que o paciente execute de maneira relaxada o movimento ou função solicitados, podendo realizá-los repetidas vezes, sendo de grande valia nas avaliações miofuncionais orofaciais (RAHAL; GOFFI-GOMEZ, 2007). Diferencia-se da eletromiografia com eletrodos de agulha, os quais são inseridos na pele do paciente, é um exame capaz de demonstrar potenciais de fibrilação nos músculos (BERNARDES; FRANCO, 2008), porém é um exame que não faz parte da prática fonoaudiológica, por ser um exame invasivo. Na face humana a EMGs tem sido muito explorada para fins de reabilitação

por meio do biofeedback eletromiográfico (RAHAL; GOFFI-GOMEZ, 2009; RAHAL; GOFFI-GOMEZ, 2007; FELÍCIO *et al.*, 2008).

A EMGs é um exame capaz de registrar os potenciais de ação que ocorrem por meio da ativação voluntária do músculo ou da resposta à estimulação elétrica (CYRILLO; TORRIANI, 2003), sendo assim estuda a função muscular por meio da análise do sinal elétrico produzido durante a contração muscular (GOMES *et al.*, 2006). Pode facilmente ser realizada em um laboratório, constitui um método não invasivo, simples, reproduzível, de baixo nível de desconforto durante o exame e que pode fornecer dados importantes sobre a normalidade ou alteração do funcionamento de um músculo (CORIOLANO *et al.*, 2010). O uso da eletromiografia em pesquisas é mais recente e permitiu determinar a ação da musculatura oral nas diversas formas de alimentação, bem como comparar força e atividade elétrica entre elas (GOMES *et al.*, 2006) e tem sido relacionada à eficiência mastigatória (FELÍCIO *et al.*, 2008).

Os quatro músculos da mastigação atuam em grupo e tem a função primordial de movimentar a mandíbula em diferentes planos ou direções, aproveitando, para isso, as estruturas especiais que formam a articulação temporomandibular. O músculo masseter, principal músculo da mastigação e o músculo temporal são superficiais e de fácil palpação enquanto os músculos pterigoideo medial e pterigoideo lateral são profundos. Todos eles ligam a mandíbula ao crânio, derivam do mesoderma e recebem a inervação do nervo trigêmeo. O músculo masseter (FIGURA 3), devido a sua importância na mastigação e pela facilidade de acesso ao exame clínico e eletromiográfico foi escolhido para ser avaliado nesta pesquisa.

A avaliação perceptivo-auditiva é uma forma subjetiva de avaliação da voz das pessoas. Teve início no século XIX, exigindo somente o ouvido humano como instrumento de avaliação. Esta prática fonoaudiológica tem sido utilizada ainda nos dias de hoje (ARAÚJO, 2002).

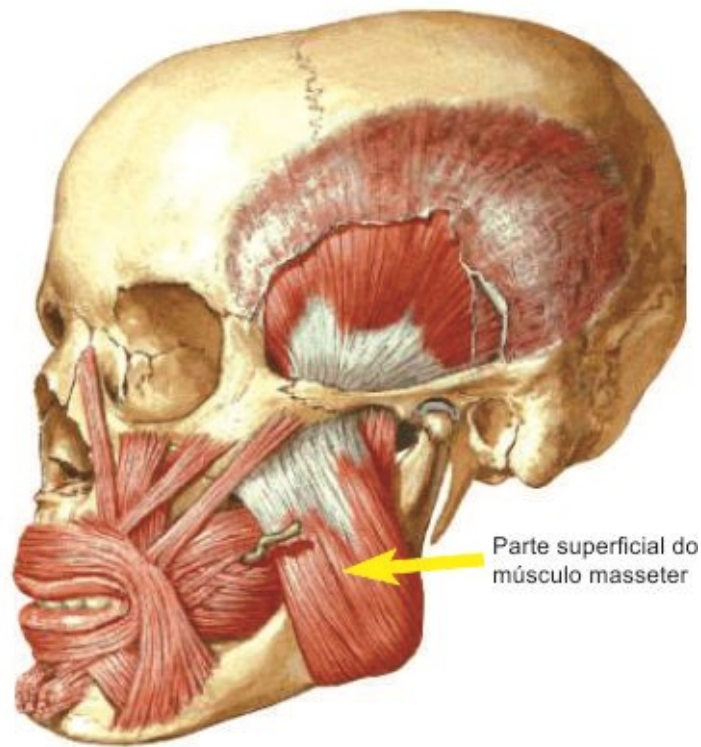


FIGURA 3: Anatomia facial, musculatura mastigatória.

Fonte: Netter (2000).

2.9 VOZ

Outra forma de avaliação da voz é por meio da análise acústica, que consiste em uma análise objetiva tendo programas de computador como ferramenta de medição. Estes programas fornecem medidas que estão relacionadas ao padrão vibratório das pregas vocais, à forma do trato vocal, e às suas mudanças no tempo. A interpretação dos dados varia com a idade, o sexo, o tipo de fonação e o treino vocal, podendo também ser utilizada no acompanhamento das intervenções fonoaudiológicas (PONTES *et al.*, 2002; ARAÚJO *et al.*, 2002). As medidas acústicas utilizadas nestes programas são: a frequência fundamental (F_0), o *jitter*, o *shimmer* e medidas de ruído, por meio da obtenção de traçado do formato da onda sonora e análise da periodicidade destas ondas.

A F_0 é um importante parâmetro na avaliação anatômica e funcional da laringe e é determinada pelo número de ciclos que as pregas vocais realizam por segundo (ORTIZ; CARRILLO, 2008).

O *jitter*, índice de perturbação da F_0 no curto prazo, mostra a variabilidade da frequência fundamental medida entre ciclos glóticos vizinhos. Expressa o quanto um período é diferente do anterior ou de seu sucessor imediato. Correlaciona-se com a aspereza e altera-se principalmente com a falta de controle da vibração das pregas vocais (BEHLAU *et al.*, 2001).

O *shimmer* é a perturbação da amplitude no curto prazo, indica a variabilidade da amplitude da onda sonora, isto é, representa as alterações irregulares na amplitude dos ciclos glóticos, de um ciclo a outro. Altera-se principalmente nas situações de redução de resistência glótica e correlaciona-se com a presença de ruído à emissão (rouquidão) e com a soprosidade (BEHLAU *et al.*, 2001).

O *Glottal to Noise Excitation Ratio* (GNE) é uma medida acústica para calcular o ruído em uma série de pulsos produzidos pela oscilação das pregas vocais. Esse parâmetro é baseado na hipótese de que pulsos resultantes da colisão das pregas vocais geram uma excitação síncrona de diferentes faixas de frequência. Por outro lado, o ruído produzido pelas pregas vocais comprimidas gera excitações não correlacionadas. Um valor próximo a um significa uma excitação do tipo “pulso” (uma excitação normal da glote), enquanto valores próximos a zero resultam de uma excitação do tipo “ruído” (voz sussurrada) (FERREIRA *et al.*, 1998).

Medidas acústicas da voz têm recebido atenção por serem de natureza não invasiva e serem aplicáveis tanto na clínica como em pesquisas. Entretanto, o resultado destas medidas deve ser utilizado juntamente com a avaliação perceptivo-auditiva para ser considerado clinicamente significativo (EADIE; DOYLE, 2005).

Na clínica da voz, a análise acústica serve, principalmente, como ferramenta auxiliar da avaliação perceptivo-auditiva, com o intuito de aumentar a precisão do diagnóstico das alterações laríngeas (EADIE; DOYLE, 2005). Com a análise acústica pode-se obter a espectrografia que é uma das principais ferramentas para o monitoramento visual das características acústicas da emissão sonora (EADIE; DOYLE, 2005). Comparando os dois tipos de análise vocal, podemos observar que a análise acústica propicia mensurações do sinal sonoro vocal, enquanto que a avaliação perceptivo-auditiva oferece uma descrição do sinal vocal tendo como instrumento básico a audição (BRASIL, 2006).

3 OBJETIVOS

3.1 OBJETIVO PRINCIPAL

Avaliar e comparar as estruturas fonoarticulatórias de indivíduos com NF1 com voluntários não acometidos pela doença.

3.2 OBJETIVOS ASSOCIADOS

- Descrever e quantificar as alterações da motricidade orofacial em indivíduos com NF1;
- descrever e analisar a voz de indivíduos com NF1;
- medir a força muscular e verificar possível correlação com alterações da motricidade orofacial e da voz em indivíduos com NF1;
- descrever e analisar o potencial elétrico do músculo masseter;
- verificar possível correlação entre potencial elétrico do músculo masseter durante o apertamento dentário e a força muscular global;
- verificar possível correlação da relação s/z (aerodinâmica e função glótica) e a força muscular.

4 PACIENTES E MÉTODOS

4.1 ASPECTOS ÉTICOS

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (COEP) da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) (ETIC 0307.0.203.000-09) (ANEXO C) e todos os voluntários, indivíduos com NF1 e sadios ou seus responsáveis legais assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (APÊNDICE A e B).

4.2 TIPO DE ESTUDO

Trata-se de um estudo observacional analítico, do tipo caso controle em que indivíduos com NF1 confirmada (casos) foram comparados a um grupo de voluntários não acometidos pela doença (controles).

4.3 POPULAÇÃO ESTUDADA

A amostra foi estimada em 24 indivíduos. Esta amostra foi calculada utilizando-se o Software Epi Info™ (módulo *Sample size*), considerando-se o erro de 5% e com IC de 95% e a prevalência de alterações da motricidade orofacial e da voz em 40% dos indivíduos com NF1. Para cada indivíduo com NF1 avaliado foi também examinado um indivíduo sem a doença para controle. Os indivíduos com NF1 foram selecionados do banco de dados do CRNF-MG através de uma tabela de números aleatórios. Caso os pacientes selecionados tivessem menos de 10 anos, o mesmo era automaticamente excluído e escolhido o paciente subsequente. Os indivíduos controles foram recrutados entre profissionais e estudantes que concordaram voluntariamente em participar da pesquisa, sem qualquer tipo de remuneração.

Os voluntários (NF1 e controles) foram submetidos à avaliação da motricidade orofacial (estrutural e funcional), da voz, da eletromiografia de superfície do músculo masseter e da audição.

4.4 DEFINIÇÃO DE CASO

Pacientes atendidos no CRNF-MG foram considerados participantes em potencial desde que voluntários e residentes no município de Belo Horizonte ou na Região Metropolitana desta cidade. Entre todos os indivíduos, foram considerados como caso aqueles com idade maior que 10 anos e com diagnóstico de neurofibromatose tipo 1, de acordo com os critérios diagnósticos definidos no último consenso do NIH de 1997. Na ocasião da pesquisa estavam cadastrados no CRNF-MG, 640 pacientes.

4.5 CRITÉRIO DE INCLUSÃO NO GRUPO NF1

Foram incluídos no estudo indivíduos acima de 10 anos de idade, que apresentaram três ou mais dos seguintes critérios: 1) seis ou mais manchas café com leite: 0,5 cm ou mais antes da puberdade e igual ou maior do que 1,5 cm; 2) dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo, ou um ou mais neurofibromas plexiformes; 3) efélides similares em região de dobra cutânea (especialmente na axila ou região inguinal); 4) glioma do nervo óptico; 5) dois ou mais nódulos de Lisch; 6) displasia do esfenoide ou displasia/adelgaçamento do córtex de ossos longos; 7) um parente de primeiro grau com NF1. A inclusão de três critérios e não de dois, como recomendado pelo NIH, teve como propósito excluir pacientes com possível diagnóstico da Síndrome de Legius.

Não foi realizado teste genético para a confirmação da NF1 nos participantes. Os dados referentes ao diagnóstico de NF1 foram obtidos do Protocolo de Atendimento do CRNF-MG.

4.6 CRITÉRIO DE EXCLUSÃO NO GRUPO NF1

Foram excluídos os pacientes com neurofibromas plexiformes na região orofacial, ou neurofibromas não plexiformes que pudessem comprometer a função fonoarticulatória e pacientes com comprometimento da audição.

4.7 CRITÉRIO DE INCLUSÃO NO GRUPO CONTROLE

Indivíduos sem critérios para o diagnóstico de neurofibromatose tipo 1 e com audição normal.

4.8 CRITÉRIO DE EXCLUSÃO NO GRUPO CONTROLE

Não foram incluídos indivíduos com doenças sistêmicas avaliadas clinicamente que pudessem comprometer a motricidade orofacial, voz ou que tivessem comprometimento da audição, detectados na audiometria, ou tumores no SNC.

4.9 PROCEDIMENTOS DE AVALIAÇÃO

4.9.1 Entrevista

A coleta da história clínica foi realizada com os indivíduos e responsáveis, para obtenção de informações referentes a dados pessoais, queixas relacionadas às dificuldades na comunicação envolvendo a fala e audição e história otológica (ANEXO A).

4.9.2 Avaliação da força muscular

Todos os indivíduos com NF1 (casos) e os voluntários sem NF1 (controles) foram avaliados quanto à força máxima de preensão manual ($F_{m\acute{a}x}$), de acordo com a metodologia utilizada por Souza (2013) (FIGURA 4), por meio de três medidas padronizadas da força máxima de cada indivíduo, utilizando o dinamômetro manual (0-100 kg Kratos®, Brasil). A área de secção transversal foi derivada da medida da circunferência do antebraço (cm) e a força muscular por unidade de área ($F_{\acute{a}rea}$) foi calculada (kg/cm^2) (SOUZA *et al.*, 2009). Foi realizada a medida do comprimento do antebraço (da prega do punho à fossa cubital) de cada lado e da circunferência do antebraço a dois terços da prega do punho. No mesmo ponto da medida da circunferência, na face flexora, foi feita a medida da dobra cutânea (mm) com a utilização do compasso clínico. A área da secção transversal foi derivada da medida da circunferência do antebraço (cm) menos a dobra cutânea do antebraço.

As medidas foram realizadas com os indivíduos assentados em cadeira com encosto, os antebraços apoiados, em mesa colocada a sua frente, e ambos os pés apoiados no chão. Aos indivíduos foi solicitado que comprimissem a alça do dinamômetro com a maior força possível, mantendo os antebraços apoiados na mesa e tendo a base do dinamômetro apoiada sobre a mão. Foram anotadas três medidas de cada lado (kg) e utilizada a média das três medidas. A força muscular

por unidade de área ($F_{\text{área}}$) foi calculada (kg/cm^2) e transformada em (N/cm^2). As medidas foram realizadas pela pesquisadora principal que foi previamente treinada.

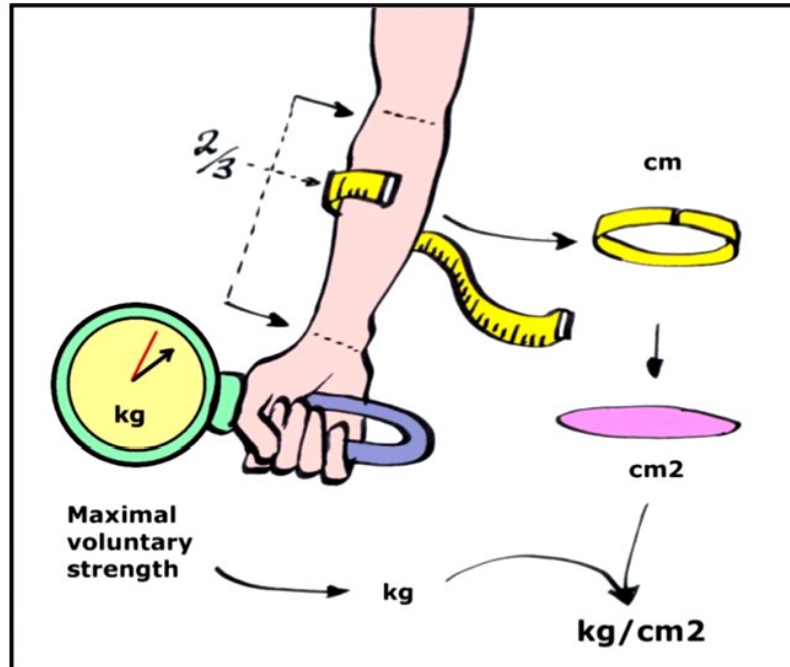


FIGURA 4: Medida da força máxima de apreensão manual e da área da seção transversal.

Fonte: Souza (2008).

4.9.3 Avaliação da motricidade orofacial

O protocolo utilizado para avaliação da motricidade orofacial foi a Avaliação Miofuncional Orofacial (MBGR) (GENARO *et al.*, 2009) (ANEXO B). Neste estudo foi utilizada apenas a parte do Exame Miofuncional Orofacial. A escolha deste instrumento ocorreu pela sua facilidade na sistematização da avaliação, possibilidade de quantificação e comparação com outros estudos a partir dos escores obtidos. Apesar de não ser validado, é o protocolo mais utilizado na prática clínica atualmente.

Cada avaliação foi realizada pelo mesmo fonoaudiólogo, com experiência prévia na utilização do protocolo. As avaliações tiveram duração de aproximadamente 45 minutos, que anotou os resultados no protocolo específico no momento do exame. O protocolo do exame clínico compreendeu a observação da postura corporal, análise morfológica extra e intraoral, avaliação da mobilidade, tonicidade e sensibilidade

orofacial, além das funções de respiração, mastigação, deglutição e fala. A mastigação e a deglutição foram avaliadas com alimento sólido (biscoito *cream cracker*) e com líquido (água).

Durante a avaliação clínica, o paciente permaneceu sentado em uma cadeira e a avaliadora ficou em frente a ele. Os materiais utilizados na avaliação descrita acima foram: luvas, espátulas de madeira descartáveis e paquímetro. Alguns itens do protocolo dependeram apenas da observação da avaliadora, como a posição da língua e dos lábios, que foram avaliados durante a posição habitual de repouso. Já para a avaliação do tônus, além da observação visual, a fonoaudióloga também fez uso da palpação da musculatura orofacial. Todos os procedimentos foram realizados segundo as instruções que acompanham o protocolo.

