

# **CADERNO TÉCNICO & CIENTÍFICO**

**Nº 80  
MAI/JUN  
2011**

**VOLUME  
69**

## **O QUE É O TESTE DO PEZINHO?**

**Página 2**

## **III CISCA - III CONGRESSO INTERNACIONAL DE SAÚDE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE**

**Página 3**

## **SÍNDROME DE CROUZON**

**Páginas 4 a 6**

## **RECUPERAÇÃO FUNCIONAL DA MARCHA EM PACIENTE COM SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ**

**Página 7 e 8**

# O QUE É O TESTE DO PEZINHO?



O Teste do Pezinho é um exame rápido de prevenção, realizado a partir de gotinhas de sangue coletadas do calcanhar do bebê, na primeira semana de vida, após 48 horas do nascimento.

O exame foi trazido ao Brasil em 1976 por iniciativa da APAE DE SÃO PAULO. Inicialmente, detectava apenas uma patologia, a Fenilcetonúria, que se não tratada precocemente levaria à deficiência intelectual de forma severa e irreversível.

Atualmente, o Teste do Pezinho básico detecta quatro patologias — Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme (e outras Hemoglobinopatias) e Fibrose Cística — que se tratadas precocemente, evitarão que a criança desenvolva deficiência intelectual ou outros prejuízos à sua qualidade de vida. Tal exame básico é um direito de todos os bebês nascidos em território nacional, assegurado pelo Estatuto da Criança e do Adolescente, no ano de 1990.

## SAIBA MAIS SOBRE AS DOENÇAS DETECTADAS

Nome	Descrição
Fenilcetonúria	Doença hereditária causada pela ausência ou diminuição da atividade de uma enzima, fato que impede a metabolização adequada do aminoácido fenilalanina. <b>Manifestações</b> Os altos níveis de fenilalanina não metabolizada causam alterações no sistema nervoso, levando à deficiência intelectual severa e irreversível nos casos não tratados.
Hipotireoidismo Congênito	É uma doença causada pela falta ou produção deficiente de tiroxina, um hormônio da tireóide necessário para o desenvolvimento normal de todo o organismo, inclusive do cérebro. <b>Manifestações</b> A falta da tiroxina traz consequências como retardo mental grave e comprometimento do desenvolvimento físico nos casos não tratados precocemente.
Anemia Falciforme	A anemia falciforme é uma doença causada pela alteração estrutural na molécula de hemoglobina, uma proteína presente nos glóbulos vermelhos, responsável pelo transporte do oxigênio para os tecidos. <b>Manifestações</b> Os indivíduos afetados apresentam complicações que podem prejudicar quase todos os órgãos e sistemas, sendo suscetíveis a anemias, atraso no crescimento e dores e infecções generalizadas.
Fibrose Cística	Trata-se de uma doença causada pela deficiência na síntese da proteína CFTR que transporta sais pelas membranas epiteliais. <b>Manifestações</b> Provoca o aumento da viscosidade das secreções, propiciando infecções respiratórias e gastrointestinais. A falta de secreções adequadas também causa dificuldades na absorção dos alimentos e diarreia crônica.

ACESSE NOSSO SITE:

[www.revistareacao.com](http://www.revistareacao.com)

# III CISCA - III CONGRESSO INTERNACIONAL DE SAÚDE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE

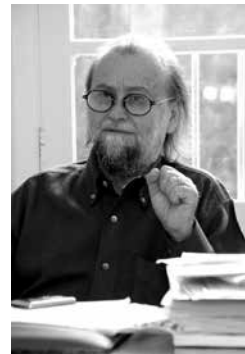
02 a 05 de setembro de 2011

**Local: Centro de Convenções Rebouças  
(Av. Rebouças, 600 – Cerqueira César – São Paulo/SP)**

O “I SIMPÓSIO INTERNACIONAL SOBRE SÍNDROME DE DOWN NA INTERFACE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE” está inserido no “III CISCA”, onde haverá outros simpósios simultâneos.

Este simpósio foi elaborado com o intuito de trazer informações recentes sobre o atual estágio dos programas terapêuticos medicamentosos que já foram apresentados