4.9.4 Avaliação eletromiográfica de superfície do músculo masseter

Para avaliar o potencial elétrico do músculo masseter, principal músculo da mastigação, utilizou-se, além da palpação, também a eletromiografia de superfície (EMGs). Utilizou-se o eletromiógrafo modelo Miotool 200 USB, de dois canais, com scanner #9, calibrado a uma amplitude de 500 microvolts (mV). A gordura da pele foi removida com gaze embebida em álcool 70°. Os eletrodos superficiais duplos de superfície de cloreto de prata descartáveis (SDS 500-conexão por garra) foram aderidos bilateralmente sobre os músculos masseteres. Durante a avaliação os indivíduos permaneceram sentados e a avaliadora, treinada previamente para a realização do procedimento, ficou em frente a eles. As provas eletromiográficas selecionadas para este estudo segundo Rahal (RAHAL; GOFFI-GOMEZ, 2007) foram:

1. posição habitual com os lábios ocluídos durante 15 segundos;
2. apertamento dentário: o indivíduo foi orientado a apertar os dentes durante três segundos em três momentos diferentes e consecutivos.

Foram registradas as respostas eletromiográficas de cada prova de ambos os lados da face expressas em microvolts (mV) resultantes da média final bruta da atividade elétrica em uma janela de 15 segundos. Os traçados eletromiográficos foram

também analisados em sinal retificado (RMS) que avalia a simetria entre o potencial elétrico dos músculos estudados.

4.9.5 Avaliação da voz

A avaliação das medidas aerodinâmicas, tempo máximo de fonação (TMF) da vogal sustentada /a/ e fonemas fricativos /s/ e /z/, itens que compõem a avaliação da voz do protocolo MBGR, foram realizadas por todos os indivíduos da pesquisa por meio de gravação da voz diretamente no computador, em ambiente silencioso. Foi solicitado a cada participante que emitisse a vogal /a/ sustentada, de forma habitual e plena, sem variação da frequência e da intensidade, falasse os números de 1 a 10 (fala automática) e relatasse sobre sua opinião a respeito da própria voz (fala espontânea). As gravações foram realizadas em computador com processador Intel Core 2 Duo® E4500, 2.2 GHz, com placa de som Sound Blaster Live 7.1. Para a captação da voz foi utilizado microfone Lesson® HD 74 unidirecional (cardioide) devidamente conectado ao computador, posicionado lateralmente à boca do paciente sentado a uma distância de cinco centímetros. Os dados coletados foram analisados com a utilização do *software* Vox Metria® 2.6, para a interpretação dos resultados obtidos. Na análise acústica quantitativa foram avaliados os seguintes parâmetros: F_0 e seus índices de perturbação (*jitter* e *shimmer*) e medida de ruído: *Glottal to Noise Excitation Ratio* (GNE) (GAMA *et al.*, 2011; COSTA *et al.*, 2008). O TMF foi derivado da média do tempo cronometrado de três medidas da vogal /a/ sustentada. Essa medida foi realizada também para as fricativas /s/ e /z/, com o cronômetro Vollo VLS 510 digital. As medidas foram mensuradas pelo mesmo avaliador e o paciente foi orientado a inspirar e emitir a vogal /a/ de forma prolongada, repetidas por três vezes. O mesmo procedimento foi feito com as fricativas /s/ e /z/. Foram considerados normais aqueles indivíduos que apresentassem resultados do TMF de 20s para homens e 14s para mulheres (BRASIL, 2006). Para os fonemas fricativos /s/ e /z/, os valores de 0,8 a 1,2s foram considerados como referência de normofunção, os menores que 0,8s como hipofunção e maiores que 1,2s, como hiperfunção (COSTA *et al.*, 2008). A F_0 entre 80 a 150 Hz para homens e de 150 a 250 Hz para mulheres, *pitch* e *loudness* adequados, *jitter* com valor limite de normalidade de 0,6% e *shimmer* com valores limites de normalidade de 6,5% e ruído GNE com o intervalo de normalidade de 0,5

a 1%, são padrões de normalidade utilizados no programa de análise acústica Vox Metria®.

4.10 Análise dos dados

Os resultados deste estudo foram analisados estatisticamente por meio do software SPSS versão 19.0. Foi realizada análise descritiva das variáveis contínuas, sendo calculadas as médias e os desvios-padrão e distribuição de frequência das variáveis categóricas. Para a comparação das medianas e médias dos parâmetros estudados entre os grupos NF1 e controle, foram utilizados, respectivamente, os testes de Mann-Whitney para amostras não pareadas e teste t de Student para amostras independentes.

Para a análise de correlação entre as medidas foi utilizado o coeficiente de correlação de Spearman e para análise de associações entre as variáveis categóricas foi utilizado o Teste Exato de Fisher, adequado para avaliar amostras pequenas.

Em todas as análises foi utilizado o nível de significância de 5% e intervalo de confiança de 95%.

5 RESULTADOS

5.1 CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA

A população estudada foi composta por 24 pacientes com NF1 atendidos no CRNF-MG (12 mulheres e 12 homens), com idade entre 13 e 53 anos e comparados a 24 voluntários não portadores de NF1 (12 mulheres e 12 homens). Os grupos que constituíram esta amostra foram semelhantes quanto à idade e ao sexo.

5.2 FORÇA MUSCULAR

A F_{max} foi semelhante entre os grupos de indivíduos (NF1 e controles) do sexo feminino (TABELA 1). Por outro lado, os indivíduos do sexo masculino com NF1 apresentaram maior redução da F_{max} em relação aos controles. Quando analisada a F_{max} independente do sexo, observou-se diferença significativa entre o grupo NF1 e os voluntários sem NF1 (TABELA 2).

TABELA 1: Força máxima de preensão manual estratificada por sexo em indivíduos com NF1 e controles expressa em média

Sexo	Força máxima de preensão manual (N/cm ²)		Valor de <i>p</i>
	Indivíduos com NF1	Indivíduos sem NF1	
Mulheres	4,068	4,519	0,204 ¹
Homens	4,837	6,789	0,043¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

TABELA 2: Força máxima de preensão manual comparada entre os grupos NF1 e controles expressa em média

	Grupos		Valor <i>p</i>
	NF1	Controle	
Força máxima de preensão manual	4,452	5,654	0,035¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

5.3 MOTRICIDADE OROFACIAL

As tabelas 3 a 9 mostram os resultados encontrados na avaliação da MO. Cada tabela representa uma divisão do Exame Miofuncional Orofacial - MBGR. Os resultados apresentados apontam que indivíduos sem NF1 apresentam médias

menores em todas as subdivisões do protocolo, exceto a de dor à palpação (menor média indica menor comprometimento das estruturas e do funcionamento do SEG).

Todas as subdivisões do protocolo MBGR apresentaram diferença significativa ($p < 0,05$).

TABELA 3: Escore de postura corporal, expresso em média, em indivíduos com NF1 e controles

	Grupos				Valor p
	NF1		Controle		
	Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana	
Postura corporal	1,63 (1,44)	1,5	0,08 (0,28)	0,0	0,000¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

TABELA 4: Escore do exame extraoral expresso em média, entre os indivíduos com NF1 e controles

	Grupos				Valor p
	NF1		Controle		
	Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana	
Exame extraoral	5,04 (2,61)	4,5	1,50 (1,56)	1,0	0,000¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

TABELA 5: Escore do exame intraoral, expresso em média, em indivíduos com NF1 e controles

	Grupos				Valor p
	NF1		Controle		
	Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana	
Exame intraoral	9,04 (5,02)	8,0	2,92 (1,89)	2,0	0,000¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

TABELA 6: Escore da mobilidade das estruturas orofaciais, expresso em média, em indivíduos com NF1 e controles

	Grupos				Valor p
	NF1		Controle		
	Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana	
Mobilidade	10,21 (5,48)	8,5	1,25 (1,42)	1,0	0,000¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

TABELA 7: Escore do tónus das estruturas orofaciais, expresso em média em indivíduos com NF1 e controles

	Grupos				Valor <i>p</i>
	NF1		Controle		
	Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana	
Tónus	3.58 (2.58)	4.0	0,08 (0,28)	0,0	0,000¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

Os escores de dor à palpação foram nulos em ambos os grupos, e dessa forma não foram realizadas comparações.

TABELA 8: Escore das funções estomatognáticas, expresso em médias, em indivíduos com NF1 e controles

Funções	Grupos				Valor <i>p</i>
	NF1		Controle		
	Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana	
Respiração	1,00 (1,06)	1,0	0,38 (0,49)	0,0	0,011¹
Mastigação	3,37 (1,88)	4,0	0,63 (0,82)	0,0	0,000¹
Deglutição 1ª prova	0,96 (1,83)	0,0	0,00 (0,00)	0,0	0,005¹
Deglutição 2ª prova	0,87 (1,67)	0,0	0,00 (0,00)	0,0	0,005¹
Deglutição 3ª prova	2,25 (2,11)	2,0	0,25 (0,61)	0,0	0,000¹
Fala 1ª prova	0,21 (0,58)	0,0	0,00 (0,00)	0,0	0,077 ¹
Fala 2ª prova	0,21 (0,58)	0,0	0,00 (0,00)	0,0	0,077 ¹
Fala 3ª prova	0,08 (0,41)	0,0	0,04 (0,20)	0,0	0,976 ¹
Fala 4ª prova	3,46 (2,26)	3,0	0,25 (0,53)	0,0	0,000¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

TABELA 9: Escore total do Protocolo MBGR, expresso em média, em indivíduos com NF1 e controles

	Grupos				Valor <i>p</i>
	NF1		Controle		
	Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana	
Escore total	42,16 (16,87)	34,5	7,29 (5,43)	6,0	0,000¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

5.4 VOZ

Na Tabela 10 pode-se observar as diferenças dos tipos de voz entre os grupos, mostrando que indivíduos do grupo controle apresentaram probabilidade maior de possuir voz adaptada do que indivíduos com NF1. Observamos que a ressonância também se encontra alterada nos indivíduos com NF1 sem diferença entre os sexos.

TABELA 10: Associação entre o tipo de voz e ressonância considerando os grupos de indivíduos com NF1 e controles, estratificado por sexo.

Variáveis		Mulheres		Valor <i>p</i>	Homens		Valor <i>p</i>
		NF1	Controle		NF1	Controle	
Tipo de voz	Adaptada	3	10	0,006¹	0	11	0,000¹
	Alterada	9	2		12	1	
Ressonância	Equilibrada	2	12	0,000¹	3	12	0,000¹
	Alterada	10	0		9	0	

Legenda: (1) Teste de Exato de Fisher.

Fonte: Dados da pesquisa.

Os resultados do tempo máximo de fonação (TABELA 11) mostraram que indivíduos com NF1 apresentaram valores inferiores ao padrão de normalidade. Já em relação ao sexo, as mulheres do grupo NF1 apresentaram valores mais próximos da normalidade quando comparadas aos homens. As mulheres do grupo controle não apresentaram alterações quanto ao tempo máximo de fonação enquanto os homens apresentaram valores bem próximos do padrão considerado normal. Da mesma forma, foi encontrada alteração significativa na relação s/z, sendo esta menor no grupo NF1.

Considerando os dados estratificados por sexo, observa-se que o tempo máximo de fonação da vogal /a/ sustentada apresentou diferença significativa entre os grupos dos indivíduos com NF1 e controles para ambos os sexos, sendo menor no grupo NF1.

TABELA 11: Tempo máximo de fonação e relação s/z comparados entre os indivíduos com NF1 e controles, estratificado por sexo

Variável	Mulheres				Valor <i>p</i>	Homens				Valor <i>p</i>
	NF1		Controle			NF1		Controle		
	Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana		Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana	
TMF/a/	12,25 (5,38)	12,5	15,83 (3,38)	15,0	0,0018¹	12,50 (4,87)	11,5	22,33 (4,87)	24,5	0,001¹
Relação s/z	0,98 (0,41)	1,0	0,91 (0,29)	1,0	0,557 ¹	1,19 (0,04)	1,0	0,98 (0,04)		1,000 ¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

Na Tabela 12 são apresentados os resultados da avaliação da relação s/z. Observa-se que os valores podem ser considerados iguais a 1 (valor $p > 0,05$) para ambos os

grupos, independente do sexo. Os indivíduos com NF1 apresentam valores levemente superiores aos do grupo controle.

TABELA 12: Teste *t* para verificar se a relação $s/z = 1$

Relação s/z	NF1		Controle	
	Média (DP)	Valor p	Média (DP)	Valor p
Geral	1,08 (0,16)	0,590 ¹	0,94 (0,04)	0,211 ¹
Masculino	1,19 (0,30)	0,531 ¹	0,98 (0,01)	0,166 ¹
Feminino	0,98 (0,12)	0,860 ¹	0,91 (0,08)	0,298 ¹

Legenda: (1) Teste *t* para verificar se a relação $s/z = 1$.

Fonte: Dados da pesquisa.

Os resultados apresentados na Tabela 13 mostram que na análise da avaliação quantitativa, as medidas acústicas *jitter* e *shimmer* apresentaram maior alteração em indivíduos com NF1 do que em indivíduos sem NF1.

Ambos os grupos apresentaram médias com valores acima do padrão de normalidade determinado pelo programa Vox Metria® 2.6, exceto F_0 e GNE. Entretanto, os valores encontrados no grupo NF1 foram maiores do que os do grupo controle. Apesar de apresentarem valores alterados, o grupo controle mostrou valores mais próximos do padrão de normalidade, independente do sexo. Apenas os aspectos acústicos *jitter* e *shimmer* apresentaram diferença significativa no sexo feminino.

TABELA 13: Análise quantitativa dos parâmetros acústicos entre os indivíduos com NF1 e controles

Aspectos acústicos	Mulheres		Valor p	Homens		Valor p
	NF1	Controle		NF1	Controle	
	Média	Média		Média	Média	
<i>Jitter</i>	6,13	1,04	0,0067¹	12,2	2,9	0,5065 ¹
<i>Shimmer</i>	23,4	8,03	0,0061¹	15,6	11,20	0,4528 ¹
GNE	0,63	0,72	0,1486 ¹	0,63	0,76	0,3700 ¹
F_0	213,7	220,4	0,6861 ¹	111,6	125,9	0,0647 ¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

5.5 ELETROMIOGRAFIA DE SUPERFÍCIE DO MÚSCULO MASSETER

Os resultados referentes à atividade elétrica (mV) do músculo masseter, exibidos nas tabelas 14 e 15, mostraram que indivíduos sem NF1 apresentaram maior

amplitude da atividade mioelétrica em relação aos indivíduos com NF1 durante o apertamento dentário.

TABELA 14: Atividade elétrica do músculo masseter, comparada entre os grupos NF1 e controles

Atividade elétrica do músculo masseter	Grupos				Valor <i>p</i>
	NF1		Controle		
	Média (DP)	Mediana	Média (DP)	Mediana	
Apertamento dentário	47,03 (25,44)	41.8	72,99 (31,90)	87.48	0,0069¹

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

TABELA 15: Atividade elétrica do músculo masseter, durante o apertamento dentário, expressa em média e estratificado por sexo

Atividade elétrica do músculo masseter	Mulheres			Valor <i>p</i>	Homens		
	NF1	Controle	Valor <i>p</i>		NF1	Controle	Valor <i>p</i>
	Média (mV)	Média (mV)			Média (mV)	Média (mV)	
Apertamento dentário	35,99	64,43	0,0496¹	58,08	81,55	0,0567 ¹	

Legenda: (1) Teste de Mann-Whitney.

Fonte: Dados da pesquisa.

A Tabela 16 apresenta os coeficientes de correlação entre a força máxima de preensão manual e escore total do protocolo MBGR, relação s/z e do potencial elétrico de ação do músculo masseter. Apesar dos coeficientes mostrarem uma fraca correlação entre estas variáveis, todos os coeficientes foram estatisticamente significativos.

Destaca-se que as correlações inversas entre a F_{max} e o escore total do MBGR e a relação s/z, indicando que à medida que a força aumenta, os valores dos dois parâmetros diminuem.

TABELA 16: Coeficiente de correlação de Spearman entre força máxima de preensão manual, escore total do Protocolo MBGR, relação s/z e do potencial elétrico de ação do músculo masseter

		Coeficiente de correlação de Spearman	Valor <i>p</i>
Força máxima de preensão manual	Escore total MBGR	-0,394	0,006¹
	Relação s/z	-0,290	0,045¹
	Potencial elétrico músculo masseter	0,359	0,012¹

Legenda: (1) Coeficiente de correlação de Spearman.

Fonte: Dados da pesquisa.

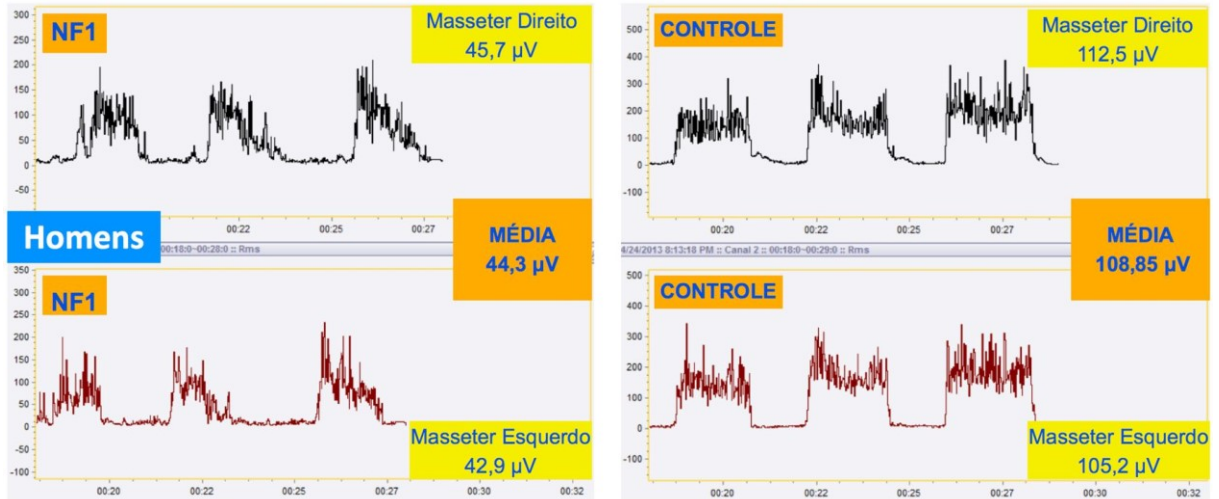


FIGURA 5: Atividade elétrica dos músculos masseteres, direito e esquerdo, durante o apertamento dentário, expressa em média em homens com NF1 e controle.

Fonte: Dados da pesquisa.

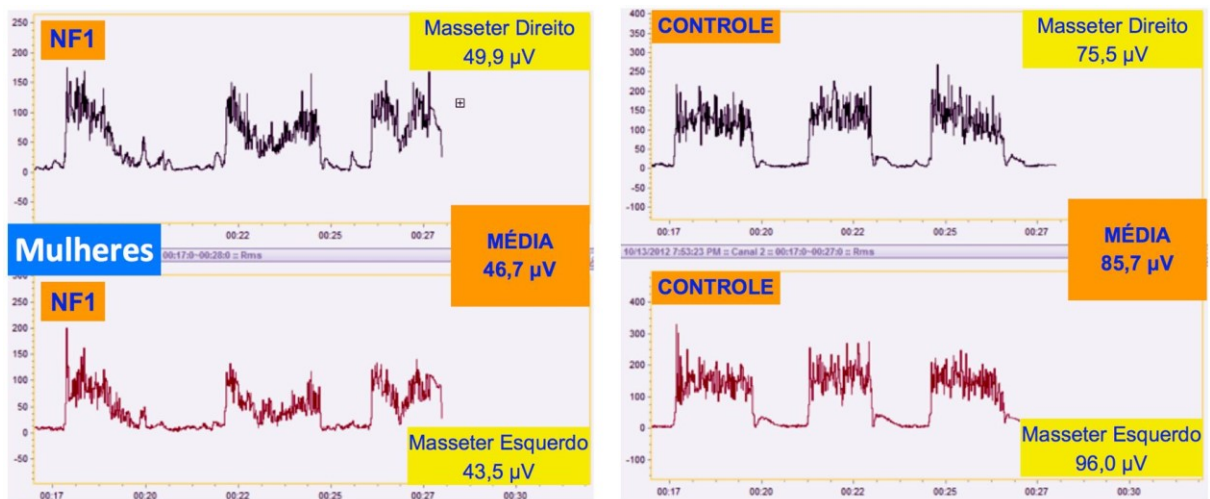


FIGURA 6: Atividade elétrica dos músculos masseteres, direito e esquerdo, durante o apertamento dentário, expressa em média em mulheres com NF1 e controle.

Fonte: Dados da pesquisa.

6 DISCUSSÃO

Os resultados desta pesquisa permitem concluir que os indivíduos com NF1 apresentaram alterações fonoarticulatórias significativas, com repercussões sobre a motricidade orofacial e a voz em comparação com os voluntários não acometidos pela doença. Discutiremos separadamente as diversas alterações observadas.

6.1 FORÇA MÁXIMA DE PREENSÃO MANUAL E ATIVIDADE ELETROMIOGRÁFICA DO MÚSCULO MASSETER

A avaliação da F_{max} foi realizada para complementar os estudos conduzidos previamente no CRNF-MG em relação à força muscular (SOUZA, 2013) e investigar se as alterações da força muscular global poderiam afetar também a musculatura orofacial no desempenho das funções estomatognáticas. Como demonstrado anteriormente, este estudo comprovou redução da força muscular global em indivíduos com NF1, com maior acometimento dos pacientes do sexo masculino.

Inicialmente, a hipotonia muscular foi observada clinicamente em 32% dos indivíduos com NF1 avaliados no CRNF-MG (SOUZA *et al.*, 2009b). Com a ampliação da amostra foi possível observar que 67% dos indivíduos com NF1 apresentaram força muscular menor do que indivíduos sadios pareados por sexo e idade (SOUZA *et al.*, 2009). A hipótese inicial considerada foi de que a redução da força muscular estivesse relacionada com as alterações genéticas da NF1, que resultam na insuficiência da neurofibromina. Os resultados da eletromiografia de superfície mostraram que indivíduos com NF1 apresentam uma maior diferença na ativação dos músculos masseteres durante o apertamento dentário que os voluntários sem a doença. Deve ser ressaltado que esta medida não foi ainda descrita em indivíduos com NF1, de acordo com a busca eletrônica realizada nas bases de dados MEDLINE, Scopus, SCiELO e LILACS. Estes achados são importantes não apenas para quantificar a atividade mioelétrica da musculatura envolvida na mastigação, principalmente do músculo masseter, mas também para confirmar a diminuição do potencial de ação dos músculos orofaciais de indivíduos com NF1, o que nos permite sugerir algum tipo de intervenção terapêutica fonoaudiológica (MARCHESAN; JUNQUEIRA, 1996; BERNARDES; GOMEZ;

BENTO, 2010; IDERIHA; LIMONGI, 2007; MALTA *et al.*, 2006; MUÑOZ *et al.*, 2004; OLIVEIRA *et al.*, 2010).

Indivíduos com NF1, por motivos variados, não praticam atividades físicas regulares e um certo “sedentarismo” é observado clinicamente nesta população. Este comportamento compromete toda a estrutura óssea e muscular global do corpo, com interferência direta na postura e funcionamento das estruturas orofaciais. É importante salientar que movimentos incoordenados e posturas inadequadas podem afetar os movimentos normais dos músculos e o desempenho de suas funções (SOUZA *et al.*, 2009).

Na clínica fonoaudiológica tem-se como premissa que o bom desempenho das funções orofaciais, que envolvem a respiração, mastigação, deglutição e fala está intimamente ligado ao inter-relacionamento das estruturas estáticas ou passivas com as estruturas dinâmicas ou ativas, que equilibradas e controladas pelo SNC serão responsáveis pelo funcionamento harmônico da face (BRITTO, 2005).

As estruturas estáticas ou passivas são representadas pelos arcos osteodentários, maxila e mandíbula, relacionados entre si pela articulação temporomandibular. Ainda fazem parte destas estruturas outros ossos cranianos e o osso hioide. Já as estruturas dinâmicas ou ativas são representadas pela unidade neuromuscular, que mobiliza as partes estáticas. Estas estruturas interligadas formam um sistema com características próprias, desenvolvendo funções comuns (FELÍCIO *et al.*, 2008).

Este estudo amplia as informações e consolida o fenótipo de redução da força muscular da NF1. A etiologia da redução da força muscular nos indivíduos com NF1 ainda não está esclarecida e é provável que seja multifatorial, quer seja devido à deficiência de neurofibromina diretamente no músculo esquelético (displasia muscular) ou, indiretamente, através das diversas alterações neurológicas (displasia do SNC) potencialmente correlacionadas ao fenótipo muscular (SOUZA *et al.*, 2009).

6.2 MOTRICIDADE OROFACIAL

O protocolo de avaliação MBGR propõe uma investigação completa e global sobre a morfofuncionalidade do SEG (GENARO *et al.*, 2009). Os resultados deste estudo mostraram as características específicas desta população de indivíduos com NF1

nos aspectos referentes à postura corporal, análise morfológica extra e intraoral, avaliação da mobilidade e tonicidade orofacial, dor à palpação da musculatura orofacial, além das funções de respiração, mastigação, deglutição e fala. Na prática clínica é essencial conhecer o conjunto das funções do SEG assim como suas inter-relações para uma compreensão ampliada do prognóstico nos distúrbios miofuncionais orofaciais, fundamentar o diagnóstico fonoaudiológico e delinear propostas terapêuticas específicas (FELÍCIO *et al.*, 2008).

Apesar de este estudo ter sido direcionado para a avaliação de todos os OFAs e funções estomatognáticas foi necessário agrupar os itens nas divisões propostas pelo protocolo MBGR na tentativa de definir o perfil dos indivíduos com NF1. Desta forma, os indivíduos com NF1 apresentaram maior prevalência das alterações fonoarticulatórias com escores mais elevados, que neste protocolo, indica maior comprometimento das estruturas e funções fonoarticulatórias. Esse dado refere-se a todas as divisões do protocolo, com exceção das 1^a, 2^a e 3^a provas de fala. A 4^a prova de fala do referido protocolo confirma as alterações fonoarticulatórias relatadas previamente no acompanhamento clínico destes indivíduos (GENARO *et al.*, 2009).

Não foram encontradas alterações referentes à postura da cabeça e ombros no grupo de voluntários saudáveis, ao contrário dos indivíduos com NF1 que apresentaram alteração postural de cabeça ou ombro. A característica mais evidente se refere à postura do tronco superior em indivíduos com NF1 com a presença de cifose, rotação interna, e elevação dos ombros, estando os mesmos assimétricos em postura estática. Esses dados sugerem que a hipotonia muscular (SOUZA *et al.*, 2009) é global influenciando não só os grupos de grandes músculos esqueléticos, mas atuando também em grupos musculares menores neste caso a musculatura da cabeça e do pescoço.

O exame extraoral permite um conhecimento anatômico da morfologia da face para uma compreensão das alterações miofuncionais orofaciais (GENARO *et al.*, 2009). No exame extraoral as análises faciais foram realizadas para investigação do tipo facial dos indivíduos com NF1, possíveis assimetrias, posturas e posição habitual das estruturas da face. As alterações nestas estruturas interferem diretamente nas funções musculares. Os indivíduos com NF1 apresentaram no exame clínico,

assimetrias como característica mais marcante. A assimetria das estruturas gera desequilíbrio muscular e funcional com uma interferência significativa no crescimento e desenvolvimento dentofacial.

As estruturas faciais investigadas foram os lábios, as bochechas, a língua, o palato, as tonsilas palatinas, os dentes e a oclusão. As alterações mais evidentes no exame intraoral dos indivíduos com NF1 foram às marcas dentárias em ambas as bochechas e tremor de língua durante protrusão e movimentos. Sabe-se que estas marcas dentárias podem estar relacionadas à falta de espaço intraoral e/ou tensão aplicada nos arcos dentários (BIANCHINI, 1998).

Em relação à conservação dentária e gengival os indivíduos com NF1 apresentaram conservação de má qualidade concordando com estudo realizado com população em outra população de indivíduos com NF1 em um índice de higiene simplificado (ANDRADE, 2012).

Foi possível caracterizar a mobilidade dos lábios, da língua, das bochechas, do véu palatino e da mandíbula. Foram evidenciadas alterações na coordenação dos movimentos dos OFAs, além de dificuldades na execução dos movimentos orais espontaneamente nos indivíduos com NF1. Os movimentos foram realizados seguindo ordem verbal do avaliador na frequência de três vezes com ritmo determinado. Os indivíduos com NF1 necessitaram que o avaliador exemplificasse previamente os movimentos para a posterior realização das provas motoras específicas. Esta dificuldade na compreensão para execução de tarefas pode estar relacionada a dificuldades na compreensão auditiva do comando verbal por distúrbios do processamento auditivo já descrito em indivíduos com NF1 (BATISTA *et al.*, 2010) ou possível dispraxia oral.

Observou-se visualmente e pela palpação diminuição do tônus da língua, dos lábios e das bochechas nos indivíduos com NF1. O tônus pode estar hipertônico (massa muscular rígida) ou hipotônico (massa muscular flácida) quando há um mau uso das estruturas e quando a forma, função e /ou postura da musculatura estão alteradas (SITTEL; STENNERT, 2001). Além disso, é importante diferenciar o tônus postural do tônus de ação. Observamos alteração tanto do tônus postural quanto do tônus de ação dos OFAs dos indivíduos com NF1 pesquisados.

Os indivíduos com NF1 não apresentaram dor à palpação dos músculos temporal anterior, masseter superficial, trapézio, esternocleidomastoideo e da articulação temporomandibular (ATM). Além disso, nenhum voluntário com NF1 desta pesquisa possuía neurofibromas plexiformes na região orofacial.

Observamos no exame clínico dos indivíduos com NF1 que o tipo respiratório predominante era médio superior ou torácico e modo nasal. Este tipo respiratório exige maior participação das costelas e observamos com frequência elevação dos ombros com inspiração e expiração mais curtas. A respiração costo-diafragmática ou médio inferior se caracteriza como o tipo respiratório ideal para um melhor direcionamento do fluxo aéreo expirado para uma boa coaptação glótica resultando em uma fonação adequada. Este tipo respiratório está diretamente ligado a ativação da musculatura do tronco e do abdome e relacionado com alterações corporais importantes como deformidades da caixa torácica, musculatura abdominal flácida e distendida, cabeça mal posicionada em relação a pescoço, trazendo alterações para a coluna e ombros rodados para frente comprimindo o tórax, com objetivo de compensar este mal posicionamento. Estudo recente em indivíduos com NF1 comprovou redução da força da musculatura respiratória, apesar da função respiratória avaliada por espirometria estar normal (SOUZA *et al.*, 2009).

A função mastigatória dos indivíduos com NF1 teve escore superior em relação aos voluntários não acometidos pela doença, ou seja, apresentou alterações quanto a velocidade e padrão mastigatório. Na população dos indivíduos com NF1 o trânsito oral do alimento foi aumentado, mas este fato já era esperado devido à consistência do alimento (bolacha *cream cracker*) utilizado na avaliação. Este tipo de alimento se fragmenta demasiadamente durante a trituração e leva o indivíduo a realizar movimentos excessivos de língua para seu recolhimento (BIANCHINI, 1998). As alterações durante a deglutição de alimentos sólidos se caracterizaram por acúmulo de resíduos na cavidade oral após a deglutição. Na prova de deglutição de líquidos dirigida, indivíduos com NF1 apresentaram contração acentuada da musculatura perioral. Esta contração excessiva se caracteriza como uma deglutição atípica. A deglutição atípica corresponde à movimentação inadequada da língua e/ou outras estruturas que participam do ato de deglutir, durante a fase oral da deglutição, sem que haja nenhuma alteração da forma na cavidade oral. Como os indivíduos com NF1 que participaram do presente estudo não apresentaram clinicamente alteração

da forma óssea e dentária, concordamos com a diferenciação dos padrões de deglutição propostas em estudos anteriores sobre deglutição atípica e deglutição adaptada em diferentes populações (FELÍCIO *et al.*, 2008).

Com relação à fala podemos considerar que os indivíduos com NF1 não apresentaram distorções, substituição ou omissão de fonemas quando testados nas provas de fala espontânea, de fala automática e de nomeação de figuras do protocolo MBGR (1ª e 2ª provas). A literatura relata alterações de fala na infância (COSYNS *et al.*, 2011a) de indivíduos com NF1, mais frequentemente em indivíduos do sexo masculino. Nosso estudo apontou dificuldades na coordenação motora da fala, em relação à velocidade e ritmo, de acordo com os resultados apresentados na 3ª prova. A imprecisão articulatória, coordenação pneumofonoarticulatória e ressonância, itens investigados na 4ª prova, apresentaram-se alterados nos indivíduos com NF1 pesquisados, quando avaliados em relação ao aspecto geral da fala espontânea.

O tônus muscular reduzido das estruturas fonoarticulatórias observados nesta avaliação clínica foi o principal aspecto relacionado à alteração de fala encontrada nos indivíduos com NF1. A incoordenação pneumofonoarticulatória também evidenciada na 4ª prova pode estar relacionada à redução do fluxo aéreo expirado, já também observado em indivíduos com NF1 (SOUZA, 2013). A diminuição do tônus muscular observado nos indivíduos com NF1 podem estar associadas com as alterações do SEG, com influência direta na produção e na qualidade da fala, além da incoordenação da ativação muscular para a articulação da fala.

Com relação à ressonância oronasal, o grupo de indivíduos com NF1 apresentou uso nasal excessivo. Em concordância com a literatura (ZHANG *et al.*, 2012; COSYNS *et al.*, 2011c), indivíduos com NF1 apresentam alto índice de hipernasalidade. Esta alteração interfere de forma significativa na inteligibilidade da fala. Estes estudos apontam que esta alteração é mais evidenciada em homens com NF1 podendo também estar associada a disfunções velofaríngeas.

Desta forma os resultados desta pesquisa apontam um comprometimento direto no desempenho das funções do SEG, com interferência na qualidade e efetividade da comunicação de indivíduos com NF1. Entretanto, estes aspectos necessitam de

estudos complementares com amostra mais homogênea de indivíduos com NF1 associados ao uso de equipamentos para quantificar o desempenho da musculatura envolvida nas funções de respiração, mastigação, deglutição e fala. Estes estudos poderiam dar suporte a uma intervenção clínica fonoaudiológica voltada para o fortalecimento muscular orofacial e adequação das funções estomatognáticas, alterações da motricidade orofacial e da voz em pacientes com NF1.

6.3 VOZ

A avaliação subjetiva da voz do Protocolo MBGR, descreveu o tipo vocal e o TMF da vogal /a/ e fonemas fricativos /s/ e /z/ dos indivíduos pesquisados. Os parâmetros acústicos foram obtidos quantitativamente na análise acústica, reafirmando o caráter complementar da avaliação objetiva em relação à subjetiva, para o melhor entendimento dos padrões vocais do paciente (CÔRTEZ; GAMA, 2010; SITTEL; STENNERT, 2001, NEMR *et al.*, 2005; VALENTIM; CÔRTEZ; GAMA, 2010; BEBER; CIELO, 2011).

A análise acústica computadorizada foi utilizada como forma de buscar a comprovação objetiva, contribuir para a normatização dos dados para diferentes realidades vocais (FERREIRA *et al.*, 1998).

Indivíduos com NF1 apresentaram alterações vocais frequentes (SILVA *et al.*, 2007; GELLER; BONALUMI, 2004; COSYNS *et al.*, 2011c). Estudo realizado na Bélgica examinou objetivamente as características da voz de 22 pacientes com NF1 pareados com indivíduos sadios em relação a medidas aerodinâmicas, extensão vocal e parâmetros acústicos. O estudo demonstrou para os indivíduos com NF1: pior qualidade vocal medida pelo índice de gravidade da disfonia, redução da capacidade vital (medida pela espirometria) e parâmetros acústicos sem diferenças significativas entre os grupos. Nosso estudo também encontrou indivíduos com NF1 com qualidade vocal e ressonância alteradas em relação aos controles para ambos os sexos.

Estes indivíduos apresentaram o TMF/a/ reduzido, em ambos os sexos, com diferenças significativas. A medida do TMF é considerada uma medida da habilidade fonatória, utilizada para obtenção de dados pneumofônicos, sendo uma das mais utilizadas na prática clínica da avaliação vocal, por ser de fácil coleta e considerada

uma medida objetiva de verificação da eficiência glótica (BRASIL, 2006; ROSSI *et al.*, 2006; KURTZ; CIELO, 2010; CIELO; CAPPELLARI, 2008; CIELO *et al.*, 2008). Também indica a eficiência da coordenação existente entre os níveis respiratório e fonatório, uma vez que, para a sustentação máxima da fonação, o indivíduo utiliza o máximo da sua capacidade vital para manter um fonema durante o maior tempo possível, refletindo o controle neuromuscular e aerodinâmico da produção vocal (BRASIL, 2006; CIELO *et al.*, 2008; GELFER; PAZERA, 2006). Em relação à capacidade vital a literatura aponta redução da capacidade vital para os indivíduos com NF1 quando comparados a indivíduos saudáveis (SOUZA *et al.*, 2009; COSYNS *et al.*, 2011c).

Os valores do TMF quando reduzidos sugerem escape aéreo transglótico durante a fonação e os valores quando se mostram elevados indicam aumento do fechamento glótico e/ou maior tensão muscular à fonação (BRASIL, 2006; FERNÁNDEZ; LÓPEZ, 2003). No presente estudo homens e mulheres tiveram redução do TMF /a/, porém as mulheres apresentaram valores mais próximos da normalidade que os homens, indo de encontro com a literatura (COSYNS *et al.*, 2011c), que observou maior alteração vocal nos homens do que em mulheres com NF1. A etiologia das alterações vocais não é estabelecida, algumas considerações são propostas para explicar tais alterações, dentre elas, a presença de neurofibromas ao longo dos nervos paravertebrais, nos plexos braquial, cervical e lombosacral interferindo na inervação dos músculos envolvidos na respiração, que não foi possível comprovar neste estudo. Alguns autores também sugerem uma base neurológica central para os problemas de fala em indivíduos com NF1 (ALIVUOTILA, 2010; COSYNS *et al.*, 2011c). É possível que a participação de neurotransmissores relacionando com a deficiência da proteína neurofibromina possam participar do circuito extra-piramidal, o que tem sido visto em estudos experimentais com animais, além de achados sobre as mudanças estruturais encontradas nos tecidos cerebrais dos gânglios da base, tálamo, substância branca parieto-occipital e frontal, e corpo caloso de adultos com NF1 (COSYNS *et al.*, 2011c). Se o sistema extrapiramidal estiver realmente envolvido na NF1, distúrbios do movimento podem ser esperados e também contribuir para as alterações da voz nesta população.

Segundo a literatura a relação s/z permite verificar a ocorrência do componente de hipercontração muscular e do componente de falta de coaptação das pregas vocais

em pacientes com diagnóstico de disфония (GELFER; PAZERA, 2006). O controle aerodinâmico da emissão com a saída progressiva do ar expiratório pode ser avaliado quantitativamente pelo valor do TMF do fonema /s/, fonema não vozeado, pois não utiliza a vibração das pregas vocais, evidenciando, assim, o desempenho do nível respiratório à fonação. O componente oscilatório pode ser avaliado pelo valor do TMF do fonema /z/, uma vez que se trata de fonema vozeado que apresenta vibração de pregas vocais, mostrando o desempenho do nível glótico ou fonatório à emissão. As alterações do fluxo expiratório podem ser consequências do uso inadequado da musculatura respiratória, ocasionando um conflito entre a pressão aérea subglótica e a resistência glótica (FERNÁNDEZ; LÓPEZ, 2003). A relação s/z, portanto, fornece a avaliação da dinâmica fonatória e eficiência laríngea e respiratória (CIELO; CAPPELLARI, 2008; GELFER; PAZERA, 2006; FERNÁNDEZ; LÓPEZ, 2003; MENDES; CASTRO, 2005; FORTES *et al.*, 2007; SOARES; BRITO, 2006; BEBER; CIELO; SIQUEIRA, 2009).

Nosso estudo não encontrou diferença significativa da relação s/z em indivíduos com NF1 comparados ao grupo controle. Os resultados sugerem que as alterações vocais encontradas em indivíduos com NF1 não estão relacionadas com alterações na função glótica, porém, neste sentido, seria necessária avaliação visual da laringe, o que tornaria possível a compreensão do mecanismo vibratório das pregas vocais.

Em relação aos parâmetros acústicos utilizados para a correlação objetiva da análise perceptivo-auditivo da voz (GAMA *et al.*, 2011; COSTA *et al.*, 2008; CIELO; CASARIN, 2008; FIGUEIREDO *et al.*, 2003; BEBER; CIELO, 2011) não foram encontradas diferenças significativas entre os homens com NF1 e controles para os parâmetros *jitter* e *shimmer*, ao contrário das mulheres com NF1 contrastando com o grupo de indivíduos com NF1 analisados por Cosyns *et al.* (2011c) na Bélgica. Os parâmetros F_0 e GNE não diferiram significativamente entre os grupos, em ambos os sexos. As diferenças encontradas entre os estudos podem ser justificadas pela diferença nos programas utilizados para se extrair os parâmetros acústicos de ambas as pesquisas.

7 CORRELAÇÕES E CONCLUSÕES

- 1- A redução da força muscular em indivíduos com NF1 se relaciona com as alterações da motricidade orofacial, principalmente em relação ao desempenho muscular dos órgãos fonoarticulatórios e funções estomatognáticas.
- 2- A redução da força muscular em indivíduos com NF1 se relaciona com uma diminuição da atividade elétrica dos músculos masseteres em apertamento dentário (contração isométrica).
- 3- Foi observada associação significativa da redução da força muscular em indivíduos com NF1 com a relação s/z (função glótica), embora não tenha sido possível comprovar com este estudo, se as alterações vocais encontradas nos indivíduos com NF1 foram decorrentes das alterações no suporte respiratório (TMF /s/) ou da fonte glótica ou coaptação das pregas vocais (TMF /z/).

8 LIMITAÇÕES DO ESTUDO

Diante dos objetivos inicialmente propostos para este estudo podem ser consideradas limitações os seguintes fatores:

- a medida da atividade elétrica restrita ao músculo masseter, quando a avaliação dos outros músculos mastigatórios, ampliaria a compreensão da função mastigatória em indivíduos com NF1;
- a realização de um protocolo extenso com muitas variáveis para descrever e correlacionar as alterações da motricidade orofacial e da voz em indivíduos com NF1;
- a dificuldade em ampliar a amostra de indivíduos com NF1 na realização de todas as etapas da coleta de dados desta pesquisa.

9 PROPOSIÇÕES

A partir dos resultados deste estudo as seguintes proposições são sugeridas:

- aplicar avaliação eletromiográfica de superfície para comprovar a eficácia da terapêutica fonoaudiológica nos distúrbios miofuncionais orofaciais, em indivíduos com NF1;
- incentivar a avaliação dos distúrbios miofuncionais orofaciais utilizando protocolos com escores e como resultado favorecer a comparação de achados de diferentes Centros de estudo em neurofibromatose;
- avaliar a voz dos indivíduos com NF1 por meio da eletroglotografia para investigar a função glótica.

BIBLIOGRAFIA

ALIVUOTILA, L. *et al.* Speech Characteristics in neurofibromatosis type 1. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 152A, n. 1, p. 42-51, 2010.

ALLANSON, J. E. Objective techniques for craniofacial assessment: what are the choices? **American Journal of Medical Genetics**, v. 70, n. 1, p. 1-5, 1997.

ALWAN, S.; TREDWELL, S. J.; FRIEDMAN, J. M. Is osseous dysplasia a primary feature of neurofibromatosis 1 (NF1)? **Clinical Genetics**, v. 67, n. 5, p. 378-390, 2005.

AMARAL, D. B. Mastigação unilateral x oclusão normal: um estudo sobre sua ocorrência em crianças de 4 a 5 anos. **Revista CEFAC**, v. 6, n. 2, p. 23-30, 2000.

ANDRADE, C. R. F.; SASSI, F. C. A study about electromyography: rest, maximum and minimum labial tension in fluent speakers. **Pró-Fono Revista de Atualização Científica**, v. 15, n. 2, p. 111, 2003.

ANDRADE, R. M. Avaliação da expressão do hormônio do crescimento e seu receptor em neurofibromas associados à neurofibromatose tipo 1 e sua relação com o polimorfismo GHRd3 sérico hormonal. In: SIMPÓSIO BRASILEIRO EM NEUROFIBROMATOSSES, 3., Belo Horizonte, 2012. **Anais...** Belo Horizonte: Associação Mineira de Neurofibromatose, 2012.

ARAÚJO, A. S. *et al.* Normatização de medidas acústicas da voz normal. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**, v. 68, n. 4, p. 540-544, 2002.

ARKENSIDE, M. Observation on cancer. **Transactions of the Medical Society of London**, v. 1, p. 64-92, 1768.

BARKER, D. *et al.* Gene for von Recklinghausen neurofibromatosis is in the pericentromeric region of chromosome 17. **Science**, v. 236, n. 4805, p. 1100-1102, 1987.

BASER, M.; FRIEDMANN, J.; EVANS, D. G. R. Increasing the specificity of diagnostic criteria for schwannomatosis. **Neurology**, v. 66, p. 730-32, 2006.

BATISTA, P. B. **Avaliação do processamento auditivo e da linguagem em pacientes com neurofibromatose tipo 1**. Tese (Mestrado) - Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2011.

BATISTA, P. B. *et al.* Avaliação do processamento auditivo na Neurofibromatose tipo 1. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 15, n. 4, p. 604-608, 2010.

BEBER, B. C.; CIELO, C. A. Características vocais acústicas de homens com voz e laringe normal. **Revista CEFAC**, v. 13, n. 2, p. 340-351, 2011.

BEBER, B. C.; CIELO, C. A.; SIQUEIRA, M. A. Lesões de borda de pregas vocais e tempos máximos de fonação. **Revista CEFAC**, v. 11, n. 1, p. 134-141, 2009.

BEHLAU, M. *et al.* Disfonias funcionais. In: BEHLAU, M. **Voz: o livro do especialista**. v. 1. Rio de Janeiro: Revinter, 2001. p. 253-254.

BERNARDES, D. F. F.; FRANCO, M. Z. Restabelecendo a estética do sorriso usando o biofeedback eletromiográfico de superfície aliado a terapia miofuncional método MZ: estudo de caso. Monografia (Especialização em Motricidade Orofacial). Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica, São Paulo, 2008.

BERNARDES, D. F. F.; GOMEZ, M. V. S. G.; BENTO, R. F. Eletromiografia de superfície de pacientes portadores de paralisia facial periférica. **Revista CEFAC**, v. 12, n. 1, p. 91-96, 2010.

BIANCHINI, E. M. G. Mastigação a ATM. In: MARCHESAN, I. Q. (Org.). **Fundamentos em Fonoaudiologia: aspectos clínicos da motricidade oral**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1998. p. 37-39.

BRASIL. Resolução do Conselho Regional de Fonoaudiologia n. 320, de 17 de fevereiro de 2006. Dispõe sobre as especialidades reconhecidas pelo Conselho Federal de Fonoaudiologia, e dá outras providências. **Diário Oficial da União**, 17 mar. 2006, seção 1, p. 126.

BRITTO, A. T. B. O. (Org.) **Livro de Fonoaudiologia**. São José dos Campos: Pulso, 2005.

CANÇADO, D. D.; LEIJOTO, C. C.; CARVALHO, C. E. S. Neurofibromatose plexiforme peritoneal e pélvica: aspectos na tomografia computadorizada e ressonância magnética. **Radiologia Brasileira**, v. 38, n. 3, p. 239-342, 2005.

CIELO, C. A. *et al.* Disfonias: relação s/z e tipos de voz. **Revista CEFAC**, v. 10, n. 4, p. 536-547, 2008.

CIELO, C. A.; CAPPELLARI, V. M. Tempo máximo de fonação de crianças pré-escolares. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**, v. 74, n. 4, p. 552-560, 2008.

CIELO, C. A.; CASARIN, M. T. Sons fricativos surdos. **Revista CEFAC**, v. 10, n. 3, p. 352-358, 2008.

CORIOLOANO, M. G. W. S. *et al.* Monitorando a deglutição através da eletromiografia de superfície. **Revista CEFAC**, v. 12, n. 3, p. 434-440, 2010.

CÔRTEZ, M. G.; GAMA, A. C. C. Análise visual de parâmetros espectrográficos pré e pós-fonoterapia para disfonias. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 15, n. 2, p. 243-249, 2010.

COSTA, J. O. *et al.* Avaliação acústica e perceptivo-auditiva da voz nos momentos pré e pós-operatório da cirurgia de implante de pré-fáscia do músculo temporal. **Revista CEFAC**, v. 10, n. 1, p. 76-83, 2008.

COSYNS, M. *et al.* Articulation in schoolchildren and adults with neurofibromatosis type 1. **Journal of Communication Disorders**, v. 45, n. 2, p. 111-120, 2011a.

COSYNS, M. *et al.* Objective assessment of nasality in Flemish adults with neurofibromatosis type 1. **American Journal of Medical Genetics**, v. 155A, n. 12, p. 2974-2981, 2011b.

COSYNS, M. *et al.* Speech fluency in neurofibromatosis type 1. **Journal of Fluency Disorder**, v. 35, n. 1, p. 59-69, 2010.

COSYNS, M. *et al.* Voice characteristics in adults with neurofibromatosis type 1. **Journal of Voice**, v. 25, n. 6, p. 759-764, 2011c.

CYRILLO, F. N.; TORRIANI, C. Biofeedback: conceitos básicos e aplicabilidade clínica. **Revista de Fisioterapia do UniFMU**, v. 1, n. 1, p. 11-18, 2003.

DASTSON, M. M. *et al.* The protein product of neurofibromatosis type 1 gene is expressed at highest abundance in neurons, Schwann cells, and oligodendrocytes. **Neuron**, v. 8, n. 3, p. 415-428, 1992.

DeBELLA, K.; SZUDEK, J.; FRIEDMAN, J. M. Use of the national institutes of health criteria for diagnosis of neurofibromatosis 1 in children. **Pediatrics**, v. 105, n. 3 Pt1, p. 608-614, 2000.

DeCLUE, J. E.; COHEN, B. D.; LOWY, D. R. Identification and characterization of the neurofibromatosis type 1 protein product. **Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America**, v. 88, n. 22, p. 9914-9918, 1991.

DOUGLAS, C. R. Fisiologia da mastigação. In: DOUGLAS, C. R. **Tratado de fisiologia aplicada às ciências da saúde**. São Paulo: Pancast, 1999. 1339p. p. 235-270.

EADIE, T. L.; DOYLE, P. C. Classification of dysphonic voice: acoustic and auditory-perceptual measures. **Journal of Voice**, v. 19, n. 1, p. 1-14, 2005.

EVANS, D. G. R. *et al.* Incidence of vestibular schwannoma and neurofibromatosis 2 in the north west of England over a 10-year period: higher incidence than previously thought. **Otology and neurotology**, v. 26, n. 1, p. 93-97, 2005.

FARKAS, L. G. Examination. In: FARKAS L. G. (Ed.) **Anthropometry of the head and face**. 2. ed. New York: Raven Press. 1994. p. 3-56.

FELÍCIO, C. M. *et al.* Reliability of masticatory efficiency with beads and correlation with the muscle activity. **Pró-Fono Revista de Atualização Científica**, v. 20, n. 4, p. 225-230, 2008.

FERNÁNDEZ, C. A. P.; LÓPEZ, J. P. Nódulos de cuerdas vocales, factores de riesgo en los docentes: estudio de casos y controles. **Acta Otorrinolaringológica Española**, v. 54, n. 4, p. 253-260, 2003.

FERREIRA, L. P. *et al.* Avaliação da voz na visão (e no ouvido) do Fonoaudiólogo: saber o que se procura para entender o que se acha. In: MARCHESAN, I. Q.;

ZORZI, J. L.; GOMES, I. C. D. **Tópicos em fonoaudiologia 1997/1998**. São Paulo: Lovise. 1998. p. 393-413.

FIGUEIREDO, D. C. *et al.* Análise perceptivo-auditiva, acústica computadorizada e laringológica da voz de adultos jovens fumantes e não-fumantes. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**, v. 69, n. 6, p. 791-799, 2003.

FORTES, F. S. G. *et al.* Perfil dos profissionais da voz com queixas vocais atendidos em um centro terciário de saúde. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**, v. 73, n. 1, p. 27-31, 2007.

FRIEDMAN, J. M. Epidemiology of neurofibromatosis type 1. **American Journal of Medical Genetics**, v. 89, n. 1, p. 1-6, 1999.

GAMA, A. C. C. *et al.* Alterações de mobilidade de prega vocal unilateral: avaliação subjetiva e objetiva da voz nos momentos pré e pós-fonoterapia. **Revista CEFAC**, v.13, n. 4, p. 710-718, 2011.

GELFER, M. P.; PAZERA, J. F. Maximum duration of sustained /s/ and /z/ and the s/z ratio with controlled intensity. **Journal of Voice**, v. 20, n. 3, p. 369-379, 2006.

GELLER, M.; BONALUMI, A. **Neurofibromatose**: clínica, genética e terapêutica. 1. ed. Rio de Janeiro. Guanabara Koogan, 2004. p. 272.

GENARO, K. F. *et al.* Avaliação Miofuncional Orofacial: Protocolo MBGR. **Revista CEFAC**, v. 11, n. 2, p. 237-255, 2009.

GOMES, C. F. *et al.* Surface electromyography of facial muscles during natural and artificial feeding of infants. **Jornal de Pediatria**, v. 82, n. 2, p. 103-109, 2006.

GUTMANN, D. H. The neurofibromatosis: when less is more. **Human Molecular Genetics**, v. 10, n. 7, p. 747-755, 2001.

GUTMANN, D. H.; WOOD, D. L.; COLLINS, F. S. Identification of the neurofibromatosis type 1 gene product. **Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America**, v. 88, p. 9658-9662, 1991.

HUSON, S. M.; HARPER, P. S.; COMPSTON, D. A. Von Recklinghausen neurofibromatosis. A clinical and population study in south-east Wales. **Brain**, v. 111, n. Pt 6, p. 1355-1358, 1988.

IDERIHA, P. N.; LIMONGI, S. C. O. Avaliação eletromiográfica da sucção em bebês com síndrome de Down. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 12, n. 3, p. 174-183, 2007.

JUNQUEIRA, P. Avaliação Miofuncional. In: MARCHESAN, I. Q. **Fundamentos em Fonoaudiologia**: Aspectos clínicos da motricidade oral. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1998. p. 13-8.

KORF, B. R.; RUBESTEIN, A. E. **Neurofibromatosis**: a handbook for patients, families, and health care professionals. 2. ed. New York: Thieme Medical Publisher, 2005.

- KURTZ, L. O.; CIELO, C. A. Tempos máximos de fonação de vogais em mulheres adultas com nódulos vocais. **Pró-Fono Revista de Atualização Científica**, v. 22, n. 4, p. 451-454, 2010.
- MacCOLLIN, M. *et al.* Diagnostic criteria for schwannomatosis. **Neurology**, v. 64, n. 11, p. 1938-1945, 2005.
- MacCOLLIN, M. **Neurofibromatosis**: phenotype, natural history, and pathogenesis. 2. ed. Baltimore: John Hopkins University Press, 1992. p. 229-326.
- MALTA, J. *et al.* Eletromiografia aplicada aos músculos da mastigação. **Acta Ortopédica Brasileira**, v. 14, n. 2, p. 107, 2006.
- MARCHESAN, I. Q.; JUNQUEIRA, P. Atipia ou adaptação: como considerar os problemas da deglutição? In: JUNQUEIRA, P.; DAUDEN, A. T. B. **Aspectos atuais em terapia fonoaudiológica**. São Paulo: Pancast, 1996. p. 11-23.
- MENDES, A.; CASTRO, E. Análise acústica da avaliação vocal: tarefas fonatória e medidas acústicas. **Revista Portuguesa de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial**, v. 43, n. 2, p. 127-136, 2005.
- MULVIHILL, J. J. *et al.* NIH conference. Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). An update. **Annals of Internal Medicine**, v. 113, n. 1, p. 39-52, 1990.
- MUNIZ, M. P. *et al.* Neurofibromatose tipo 1: aspectos clínicos e radiológicos. **Revista Imagem**, v. 28, n. 2, p. 87-96, 2006.
- MUÑOZ, G. C. *et al.* Análise dos potenciais elétricos do músculo masseter durante a mastigação de alimentos com rigidez variada. **Revista CEFAC**, v. 6, n. 2, p. 127-134, 2004.
- NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH CONSENSUS DEVELOPMENT CONFERENCE. Neurofibromatosis. Conference statement. **Archives of Neurology**, v. 45, n. 5, p. 575-578, 1988.
- NEMR, K. *et al.* Análise comparativa entre avaliação fonoaudiológica perceptivo-auditiva, análise acústica e laringoscopias indiretas para avaliação vocal em população com queixa vocal. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**, v. 71, n. 1, p. 13-17, 2005.
- NETTER, F. H. **Atlas de Anatomia Humana**. 2. ed. Porto Alegre, 2000.
- NORTH, K. N. Clinical aspects of neurofibromatosis 1. **European Journal of Paediatric Neurology**, v. 2, n. 5, p. 223-231, 1998.
- NORTH, K. N.; HYAMNN, S.; BARTON, B. Cognitive deficits in neurofibromatosis 1. **Journal of Child Neurology**, v. 17, n. 8, p. 605-612, 2005.
- NORTH, K. Neurofibromatosis type 1. **American Journal of Medical Genetics**, v. 97, n. 2, p. 119-127, 2007.

OKESON, J. P. **Tratamento das desordens temporomandibulares e oclusão**. 6. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008. 496p.

OLIVEIRA, J. H. P. *et al.* Estudo da atividade elétrica dos músculos masseter e temporal em adultos jovens durante a mastigação com diferentes alimentos. **Neurobiologia**, v. 73, n. 3, p. 87-109, 2010.

ORTIZ, K. Z.; CARRILLO, L. Comparação entre as análises auditiva e acústica nas disartrias. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 13, n. 4, p. 325-331, 2008.

OTSUDA, F. *et al.* Lisch nodules and skin manifestation in neurofibromatosis type 1. **Archives of Dermatology**, v. 137, n. 2, p. 232-233, 2001.

POLLYANNA, B. B. *et al.* Auditory temporal processing deficits in patients with neurofibromatosis type 1. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 15, n. 4, p. 604-608, 2010.

PONTES, P. A. L. *et al.* Características das vozes roucas, ásperas e normais: análise acústica espectrográfica comparativa. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**, v. 68, n. 2, p. 182-188, 2002.

RAHAL, A.; GOFFI-GOMEZ, M. V. S. Avaliação eletromiográfica do músculo masseter em pessoas com paralisia facial periférica de longa duração. **Revista CEFAC**, v. 9, n. 2, p. 207-212, 2007.

RAHAL, A.; GOFFI-GOMEZ, M. V. S. Estudo eletromiográfico do músculo masseter durante o apertamento dentário e mastigação habitual em adultos com oclusão dentária normal. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 14, n. 2, p. 160-164, 2009.

RAHAL, A.; LOPASSO, F. P. Eletromiografia dos músculos masseteres e supra-hióideos em mulheres com oclusão normal e com má-oclusão classe I de Angle durante a fase oral da deglutição. **Revista CEFAC**, v. 6, n. 4, p. 370-375, 2004.

REZENDE, N. A.; RODRIGUES, L. O. C. **Entendendo a neurofibromatose: orientações para pais e portadores**. Belo Horizonte: Associação Mineira de Apoio a Neurofibromatose, 2004. 28p.

RICCARDI, V. M. Neurofibromatosis type 1 is a disorder of dysplasia: the importance of distinguishing features, consequences, and complications. **Birth Defects Research**, v. 88, n. 1, p. 9-14, 2010.

RICCARDI, V. M. Skeletal system. In: FRIEDMAN, J. M. *et al.* **Neurofibromatosis: Phenotype, natural history, and pathogenesis**. Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 1999. p. 250-273.

ROSSI, D. C. *et al.* Relação do pico de fluxo expiratório com o tempo de fonação em pacientes asmáticos. **Revista CEFAC**, v. 8, n. 4, p. 509-517, 2006.

RUGGIERI, M. The different forms of neurofibromatosis. **Child's Nervous System**, v. 15, n. 6-7, p. 295-308, 1999.

- RUGGIERI, M.; HUSON, S. M. The neurofibromatosis: an overview. **Italian Journal of Neurological Sciences**, v. 20, n. 2, p. 89-108, 1999.
- SACONATO, M.; GUEDES, Z. C. F. Study of chewing and swallowing in children and teenagers with Möbius syndrome. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 14, n. 2, p. 165-171, 2009.
- SILVA, C. M. *et al.* High incidence of voice and oral motor control disturbances in NF1: a preliminary report. In: 2007 NF CONFERENCE, 2007, Park City. **Proceedings of the Children's Tumor Foundation Conference**. Park City: Children's Tumor Foundation, 2007. p. P52-P53.
- SINGHAL, S. *et al.* Neurofibromatosis type 1 and sporadic optic gliomas. **Archives of disease in childhood**, v. 87, n. 1, p. 65-70, 2002.
- SITTEL, C.; STENNERT, E. Prognostic value of electromyography in acute peripheral facial nerve palsy. **Otology & Neurotology**, v. 22, n. 1, p. 100-104, 2001.
- SOARES, E. B.; BRITO, C. M. C. P. Perfil vocal do guia de turismo. **Revista CEFAC**, v. 8, n. 4, p. 501-508, 2006.
- SOUZA, J. F. **A aptidão física está comprometida na neurofibromatose tipo 1, mesmo nos casos de menor gravidade**. 2013. Dissertação [Doutorado em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto] - Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina, Belo Horizonte, 2013.
- SOUZA, J. F. *et al.* Muscular force is reduced in neurofibromatosis type 1. **Revista da Associação Médica Brasileira**, v. 55, p. 4, p. 394-399, 2009.
- SOUZA, J. F. *et al.* Neurofibromatose Tipo 1: mais comum e mais grave do que se imagina. **Revista da Associação Médica Brasileira**, v. 55, n. 4, p. 394-399, 2009b.
- STOWE, I. B. *et al.* A shared molecular mechanism underlies the human rasopathies Legius syndrome and Neurofibromatosis-1. **Genes and development**, v. 26, n. 13, p. 1421-1426, Jul. 2012.
- TROVÓ-MARQUI, A. B. *et al.* High frequencies of plexiform neurofibromas, mental retardation, learning difficulties, and scoliosis in Brazilian patients with neurofibromatosis type 1. **Brazilian Journal Of Medical and Biological Research**, v. 38, n. 9, p. 1441-1447, 2005.
- VALENTIM, A. F.; CÔRTEZ, M. G.; GAMA, A. C. C. Análise espectrográfica da voz: efeito do treinamento visual na confiabilidade da avaliação. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 15, n. 3, p. 335-342, 2010.
- WARD, R. E. Facial morphology as determined by anthropometry: keeping it simple. **Journal of Craniofacial Genetics and Developmental Biology**, v. 9, p. 45-60, 1989.
- WARD, R. E.; JAMISON, P. L.; ALLANSON, J. E. Quantitative approach to identifying abnormal variation in human face exemplified by a study of 278 individuals

with five craniofacial syndromes. **American Journal of Medical Genetics**, v. 91, n. 1, p. 8-17, 2000.

WARD, R. E.; JAMISON, P. L.; FARKAS, L. G. Craniofacial variability index: a simple measure of normal and abnormal variation in the head and face. **American Journal of Medical Genetics**, v. 80, n. 3, p. 232-240, 1998.

ZHANG, I. *et al.* Neurofibromatosis and velopharyngeal insufficiency: is there an association? **Journal of Otolaryngology - head & neck surgery**, v. 41, p. 58-64, 2012.

APÊNDICE A - Termo de Consentimento Livre Esclarecido para indivíduos com neurofibromatose tipo1

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Nº: Registro CEP: ETIC0307.0.203.000.09

Título do Projeto: Alterações da Motricidade Orofacial e da Voz em Indivíduos com Neurofibromatose Tipo 1.

Prezado Senhor (a),

Este Termo de Consentimento pode conter palavras que você não entenda. Peça ao pesquisador que explique as palavras ou informações não compreendidas completamente.

Você está sendo convidado (a) participar de uma pesquisa que estudará as alterações da Motricidade Orofacial, Voz e Audição presentes em indivíduos com NF1. Você foi selecionado por estar em tratamento no Centro de Referência em Neurofibromatose de Minas Gerais. A seleção foi feita aleatoriamente dentre todos os indivíduos em tratamento neste local. A sua participação não é obrigatória. Este trabalho tem o objetivo de fazer um levantamento sobre as alterações de Motricidade Oral, Voz e Audição presentes em indivíduos com NF1, comparando os achados com indivíduos sem NF1.

Para participar deste estudo solicito a sua especial colaboração em ser submetido à avaliação de Motricidade Oral e da Voz, exames auditivos (audiometria tonal, vocal e imitânciometria) ; gravação da sua voz de três formas: emissão da vogal /a/ sustentada, contagem dos números de 1 à 10 e relato sobre a sua opinião sobre a sua própria voz (fala espontânea) e exame otorrinolaringológico (fibronasofaringoscopia).

Sua participação neste estudo implicará no desconforto da realização das avaliações, principalmente nos exames auditivos e otorrinolaringológico, além do deslocamento para os locais onde serão realizadas os procedimentos.

Espera-se que como resultado deste estudo, você possa ser beneficiado com conhecimentos sobre as possíveis alterações da área da Fonoaudiologia que podem ser causadas pela NF1. Os resultados deste trabalho poderão contribuir na prevenção de problemas decorrentes desta doença. Além disso, após as avaliações, você receberá orientações de acordo com as alterações encontradas, a fim de minimizar as mesmas.

A sua decisão em não participar deste estudo não implicará no seu atendimento nesta instituição. Caso seja necessário um tratamento fonoaudiológico específico, você poderá procurar o Centro Clínico de Fonoaudiologia aonde você poderá receber o tratamento padrão oferecido neste local, de acordo com as normas da PUC Minas.

Com a participação neste estudo você não terá nenhuma despesa e também não receberá pagamento pelo mesmo.

Efeitos indesejáveis podem ocorrer em qualquer tipo de pesquisa, apesar de todos os cuidados possíveis, e podem acontecer sem que a culpa seja sua ou dos pesquisadores. Se você sofrer efeitos indesejáveis como resultado direto na sua participação neste estudo, a necessária assistência profissional será providenciada. Caso aconteça, você deverá entrar em contato com a pesquisadora: Carla Menezes, pelo telefone: (31) 8658-7710.

A sua identidade será mantida em sigilo. Os resultados do estudo serão sempre apresentados como o retrato do grupo e não da pessoa. Dessa forma, você não será identificado quando o material do seu registro for utilizado, seja para propósitos de publicação científica ou educativa. Você será identificado com as iniciais do seu nome e as suas informações serão armazenadas em um banco de dados destinado a este fim.

Sua participação neste estudo é muito importante e voluntária. Você tem o direito de não querer participar ou de sair deste estudo a qualquer momento, sem penalidades ou perda de qualquer

benefício ou cuidado que tenha na instituição. Você também pode ser desligado do estudo a qualquer momento sem o seu consentimento nas seguintes situações: a) você não siga adequadamente as orientações em estudo; b) você sofra efeitos indesejáveis não esperados; c) o estudo termine. Em caso de você decidir retirar deste estudo, favor notificar a pesquisadora responsável.

Os pesquisadores responsáveis pelo estudo poderão fornecer qualquer esclarecimento sobre o estudo, assim como tirar dúvidas. Para isto você poderá se comunicar com o investigador responsável, professora Carla Menezes pelo telefone: 8658-7710 ou com o Comitê de Ética em Pesquisa da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais pelos telefones: 3248-9364 ou 3248-9380.

Nome do pesquisador: Carla Menezes da Silva

Endereço: Cordisburgo, 90-401 Santa Inês - Belo Horizonte - MG.

Telefones: 8658-7710/3227-0636

E-mail: cms14@hotmail.com

Li ou alguém leu para mim as informações contidas neste documento antes de assinar este termo de consentimento. Declaro que toda a linguagem técnica utilizada na descrição deste estudo de pesquisa foi satisfatoriamente explicada e que recebi respostas para todas as minhas dúvidas. Confirmando também que recebi uma cópia deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Compreendo que sou livre para me retirar do estudo em qualquer momento, sem perda de benefícios ou qualquer outra penalidade.

Dou meu consentimento de livre e espontânea vontade para participar deste estudo.

Nome do participante (em letra de forma)

Assinatura do participante ou representante legal

Data

Obrigado por sua colaboração e por merecer sua confiança!

Nome (em letra de forma) e Assinatura do pesquisador

Data

APÊNDICE B - Termo de Consentimento Livre Esclarecido para voluntários sem neurofibromatose tipo 1

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Nº: Registro CEP: ETIC0307.0.203.000.09

Título do Projeto: Alterações da Motricidade Orofacial e da Voz em Indivíduos com Neurofibromatose Tipo 1.

Prezado Senhor (a),

Este Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pode conter palavras que você não entenda. Peça ao pesquisador que explique as palavras ou informações não compreendidas completamente.

Você está sendo convidado (a) participar de uma pesquisa que estudará as alterações da Motricidade Orofacial, da Voz e da Audição presentes em indivíduos com NF1. Você foi convidado a participar da pesquisa por preencher os requisitos em relação a sexo idade e não apresentar neurofibromatose tipo 1. Este trabalho tem o objetivo de fazer um levantamento sobre as alterações de Motricidade Orofacial, Voz e Audição presentes em indivíduos com NF1, comparando os achados com indivíduos sem NF1.

Para participar deste estudo solicito a sua especial colaboração em ser submetido à avaliação de Motricidade Orofacial e da Voz, exames auditivos (audiometria tonal, vocal e imitânciometria); gravação da sua voz de três formas: emissão da vogal /a/ sustentada, contagem dos números de 1 à 10 e relato sobre a sua opinião sobre a sua própria voz (fala espontânea) e exame otorrinolaringológico (fibronasofaringoscopia).

Sua participação neste estudo implicará no desconforto da realização das avaliações, principalmente nos exames auditivos e otorrinolaringológico, além do deslocamento para os locais onde serão realizadas os procedimentos..

Com a participação neste estudo você não terá nenhuma despesa e também não receberá pagamento pelo mesmo.

Efeitos indesejáveis podem ocorrer em qualquer tipo de pesquisa, apesar de todos os cuidados possíveis, e podem acontecer sem que a culpa seja sua ou dos pesquisadores. Se você sofrer efeitos indesejáveis como resultado direto na sua participação neste estudo, a necessária assistência profissional será providenciada. Caso aconteça, você deverá entrar em contato com a pesquisadora: Carla Menezes, pelo telefone: (31) 8658-7710.

A sua identidade será mantida em sigilo. Os resultados do estudo serão sempre apresentados como o retrato do grupo e não da pessoa. Dessa forma, você não será identificado quando o material do seu registro for utilizado, seja para propósitos de publicação científica ou educativa. Você será identificado com as iniciais do seu nome e as suas informações serão armazenadas em um banco de dados destinado a este fim.

Sua participação neste estudo é muito importante e voluntária. Você tem o direito de não querer participar ou de sair deste estudo a qualquer momento, sem penalidades ou perda de qualquer benefício ou cuidado que tenha na instituição. Você também pode ser desligado do estudo a qualquer momento sem o seu consentimento nas seguintes situações: a) você não siga adequadamente as orientações em estudo; b) você sofra efeitos indesejáveis não esperados; c) o estudo termine. Em caso de você decidir retirar deste estudo, favor notificar a pesquisadora responsável.

Os pesquisadores responsáveis pelo estudo poderão fornecer qualquer esclarecimento sobre o estudo, assim como tirar dúvidas. Para isto você poderá se comunicar com o investigador responsável, professora Carla Menezes pelo telefone: 8658-7710 ou com o Comitê de Ética em Pesquisa da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais pelos telefones: 3248-9364 ou 3248-9380.

Nome do pesquisador: Carla Menezes da Silva

Endereço: Cordisburgo, 90-401 Santa Inês -Belo Horizonte – MG.

Telefones: 8658-7710/322-70636

E-mail: cms14@hotmail.com

Li ou alguém leu para mim as informações contidas neste documento antes de assinar este termo de consentimento. Declaro que toda a linguagem técnica utilizada na descrição deste estudo de pesquisa foi satisfatoriamente explicada e que recebi respostas para todas as minhas dúvidas. Confirmo também que recebi uma cópia deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Compreendo que sou livre para me retirar do estudo em qualquer momento, sem perda de benefícios ou qualquer outra penalidade.

Dou meu consentimento de livre e espontânea vontade para participar deste estudo.

Nome do participante (em letra de forma)

Assinatura do participante ou representante legal

Data

Obrigado por sua colaboração e por merecer sua confiança!

Nome (em letra de forma) e Assinatura do pesquisador

Data

ANEXO A - Entrevista

Nome:

Sexo:

Idade:

DN:

Data:

- Queixas em relação à comunicação:

- Histórico audiológico:

ANEXO B - Protocolo Avaliação Miofuncional Orofacial - Protocolo MBGR

237

AVALIAÇÃO MIOFUNCIONAL OROFACIAL – PROTOCOLO MBGR

Orofacial myofunctional evaluation – MBGR Protocol

Katia Flores Genaro ⁽¹⁾, Giédre Berretin-Felix ⁽²⁾,
 Maria Inês Beltrati Cornacchioni Rehder ⁽³⁾, Irene Queiroz Marchesan ⁽⁴⁾

RESUMO

Objetivo: apresentar um protocolo com escores na área de motricidade orofacial intitulado Protocolo MBGR. **Métodos:** a partir de protocolos utilizados na área da motricidade orofacial foi elaborado um novo protocolo contendo escores, o qual foi aplicado em sujeitos normais e em pacientes, em cinco fases distintas durante dois anos. A aplicação do protocolo, em cada fase, foi realizada por juízes independentes. Sempre ao final de cada fase o grupo que elaborou o protocolo fez os ajustes necessários para que o mesmo pudesse ser sensível aos problemas da área da motricidade orofacial. **Resultados:** um novo protocolo na área de motricidade orofacial com escores foi elaborado e testado durante dois anos em cinco diferentes fases possibilitando obter parâmetros numéricos. **Conclusão:** foi apresentado o Protocolo MBGR com escores, o qual permite ao fonoaudiólogo avaliar, diagnosticar e estabelecer prognóstico em motricidade orofacial.

DESCRIPTORIOS: Avaliação; Respiração; Mastigação; Deglutição; Fala

■ INTRODUÇÃO

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.

Visando o desenvolvimento do raciocínio clínico, assim como a padronização das informações contidas em uma avaliação clínica, várias propostas foram publicadas ¹⁻¹², bem como no que diz respeito à documentação fotográfica do paciente em motricidade orofacial ¹³.

Especificamente quanto aos aspectos miofuncionais orofaciais relacionados ao controle motor da fala, um protocolo voltado à clínica fonoaudiológica a partir de revisão sistemática da literatura, foi elaborado sendo que o protocolo proposto foi composto por aspectos comumente citados na bibliografia relacionada ¹⁴.

No que se refere à função mastigatória constatou-se a falta de padronização da avaliação dessa função no que se refere aos aspectos a serem investigados e a forma de avaliação. Assim, foi criada uma proposta de protocolo para a avaliação clínica da mastigação, visando definir critérios para a avaliação ¹⁵. Ainda relacionado à avaliação da mastigação, foi padronizada uma metodologia voltada à mensuração do tempo mastigatório em adultos jovens, considerando alimentos de diferentes consistências e porções específicas ¹⁶.

Buscando abordar aspectos gerais do sistema estomatognático, bem como as funções de respiração, mastigação e deglutição, foi desenvolvido um

⁽¹⁾ Fonoaudióloga; Livre Docente do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo, FOB-USP, Bauru, SP; Docente do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Reabilitação, Área de Concentração Fissuras Orofaciais e Anomalias Relacionadas do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo, HRAC-USP, Bauru, SP.

⁽²⁾ Fonoaudióloga; Professora Doutora do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo, FOB-USP, Bauru, SP; Docente do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo, FOB-USP, Bauru, SP.

⁽³⁾ Fonoaudióloga; Docente e Coordenadora do CEFAC - Pós-Graduação em Saúde e Educação; Clínica Parole de Fonoaudiologia, Rio Claro, SP; Doutora em Distúrbios da Comunicação Humana pela Universidade Federal de São Paulo.

⁽⁴⁾ Fonoaudióloga; Docente e Diretora do CEFAC - Pós-Graduação em Saúde e Educação; Doutora em Educação pela Universidade Estadual de Campinas.

Conflito de Interesses: INEXISTENTE

protocolo de avaliação miofuncional orofacial com escores¹⁷. A validação do mesmo foi alcançada a partir da aplicação desse protocolo em crianças de 6 a 12 anos de idade, cujos resultados foram comparados aos alcançados com o uso de um instrumento tradicional, assim como comparados os dados de dois diferentes avaliadores calibrados.

Parâmetros objetivos (quantitativos) foram atribuídos ao exame clínico do sistema estomatognático na avaliação do frênulo lingual e na análise facial^{18,19}. Essa possibilidade, somada a contribuição dos aspectos qualitativos envolvidos na complexidade desse sistema e, conseqüentemente, das funções por ele desempenhadas, valoriza a possibilidade de utilização de escores nos protocolos miofuncionais orofaciais.

Tais achados numéricos facilitam a avaliação da gravidade da disfunção apresentada pelo paciente, assim como a comprovação da eficácia da terapêutica empregada nos diferentes distúrbios miofuncionais orofaciais. Além disso, o fato de se ter um protocolo padronizado de avaliação possibilita a uniformização dos exames pelos diferentes profissionais, contribui com a formação acadêmica de alunos na área de Motricidade Orofacial, bem como favorece a comparação de achados de diferentes centros de estudo.

O objetivo deste artigo é apresentar um protocolo específico e detalhado da área de Motricidade Orofacial com escores, intitulado Protocolo MBGR (Marchesan, Berretin-Felix, Genaro, Rehder), que permita ao fonoaudiólogo avaliar, diagnosticar e estabelecer prognóstico em motricidade orofacial.

■ MÉTODOS

Durante os anos de 2007 e 2008, um grupo de quatro fonoaudiólogas brasileiras com grande experiência na área da MO, além de experiência em Fonoaudiologia Clínica e em ensino e pesquisa, reuniu-se periodicamente. Este grupo entendeu que seria importante rever os protocolos de avaliação já publicados, bem como aqueles utilizados diariamente na prática clínica e, a partir desses dados, foi elaborado um novo protocolo de avaliação com escores, na área de Motricidade Orofacial, contendo o histórico e o exame clínico.

Após a análise dos protocolos, selecionaram-se aqueles que avaliam os problemas relacionados à Motricidade Orofacial de forma geral^{6,9}, os aspectos relacionados à avaliação das estruturas e funções orofaciais¹⁰, bem como o utilizado na disciplina de Motricidade Orofacial do Curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo. Além disso, foram utilizadas

figuras temáticas padronizadas²⁰ e utilizadas em alguns estudos²¹⁻²⁴.

O protocolo de exame clínico compreende observação da postura corporal, análise morfológica extra e intra-oral, avaliação da mobilidade, tonicidade e sensibilidade orofacial, além das funções de respiração, mastigação, deglutição e fala. Os dados obtidos durante o exame pretendem, ainda, possibilitar a identificação da origem do problema, direcionando o processo terapêutico.

O processo de elaboração do protocolo MBGR compreendeu cinco etapas distintas, sendo a primeira relacionada ao estudo e proposta de um protocolo inicial. Após a elaboração desse primeiro protocolo, como segunda etapa, o mesmo foi analisado por seis juizes especialistas em Motricidade Orofacial, com no mínimo oito anos de experiência, os quais sugeriram ajustes, buscando facilitar o entendimento e a anotação dos dados e, em seguida, essas sugestões foram analisadas pelo grupo idealizador do protocolo, a fim de verificar a sua pertinência, bem como realizar as modificações necessárias no protocolo. Na terceira etapa, o protocolo foi aplicado, pelas mesmas juízas especialistas, em 15 sujeitos normais, sendo sete adultos acima de 18 anos, e oito crianças e adolescentes. Novas sugestões foram propostas, sendo as mesmas analisadas pelo grupo, que mais uma vez, realizou os ajustes necessários ao protocolo. Estando o mesmo pronto, na quarta etapa, foi aplicado em 233 pacientes crianças, adolescentes e adultos, sendo que todos os aspectos que ainda geraram dúvidas, a partir dessa aplicação, foram revistos e adaptados, até que se obteve a "versão consenso final" entre os especialistas que aplicaram e os que desenvolveram o protocolo. Como quinta e última etapa, o MBGR foi aplicado em sua versão final, em mais 27 sujeitos, para confirmação da inexistência de dúvidas quanto à utilização do mesmo, o que foi obtido.

Assim, a versão final encontra-se a seguir e apresenta a história clínica que compreende: identificação, queixas, antecedentes familiares e intercorrências; desenvolvimento e dificuldades motoras; problemas de saúde e respiratórios, sono e tratamentos realizados; aspectos ligados à alimentação desde a amamentação até a alimentação atual; bem como sobre a mastigação, deglutição, hábitos orais e também aspectos envolvendo a comunicação, fala, audição, voz e escolaridade. Abrange ainda o exame miofuncional orofacial que envolve: postura de cabeça e de ombros; medidas da face, movimento mandibular e oclusão; análise facial; exame intra-oral envolvendo bochechas, língua, palato, tonsilas palatinas, dentes e oclusão; mobilidade, tonicidade e dor à palpação; além das

funções de respiração mastigação, deglutição, fala e voz. Nesse protocolo também está proposta a documentação a ser realizada, envolvendo tanto foto como filmagem, para análise posterior. Finalmente tem-se um resumo dos aspectos avaliados e os escores esperados e alcançados.

Essa pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Instituição de origem: CEFAC – Saúde e Educação, sob o número 100-03.

■ RESULTADOS

Na Figura 1 está apresentado o Protocolo MBGR.

■ DISCUSSÃO

O protocolo, apresentado nesse trabalho foi elaborado para que o maior número de dados seja coletado, de modo a facilitar o diagnóstico dos distúrbios miofuncionais orofaciais. Ele é extenso, porém de fácil aplicação e mantém o mesmo padrão dos protocolos de Motricidade Orofacial geral, existentes até o momento⁶. Por ser um protocolo da MO de caráter mais global, quando for necessário, devem ser utilizados outros protocolos mais específicos para problemas pontuais como é o caso das disfunções da articulação temporomandibular^{4,10,15}; paralisia facial²⁵; problemas de fala de origem neurológica²⁶; fissura labiopalatina e disfunção velofaríngea^{27,28}, dentre outros.

Os autores do protocolo MBGR sugerem a realização de medidas para análise facial^{29,30} e frênulo lingual¹⁸, bem como da oclusão (estática e dinâmica) e dos movimentos mandibulares^{5,11}. O proto-

colo MBGR contém ainda questões que demandam do avaliador análises subjetivas baseadas no seu conhecimento. A investigação criteriosa dos aspectos anatômicos se faz necessária, uma vez que os problemas encontrados podem estar diretamente relacionados às alterações funcionais apresentadas pelo paciente, ou ainda, limitar o sucesso do tratamento.

Para analisar o aspecto motor foram somados os escores atribuídos em todas as provas motoras específicas, além da avaliação da diadococinesia oral, que possibilita a identificação de problemas no controle neuromuscular^{31,32}. As funções orofaciais de respiração, mastigação, deglutição e fala são abordadas de modo a fornecer dados que possam ser relacionados aos itens investigados, tanto na história clínica, como nas demais sessões do protocolo de avaliação.

O uso de escores possibilita quantificar o grau da alteração apresentada pelo paciente nos diferentes aspectos investigados, trazendo contribuição aos trabalhos científicos, como também para acompanhamento da evolução do caso ao longo do tratamento miofuncional orofacial.

Esse artigo apresenta o protocolo MGBR. Em uma segunda etapa será realizada a validação do mesmo, com escores de normalidade para as diferentes faixas etárias.

■ CONCLUSÃO

Esse artigo apresentou o Protocolo MGBR, com escores, o qual permite ao fonoaudiólogo avaliar, diagnosticar e estabelecer prognóstico em motricidade orofacial.

ABSTRACT

Purpose: to present a protocol with scores on the Orofacial Myofunctional area. This protocol is called MBGR. **Methods:** based on different protocols used in the Orofacial Myofunctional area, a new protocol with scores was elaborated. This protocol was applied in both, patients and non-patients during five distinct phases during the elaboration. After each phase, the results were analysed and the necessary corrections were performed in order to improve the protocol and, in this way, provide an accurate diagnosis and prognosis. It took two years to elaborate the protocol. During those two years, independent judges were responsible for testing the protocol in each phase. **Results:** a new protocol with scores on the Orofacial Myofunctional area was elaborated and tested during two years in different phases. The new MBGR Protocol gives the possibility to obtain numeric parameters. **Conclusion:** the MBGR Protocol with scores was presented. This protocol helps the Speech-Language Pathologist to evaluate and give the diagnosis and the prognosis on the Orofacial Myology area.

KEYWORDS: Evaluation; Respiration; Mastication; Deglutition; Speech

HISTÓRIA CLÍNICA - MBGR <i>Marchesan IQ, Berretin-Felix G, Genaro KF, Rehder M</i>	
Nome: _____	Nº _____
Data do exame: ___/___/___	Idade: ___ anos e ___ meses
Estado civil: _____	Informante: _____
Grau de parentesco: _____	
Estuda: <input type="checkbox"/> sim. Em qual ano: _____ <input type="checkbox"/> não. Até que série estudou: _____ Trabalha: <input type="checkbox"/> sim. Em que: _____ <input type="checkbox"/> não Já trabalhou: <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim. Em que: _____ Atividade física: <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim. Qual: _____	
Endereço: _____ Nº: _____ Complemento: _____ Bairro: _____ Cidade/Estado: _____ CEP: _____ Fones: Residencial: (____) _____ Trabalho: (____) _____ Celular: (____) _____ Endereço eletrônico: _____ Nome do pai: _____ Nome da mãe: _____ Irmãos: <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim. Quantos: _____	
Quem indicou para Fonoaudiologia? (Nome, especialidade e telefone): _____ _____ _____	
Queixa principal: _____	
Outras queixas relacionadas à: (0) não (1) às vezes (2) sim	
<input type="checkbox"/>] lábios <input type="checkbox"/>] língua <input type="checkbox"/>] sucção <input type="checkbox"/>] mastigação <input type="checkbox"/>] deglutição <input type="checkbox"/>] respiração <input type="checkbox"/>] fala <input type="checkbox"/>] frênulo lingual <input type="checkbox"/>] voz <input type="checkbox"/>] audição <input type="checkbox"/>] aprendizagem <input type="checkbox"/>] estética facial <input type="checkbox"/>] postura <input type="checkbox"/>] oclusão <input type="checkbox"/>] cefaléia _____ <input type="checkbox"/>] ruído na ATM <input type="checkbox"/>] dor na ATM <input type="checkbox"/>] dor no pescoço <input type="checkbox"/>] dor nos ombros <input type="checkbox"/>] dificuldade ao abrir a boca <input type="checkbox"/>] dificuldade ao movimentar a mandíbula para os lados <input type="checkbox"/>] Outro: _____	
Antecedentes Familiares <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim. Qual: _____	
Intercorrências Na gestação: <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim. Qual: _____ No nascimento: <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim. Qual: _____	
Desenvolvimento motor Sentar: <input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> alterado Em que época: _____ Andar: <input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> alterado Em que época: _____	
Tem dificuldade motora para: (0) não (1) às vezes (2) sim <input type="checkbox"/>] andar de bicicleta <input type="checkbox"/>] correr <input type="checkbox"/>] amarrar sapato <input type="checkbox"/>] vestir-se <input type="checkbox"/>] abotoar <input type="checkbox"/>] Outras: _____	

Problemas de saúde				
	Qual	Tratamento	Medicamento	
Neurológico:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	_____	_____	
Ortopédico:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	_____	_____	
Metabólico:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	_____	_____	
Digestivo:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	_____	_____	
Hormonal:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	_____	_____	
outros problemas: _____				
Problemas respiratórios				
		Frequência anual	Tratamento	Medicamento
Resfriados frequentes*:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Problemas de garganta:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Amidالية:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Halitose:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Asma:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Bronquite:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Pneumonia:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Rinite:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Sinusite:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Obstrução nasal:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Prurido nasal:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Coriza:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Espirros em salva:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
* resfriado frequente (alteração de via aérea superior – viral): crianças até 5 anos acima de 12 episódios/ano entre 6 e 12 anos acima de 6 episódios/ano				
Outros problemas: _____				
Sono				
Aagitado:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Fragmentado:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Ronco:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Ressonância:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Sialorréia:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Apnéia:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Ingestão de água a noite:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Boca aberta ao dormir:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Boca seca ao acordar:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Dores na face ao acordar:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim	
Postura:	<input type="checkbox"/> decúbito lateral	<input type="checkbox"/> decúbito dorsal	<input type="checkbox"/> decúbito ventral	
Mão apoiada sob o rosto:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes [] D [] E	<input type="checkbox"/> sim [] D [] E	
Outros problemas: _____				
Tratamentos				
			motivo	profissional
Fonoaudiológico:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> realizado <input type="checkbox"/> atual			
Médico:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> realizado <input type="checkbox"/> atual			
Psicológico:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> realizado <input type="checkbox"/> atual			
Fisioterápico:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> realizado <input type="checkbox"/> atual			
Odontológico:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> realizado <input type="checkbox"/> atual			
Procedimento:	<input type="checkbox"/> exodontia <input type="checkbox"/> prótese <input type="checkbox"/> implante	<input type="checkbox"/> aparelho fixo	<input type="checkbox"/> aparelho removível	
Cirúrgico:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim. Qual: _____		Quando: _____	
Outros tratamentos: _____				

Amamentação			
Peito:	<input type="checkbox"/> sim. Até quando: _____	<input type="checkbox"/> não	
Mamadeira:	<input type="checkbox"/> sim. Até quando: _____	<input type="checkbox"/> não	
Alimentação - dificuldades em introduzir			
Copo:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim (descrever): _____		
Sabores:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim (descrever): _____		
Consistências:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim (descrever): _____		
Alimentação atual			
			quais
Frutas:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes <input type="checkbox"/> sim		
Verduras:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes <input type="checkbox"/> sim		
Legumes:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes <input type="checkbox"/> sim		
Cereais (arroz, macarrão, trigo):	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes <input type="checkbox"/> sim		
Grãos (feijão, lentilha, ervilha):	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes <input type="checkbox"/> sim		
Carnes:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes <input type="checkbox"/> sim		
Leite e derivados:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes <input type="checkbox"/> sim		
Açúcares:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes <input type="checkbox"/> sim		
De maneira geral ingere predominantemente alimentos			
<input type="checkbox"/> líquidos	<input type="checkbox"/> pastosos	<input type="checkbox"/> sólidos	
Onde faz as refeições na maioria das vezes			
Sem outra atividade:	<input type="checkbox"/> à mesa <input type="checkbox"/> no sofá <input type="checkbox"/> no chão <input type="checkbox"/> na cama		
Lendo:	<input type="checkbox"/> à mesa <input type="checkbox"/> no sofá <input type="checkbox"/> no chão <input type="checkbox"/> na cama		
Vendo TV:	<input type="checkbox"/> à mesa <input type="checkbox"/> no sofá <input type="checkbox"/> no chão <input type="checkbox"/> na cama		
Fazendo lição:	<input type="checkbox"/> à mesa <input type="checkbox"/> no sofá <input type="checkbox"/> no chão <input type="checkbox"/> na cama		
Ao computador:	<input type="checkbox"/> à mesa <input type="checkbox"/> no sofá <input type="checkbox"/> no chão <input type="checkbox"/> na cama		
Mastigação			
Lado:	<input type="checkbox"/> bilateral <input type="checkbox"/> unilateral: [] D [] E		
Lábios:	<input type="checkbox"/> fechados <input type="checkbox"/> entreabertos <input type="checkbox"/> abertos		
Ruído:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes <input type="checkbox"/> sim		
Ingestão de líquido durante as refeições:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes: [] hábito [] auxiliar a formação do bolo		
	<input type="checkbox"/> sim: [] hábito [] auxiliar a formação do bolo		
Dor ou desconforto durante a mastigação:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes: [] D [] E <input type="checkbox"/> sim: [] D [] E		
Ruído articular:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> às vezes: [] D [] E <input type="checkbox"/> sim: [] D [] E		
Dificuldade mastigatória:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim. Qual: _____		
Escape de alimentos durante a mastigação:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim		
Outros problemas: _____			
Mastiga os alimentos			
<input type="checkbox"/> adequadamente	<input type="checkbox"/> pouco	<input type="checkbox"/> muito	
Mastiga com velocidade			
	semelhante	rápido	devagar
Com relação à família:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Com relação aos amigos:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Capacidade mastigatória (grau de satisfação do paciente com relação à sua mastigação)			
<input type="checkbox"/> ótima	<input type="checkbox"/> boa	<input type="checkbox"/> regular	<input type="checkbox"/> ruim <input type="checkbox"/> péssima

Deglutição			
Dificuldade:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim: _____
Ruído:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim: _____
Engasgos:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim: _____
Odinofagia (dor ao deglutir):	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim: _____
Refluxo nasal:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim: _____
Escape anterior:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim: _____
Pigarro:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim: () durante () após _____
Tosse:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim: () durante () após _____
Resíduos após a deglutição:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim: _____
Outros problemas: _____			

Hábitos Oraís:			
Chupeta:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Até quando: _____ [] comum [] ortodôntica
Dedo:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Até quando: _____
Sucção de língua:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Até quando: _____
Umidificar os lábios:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Época: _____
Cigarro:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Quantos cigarros/dia: _____
Cachimbo:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	[] apóia à direita [] apóia à esquerda
Bruxismo (<i>ranger dentes</i>):	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	[] diurno [] noturno
Apertamento dentário:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Quando: _____
Onicofagia (<i>roer unhas</i>):	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Quando: _____
Morder mucosa oral:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Quando: _____
Morder objetos:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Qual: _____ Quando: _____
Outros: _____			

Hábitos de Postura			
Interpor lábio inferior:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	
Protrair a mandíbula:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	
Apoiar de mão na mandíbula:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim: [] D [] E	
Apoiar de mão na cabeça:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim: [] D [] E	
Usar muito computador:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim: postura: _____	
Usar muito telefone:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim: postura: _____	
Outros: _____			

Comunicação			
Intencionalidade prejudicada:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	
Ausência de produção de sons quando bebê:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	
Demorou a falar:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	
Demorou a elaborar frases:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	
Dificuldade de compreensão:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	
Outros problemas: _____			

Fala			
Omissão:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Substituição:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Inteligibilidade prejudicada:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Inteligibilidade prejudicada ao telefone:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Salivação excessiva:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Diminuição da amplitude do movimento mandibular:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Interposição de língua:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim: [] anterior [] lateral	Quais fones: _____
Outros problemas: _____			
Audição			
Hipoacusia (diminuição da audição):	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes: [] D [] E	<input type="checkbox"/> sim: [] D [] E
Otite:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes: [] D [] E	<input type="checkbox"/> sim: [] D [] E
Zumbido:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes: [] D [] E	<input type="checkbox"/> sim: [] D [] E
Otalgia (dor de ouvido):	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes: [] D [] E	<input type="checkbox"/> sim: [] D [] E
Tontura/Vertigem:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Avaliação audiológica prévia:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim. Quando: _____	
Outros problemas: _____			
Voz			
Rouquidão:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Fraqueza:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Hipernasalidade:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Hiponasalidade:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Afonia:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Grita:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Dor:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Ardor:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Outros problemas: _____			
Escolaridade			
Dificuldade escolar:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Qual: _____
Falta de atenção/concentração:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> às vezes	<input type="checkbox"/> sim
Dificuldade de memória:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	
Reprovações:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	Quantas: _____
Dificuldade de relacionamento:	<input type="checkbox"/> não	<input type="checkbox"/> sim	
Dominância lateral:	<input type="checkbox"/> destro	<input type="checkbox"/> sinistro	<input type="checkbox"/> ambidestro
Outros problemas: _____			

Exame Miofuncional Orofacial - MBGR*Marchesan IQ, Berretin-Felix G, Genaro KF, Rehder MI*Nome: _____ N^o _____

Data do exame: ___ / ___ / ___ Idade: ___ anos e ___ meses DN: ___ / ___ / ___

1. POSTURA CORPORAL (*Observar o paciente em pé e sem calçado*)Cabeça [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 4)
[flexão e extensão = sim] [rotação = não] [inclinação = talvez]

Frontal:	(0) normal	(1) rotação D	(1) rotação E	(1) inclinação D	(1) inclinação E
Lateral:	(0) normal	(1) anteriorizada	(1) flexão	(1) extensão	

Ombros [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 3)

Frontal:	(0) normal	(1) elevado D	(1) elevado E
Lateral:	(0) normal	(1) rotação anteriorizado	

Observação: _____

2. MEDIDAS DA FACE, MOVIMENTO MANDIBULAR E OCLUSÃO*FACE (manter os lábios em contato, tomar cada medida 3 vezes com paquímetro e calcular a média)*

	1ª medida (mm)	2ª medida (mm)	3ª medida (mm)	Média (mm)
terço médio da face (<i>glabella a sub-nasal</i>)				
terço inferior da face (<i>sub-nasal a gnatio</i>)				
altura da face - A (<i>glabella a gnatio</i>) (soma do terço médio com o inferior)				
largura da face - La (<i>proeminências dos arcos zigomáticos</i>)				
canto externo do olho direito à comissura do lábio direita				
canto externo do olho esquerdo à comissura do lábio esquerda				
lábio superior (<i>sub-nasal ao ponto mais inferior do lábio superior</i>)				
lábio inferior (<i>do ponto mais superior do lábio inferior ao gnatio</i>)				

Movimento Mandibular e Oclusão (usar paquímetro e lápis cópia, tomar cada medida 3 vezes e calcular a média)

	1ª medida (mm)	2ª medida (mm)	3ª medida (mm)	Média (mm)
trespasse vertical - TV (<i>com os dentes em oclusão, marcar na vestibular dos incisivos inferiores a face incisal dos incisivos superiores e medir a distância dessa marcação até a face incisal dos incisivos inferiores; na mordida aberta medir a distância entre as faces incisais dos dentes incisivos superior e inferior, no plano vertical, e o resultado obtido será negativo</i>)				
trespasse horizontal - TH (<i>medir a distância entre as faces incisais dos incisivos superiores e inferiores, no plano horizontal</i>)				
lateralidade mandibular direita (<i>marcar a linha média dentária da arcada superior na arcada inferior, levar a mandibular para a direita e medir a distância entre a marcação e linha média superior</i>)				
lateralidade mandibular esquerda (<i>marcar a linha média dentária da arcada superior na arcada inferior, levar a mandibular para a esquerda e medir a distância entre a marcação e linha média superior</i>)				
distância interincisal máxima ativa - DIMA (<i>do incisivo central ou lateral superior ao inferior com a máxima abertura da boca</i>)				
abertura da boca (DIMA +TV)				
DIMA com o ápice da língua tocando a papila incisiva (DIMALP)				
calcular: (DIMALP) x 100 DIMA				

3. EXAME EXTRA-ORAL**Análise Facial Numérica**

Norma Frontal [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 3)

Tipo facial (<i>comparar altura -A com largura -La</i>)	(0) média (A semelhante à La)	(1) longa (A > La)	(1) curta (La > A)
Proporção facial: (<i>comparar altura dos terços médio e inferior</i>)	(0) equilibrada	(1) terço inferior maior	(1) terço inferior menor
(<i>comparar canto externo do olho à comissura do lado D com o lado E</i>)	(0) semelhante	(1) assimétrica	

Análise Facial Subjetiva

Norma Frontal [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 12)

	Simétrico	Assimétrico	descrever
Plano infra-orbitário	(0)	(1)	
Região zigomática	(0)	(1)	
Asas do nariz	(0)	(1)	
Bochechas	(0)	(1)	
Sulco nasolabial	(0)	(1)	
Lábio superior	(0)	(1)	
Comissura dos lábios	(0)	(1)	
Lábio inferior	(0)	(1)	
Mento	(0)	(1)	
Mandíbula (corpo e ramo)	(0)	(1)	
Masseter repouso	(0)	(1)	
Masseter apertamento	(0)	(1)	

Masseter [] (melhor resultado = 0 e pior = 1) *Deve-se realizar via palpação*

Recrutamento na contração isométrica:	(0) simultâneo	(1) primeiro lado D	(1) primeiro lado E
--	----------------	---------------------	---------------------

Mandíbula [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 2)

Postura:	(0) Normal	(1) semi-abaixada	(2) abaixada	(2) apertamento dentário
-----------------	------------	-------------------	--------------	--------------------------

Lábios [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 19)

Posição habitual:	(0) fechados (2) entreabertos	(1) fechados com tensão (3) fechados em contato dentário	(2) ora abertos ora fechados (4) abertos
Saliva:	(0) deglutida	(1) acumulada na comissura D	(1) acumulada na comissura E
			(1) acumulada no lábio inferior (2) baba
Mucosa:	(0) normal	(1) com marcas dentárias	(1) ressecada
			(1) ferida
Forma - Superior:	(0) normal	(1) em asa de gaivota (<i>1º e 2º arco do cupido</i>)	
- Inferior:	(0) normal	(1) com eversão discreta	(2) com eversão acentuada
Comprimento do superior:	(0) cobre ½ dos incisivos	(1) cobre mais que ½	(2) cobre menos que ½

Norma Lateral [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 2)

Tipo Facial (<i>perfil</i>):	(0) Tipo I (<i>reto</i>)	(1) Tipo II (<i>convexo</i>)	(1) Tipo III (<i>côncavo</i>)
Ângulo nasolabial:	(0) próximo a 90°	(1) agudo (<90°)	(1) obtuso (>90°)

4. EXAME INTRA-ORAL**Lábios** [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 3)

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

Bochechas [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 10)

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

Língua [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 29)

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

Palato [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 8)

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

Tonsilas palatinas (amídalas) [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 4)

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

Dentes e Oclusão [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 17)

Dentadura:	<input type="checkbox"/> decidua <input type="checkbox"/> mista <input type="checkbox"/> permanente
Nº de dentes:	superior D _____ superior E _____ inferior D _____ inferior E _____
Falha dentária:	(0) ausente (1) presente (<i>elementos</i>): _____
Conservação:	dentária: (0) boa (1) regular (2) ruim
	gingival: (0) boa (1) regular (2) ruim
Linha média:	(0) adequada (1) desviada D (1) desviada E
Classificação de Angle:	Lado D (0) Classe I (1) Classe II div.1 (1) Classe II div. 2ª (1) Classe III
	(0) Classe I (1) Classe II div.1 (1) Classe II div. 2ª (1) Classe III
	Lado E
Guia de desocclusão:	(0) presente (1) ausente D (1) ausente E
Alteração horizontal:	(0) ausente (1) mordida de topo (<i>TH = 0mm</i>) (1) sobressaliência (<i>TH > 3mm</i>) (1) mordida cruzada anterior (<i>TH < 0mm</i>)
Alteração vertical:	(0) ausente (1) mordida de topo (<i>TV = 0mm</i>) (1) sobremordida (<i>TV > 3mm</i>) (1) mordida aberta anterior (<i>TV < 0mm</i>) (1) mordida aberta posterior
Alteração transversal:	(0) ausente (1) mordida cruzada posterior direita (1) mordida cruzada posterior esquerda
Uso de prótese:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> removível <input type="checkbox"/> fixa <input type="checkbox"/> parcial <input type="checkbox"/> total
Uso de aparelho:	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> móvel <input type="checkbox"/> fixo
Descrever o aparelho e/ou prótese:	_____
Outras alterações:	_____

5. MOBILIDADE (Quando o movimento solicitado for alterado, se necessário, descrever)**Lábios** [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 37)

*Executar com os dentes ocluídos

- Nos movimentos alterados, executar 3 vezes e com ritmo.

	normal	aproximado	tenta realizar	não realiza
Protrair fechados *	(0)	(1)	(2)	(3)
Retrair fechados *	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar protrair/retrair fechados *	(0)	(1)	(2)	(3)
Protrair abertos *	(0)	(1)	(2)	(3)
Retrair abertos *	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar protrair/retrair abertos *	(0)	(1)	(2)	(3)
Protrair fechados à D*	(0)	(1)	(2)	(3)
Protrair fechados à E*	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar protrair fechados à D e à E *	(0)	(1)	(2)	(3)
Estalar protraídos	(0)	(1)	(2)	(3)
Estalar retraídos	(0)	(1)	(2)	(3)
Alternar estalo protraídos/retraídos	(0)	(1)	(2)	(3)
Necessidade de modelo (em algum movimento)	(0) não	(1) sim		

Lingua [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 52)

Nos movimentos alterados, executar 3 vezes e com ritmo.

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

Bochechas [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 12)

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

Véu palatino [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 8)

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

Mandíbula [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 9)

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

6. TÔNUS [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 8)

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

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

7. DOR À PALPAÇÃO [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 10)

	ausente		presente	
Temporal anterior	(0) D	(0) E	(1) D	(1) E
Masseter superficial	(0) D	(0) E	(1) D	(1) E
Trapézio	(0) D	(0) E	(1) D	(1) E
Esternocleidomastóideo	(0) D	(0) E	(1) D	(1) E
ATM	(0) D	(0) E	(1) D	(1) E

8. FUNÇÕES ORAIS
Respiração [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 9)

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

Observações: _____

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

Mastigação Habitual [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 10)

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

Outros: _____

Tempo mastigatório (utilizar porções de tamanho padronizado e do mesmo alimento):

1ª porção: _____ segundos	2ª porção: _____ segundos	3ª porção: _____ segundos	Média: _____ segundos
---------------------------	---------------------------	---------------------------	-----------------------

Perguntar ao paciente

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

Observações: _____

Deglutição: adequada alterada: de origem [] funcional [] anatômica [] articular [] outro _____

1ª Prova (habitual de sólidos) [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 18)

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

Observações: _____

2ª Prova (habitual de líquido - água) [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 16)

Postura da língua: <input type="checkbox"/> não se vê	(0) atrás dos dentes	(1) contra os dentes	(2) entre os dentes
Postura do lábio inferior: (0) contato com o superior	(1) atrás dos incisivos superiores		
Contenção do líquido: (0) adequada	(1) inadequada		
Volume do líquido: (0) satisfatório	(1) aumentado	(1) diminuído	
Contração do orbicular: (0) adequada	(1) pouca	(2) acentuada	
Contração do mental: (0) ausente	(1) pouca	(2) acentuada	
Contração da musculatura cervical: (0) ausente	(1) pouca	(2) acentuada	
Movimento de cabeça: (0) ausente	(1) presente		
Ruído: (0) ausente	(1) presente		
Ritmo: (0) seqüencial	(1) gole por gole		
Coordenação: (0) adequada	(1) engasgo	(1) tosse	

Observações: _____

3ª Prova (líquido dirigida) [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 16)
Colocar água na boca e deglutir somente após ordem do avaliador

Fechamento labial: (0) adequado	(1) parcial	(2) ausente
Postura da língua: (0) atrás dos dentes	(1) contra os dentes	(2) entre os dentes
Postura do lábio inferior: (0) contato com o superior	(1) atrás dos incisivos superiores	
Contenção do líquido: (0) adequada	(1) parcial	(1) inadequada
Contração do orbicular: (0) adequada	(1) pouca	(2) acentuada
Contração do mental: (0) ausente	(1) pouca	(2) acentuada
Contração da musculatura cervical: (0) ausente	(1) pouca	(2) acentuada
Movimento de cabeça: (0) ausente	(1) presente	
Ruído: (0) ausente	(1) presente	
Coordenação: (0) adequada	(1) engasgo	(1) tosse

Observações: _____

Perguntar ao paciente

Dificuldade para deglutir: (0) não (1) sim (*descrever*): _____

Posição da língua: (0) atrás dos dentes superiores (1) atrás dos dentes inferiores (2) entre os dentes (0) não sabe

Observações: _____

Fala: adequada alterada: () distúrbio fonético () distúrbio fonético/fonológico () distúrbio fonológico
 Em caso de alteração fonética, esta é de origem:
 funcional anatômica articular (ATM) sensorial neuromuscular

1ª. Prova (contagem de 0 a 20; dias da semana, meses do ano)

Aspecto fonético fonológico [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 6)

Omissão:	(0) ausente	(1) assistemática	(2) sistemática	fone(s): _____
Substituição:	(0) ausente	(1) assistemática	(2) sistemática	fone(s): _____
Distorção:	(0) ausente	(1) assistemática	(2) sistemática	fone(s): _____

2ª. Prova (nomeação de figuras da prancha)

Aspecto fonético fonológico [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 6)

Omissão:	(0) ausente	(1) assistemática	(2) sistemática	fone(s): _____
Substituição:	(0) ausente	(1) assistemática	(2) sistemática	fone(s): _____
Distorção:	(0) ausente	(1) assistemática	(2) sistemática	fone(s): _____

Em caso de distorção, esta se relaciona à seguinte alteração da língua:

interdental anterior interdental lateral ausência ou pouca vibração do ápice vibração múltipla do ápice
 elevação do dorso rebaixamento do dorso outras: _____

3ª. Prova

Coordenação motora na fala [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 8)

Solicitar a emissão rápida e repetida, por 10 segundos, das sílabas e da seqüência trissilábica

	Velocidade		Ritmo	
	adequada	inadequada	adequado	inadequado
[pa]	(0)	(1)	(0)	(1)
[ta]	(0)	(1)	(0)	(1)
[ka]	(0)	(1)	(0)	(1)
[pataka]	(0)	(1)	(0)	(1)

4ª. Prova (fala espontânea) Utilizar as seguintes perguntas: "diga o seu nome e quantos anos têm"

"diga o que você faz (estuda, trabalha)"

"conte uma viagem (passeio) que você fez e gostou"

Aspecto geral [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 18)

Saliva:	(0) deglute	(1) acumula na comissura direita e/ou esquerda	(2) espirra	(3) baba
		(1) acumula no lábio inferior		
Abertura da boca:	(0) normal	(1) reduzida	(1) exagerada	
Posição da língua:	(0) adequada	(1) no assoalho	(2) anteriorizada	(2) posteriorizada (2) ponta baixa e laterais altas
Movimento labial:	(0) adequado	(1) reduzido	(1) exagerado	
Movimento mandibular:	(0) adequado	(1) desviado à direita	(1) desviado à esquerda	(1) anteriorizado
Ressonância:	(0) equilibrada	(1) uso reduzido nasal	(1) uso excessivo nasal	(1) laringofaríngea
Imprecisão articulatória:	(0) ausente	(1) assistemática	(2) sistemática	
Velocidade:	(0) normal	(1) aumentada	(1) reduzida	
Coordenação pneumofonoarticulatória:	(0) adequada	(1) alterada		

Em caso de imprecisão esta se relaciona à:

tônus respiração oronasal má oclusão uso de prótese velocidade de fala

audição uso de medicamento quantidade de saliva redução da abertura bucal

alteração neurológica fadiga muscular ansiedade/depressão outras: _____

5ª. Prova (Repetição de sílabas) Solicitar repetição de sílabas que contenham os fones alterados, utilizando a vogal "e"

Fones testados	Produção adequada	Produção aproximada	Tentativa de produção	Não produziu
_____	(0)	(1)	(2)	(3)
_____	(0)	(1)	(2)	(3)
_____	(0)	(1)	(2)	(3)
_____	(0)	(1)	(2)	(3)
_____	(0)	(1)	(2)	(3)

Observações: _____

252 Genaro KF, Berretin-Felix, Rehder MIBC, Marchesan IQ

Voz (*Solicitar a emissão sustentada da vogal "a"* [] Somar todas as pontuações (melhor resultado = 0 e pior = 9)

Pitch:	(0) adequado	(1) grave	(1) agudo					
Loudness:	(0) adequado	(1) forte	(1) fraco					
Tipo de voz:	(0) adaptada	(1) rouca	(1) soprosa	(1) áspera	(1) tensa	(1) trêmula	(1) instável	(1) outra

Tempo máximo de fonação (*segundos*)

[a] ___ segundos	___ segundos	___ segundos	Média: ___ segundos
[s] ___ segundos	___ segundos	___ segundos	Média: ___ segundos
[z] ___ segundos	___ segundos	___ segundos	Média: ___ segundos

DOCUMENTAÇÃO

Fotos

Corpo - frente: () Sim () Não - perfil: D () Sim () Não			
Face inteira - frente: - repouso: () Sim () Não - sorriso: () Sim () Não - - perfil direito: () Sim () Não			
Terço inferior - frente: () Sim () Não - perfil direito: () Sim () Não			
Cavidade Oral - superior: () Sim () Não - inferior: () Sim () Não			
Oclusão: - anterior: () Sim () Não - lado direito: () Sim () Não - lado esquerdo: () Sim () Não			
Língua: () Sim () Não			
Lábios: () Sim () Não			
Frênulo lingual (<i>com a boca aberta e o ápice elevado sem tocar em qualquer região</i>): () Sim () Não			
Outras: _____			
Filmagem - Sugere-se filmar nome, idade e data do exame, bem como as provas de:			
Mobilidade: () Sim () Não	Mastigação: () Sim () Não	Deglutição: () Sim () Não	Fala: () Sim () Não

Resumo do Exame Miofuncional Orofacial - MBGR*Marchesan IQ, Berretin-Felix G, Genaro KF, Rehder M*

Nome: _____ Nº _____ Data do exame: __ / __ / __

Diagnóstico fonoaudiológico e condutas

	Escore	Observação
POSTURA CORPORAL		
Cabeça	[]	melhor resultado = 0 e pior = 4
Ombros	[]	melhor resultado = 0 e pior = 3
EXAME EXTRA-ORAL		
Norma Frontal Numérica	[]	melhor resultado = 0 e pior = 3
Norma Frontal Subjetiva	[]	melhor resultado = 0 e pior = 12
Masseter	[]	melhor resultado = 0 e pior = 1
Mandíbula	[]	melhor resultado = 0 e pior = 2
Lábios	[]	melhor resultado = 0 e pior = 19
Norma lateral	[]	melhor resultado = 0 e pior = 2
EXAME INTRA-ORAL		
Lábios	[]	melhor resultado = 0 e pior = 3
Bochechas	[]	melhor resultado = 0 e pior = 10
Língua	[]	melhor resultado = 0 e pior = 29
Palato	[]	melhor resultado = 0 e pior = 8
Tonsilas Palatinas	[]	melhor resultado = 0 e pior = 4
Dentes e oclusão	[]	melhor resultado = 0 e pior = 17
MOBILIDADE		
Lábios	[]	melhor resultado = 0 e pior = 37
Língua	[]	melhor resultado = 0 e pior = 52
Bochechas	[]	melhor resultado = 0 e pior = 12
Véu Palatino	[]	melhor resultado = 0 e pior = 8
Mandíbula	[]	melhor resultado = 0 e pior = 9
TÔNUS		
	[]	melhor resultado = 0 e pior = 8
SENSIBILIDADE		
Dor à palpação	[]	melhor resultado = 0 e pior = 10
FUNÇÕES		
Respiração	[]	melhor resultado = 0 e pior = 9
Mastigação	[]	melhor resultado = 0 e pior = 10
Deglutição: 1ª Prova	[]	melhor resultado = 0 e pior = 18
2ª Prova	[]	melhor resultado = 0 e pior = 16
3ª Prova	[]	melhor resultado = 0 e pior = 16
Fala: 1ª Prova	[]	melhor resultado = 0 e pior = 6
2ª Prova	[]	melhor resultado = 0 e pior = 6
3ª Prova	[]	melhor resultado = 0 e pior = 8
4ª Prova	[]	melhor resultado = 0 e pior = 18

254 Genaro KF, Berretin-Felix, Rehder MIBC, Marchesan IQ

Outras alterações: _____ _____
Exames solicitados: _____ _____
Dados coletados de exames recebidos de outros profissionais: _____ _____
Encaminhamentos: _____ _____
Hipótese diagnóstica fonoaudiológica _____ _____
Prognóstico: _____ _____
Plano terapêutico: _____ _____ _____
Orientações: _____ _____ _____
Fonoaudiólogo responsável: _____ CRF ^ª : _____

Figura 1 – Protocolo MBGR

■ REFERÊNCIAS

1. Gomes ICD, Proença MG, Limongi SCO. Avaliação e terapia da motricidade oral. In: Ferreira LP, Barros MCPP, Gomes ICD, Proença MG, Limongi SCO, Spinelli VP, et al. Temas de Fonoaudiologia. São Paulo: Loyola; 1984. p.59-119.
2. Guimarães I. PAOF - Protocolo de avaliação orofacial. Lisboa: Eupraxis; 1995.
3. Marchesan IQ. Avaliação e terapia dos problemas da respiração. In: Marchesan IQ. Fundamentos em fonoaudiologia: aspectos clínicos da motricidade oral. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1998. p. 23-36.
4. Bianchini EMG. Relações das disfunções da articulação temporomandibular com a articulação da fala. Rev Dent Press Ortodont Ortop Maxilar. 2000; 5(1):51-9.
5. Bianchini EMG. Avaliação fonoaudiológica da motricidade oral: distúrbios miofuncionais orofaciais ou situações adaptativas. Rev Dent Press Ortodont Ortop Maxilar. 2001; 6(3): 73-82.
6. Marchesan IQ. Protocolo de avaliação miofuncional orofacial. In: Krakauer HL, Francesco R, Marchesan IQ. Respiração oral. São José dos Campos: Pulso; 2003. p.55-79.
7. Marchesan IQ. Atuação fonoaudiológica nas funções orofaciais: desenvolvimento, avaliação e tratamento. In: Andrade CRF, Marcondes E. Fonoaudiologia em pediatria. São Paulo: Sarvier; 2003. p. 3-22.
8. Marchesan IQ. Lingual frenulum: classification and speech interference. Int J Orofacial Miology. 2004; 30:31-8.
9. Marchesan IQ. Avaliação das funções miofuncionais orofaciais. In: Lopes Filho O, Campiotto AR, Levy C, Redondo MC, Bastos WA,

- organizadores. Tratado de fonoaudiologia. 2. ed. São Paulo: Tecmedd; 2005. p.713-34.
10. Felício CM, Mazzetto MO, Silva MAMR, Bataglion C, Hotta TH. A preliminary protocol for multi-professional centers for the determination of signs and symptoms of temporomandibular disorders. *Cranio*. 2006; 24(4):258-64.
 11. Medeiros AMC, Medeiros M. Avaliação fonoaudiológica. In: Medeiros AMC, Medeiros M. Motricidade orofacial: inter-relação entre fonoaudiologia e odontologia. São Paulo: Lovise; 2006. p.77-118.
 12. Paskay LC. Instrumentation and measurement procedures in orofacial myology. *Int J Orofacial Myology*. 2006; 32:37-57.
 13. Silveira MC, Sigolo C, Quintal M, Sakano E, Tessitore A. Proposta de documentação fotográfica em motricidade oral. *Rev CEFAC*. 2006; 8(4):485-92.
 14. Barros FC, Felício CM, Ferreira CLP. Controle motor da fala: teoria e provas de avaliação. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2006; 11(3):163-9.
 15. Felício CM, Melchior M, Silva MAMR, Celeghini RMS. Desempenho mastigatório em adultos relacionado com a desordem temporomandibular e com a oclusão. *Pró-Fono*. 2007; 19(2):151-8.
 16. Melo TM, Arrais RD, Genaro KF. Duração da mastigação de alimentos com diferentes consistências. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2006; 11(3):170-4.
 17. Felício CM, Ferreira CL. Protocol of orofacial myofunctional evaluation with scores. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2008; 72(3):367-75.
 18. Marchesan IQ. Frênulo lingual: proposta de avaliação quantitativa. *Rev CEFAC*. 2004; 6(3):288-93.
 19. Cattoni DM. O uso do paquímetro na avaliação da morfologia orofacial. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2006; 11(1):52-8.
 20. Marchesan IQ. Práticas fonoaudiológicas: uma visão compreensiva [tese]. Campinas (SP): Universidade Estadual de Campinas; 1998.
 21. Bianchini EMG, Andrade CRF. A model of mandibular movements during speech: normative pilot study for the Brazilian Portuguese Language. *Cranio*. 2006; 24(3):197-206.
 22. Bianchini EMG, Paiva G, Andrade CRF. Movimentos mandibulares na fala: interferência das disfunções temporomandibulares segundo índices de dor. *Pró-Fono*. 2007; 19(1):7-18.
 23. Bianchini EMG, Paiva G, Andrade CRF. Mandibular movement patterns during speech in subjects with temporomandibular disorders and in asymptomatic individuals. *Cranio*. 2008; 26(1):50-8.
 24. Silva MR. Alterações de fala em escolares: ocorrência, identificação e condutas adotadas [dissertação]. Campinas (SP): Universidade Estadual de Campinas; 2008.
 25. Calais LL, Goffi-Gomez MVS, Bento RF, Comerlatti LR. Avaliação funcional da mímica facial na paralisia facial central por acidente cerebrovascular. *Pró-Fono*. 2005; 17(2):213-22.
 26. Martins FC, Ortiz KZ. Proposta de protocolo para avaliação da apraxia da fala. *Fono Atual*. 2004; 7(30):53-61.
 27. Genaro KF, Yamashita RP, Trindade IEK. Avaliação clínica e instrumental na fissura labiopalatina. In: Ferreira LP, Befi-Lopes D.M, Limongi SCO. Tratado de fonoaudiologia. São Paulo: Roca; 2004. p.456-93.
 28. Trindade IEK, Genaro KF, Yamashita RP, Miguel HC, Fukushiro AP. Proposta de classificação da função velofaríngea na avaliação perceptivo-auditiva da fala. *Pró-Fono*. 2005; 17(2):259-62.
 29. Reis SAB, Abrão J, Capelozza Filho L, Claro CAA. Análise facial numérica do perfil de brasileiros padrão I. *Rev Dental Press Ortoped Facial*. 2006; 11(6):24-34.
 30. Reis SAB, Abrão J, Capelozza Filho L, Claro CAA. Análise facial subjetiva. *Rev Dental Press Ortoped Facial*. 2006; 11(5):159-72.
 31. Ackermann H, Hertrich I, Hehr T. Oral diadochokinesis in neurological dysarthrias. *Folia Phoniatri Logop*. 1995; 47:15-23.
 32. Pereira AC, Brasolotto AG, Berretin-Felix G, Padovani CR. Diadochocinesia oral e laríngea em pacientes pós-acidente vascular encefálico. *Pró-Fono*. 2004; 16(3):283-92.

RECEBIDO EM: 18/09/2008

ACEITO EM: 20/03/2009

Endereço para correspondência:
 Katia Flores Genaro
 Rua Machado de Assis, 10-80 ap. 102
 Bauru – SP
 CEP:17014-038
 E-mail: ktgen@uol.com.br

ANEXO C - Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa

UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - COEP

Parecer nº. ETIC 0307.0.203.000-09

Interessado(a): Prof. Nilton Alves de Rezende
Departamento Clínica Médica
Faculdade de Medicina - UFMG

DECISÃO

O Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG – COEP aprovou, no dia 19 de novembro de 2009, após atendidas as solicitações de diligência, o projeto de pesquisa intitulado "**Alterações da motricidade oral e da voz em pacientes portadores de neurofibromatose Tipo 1**" bem como o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

O relatório final ou parcial deverá ser encaminhado ao COEP um ano após o início do projeto.

Profa. Maria Teresa Marques Amaral
Coordenadora do COEP-UFMG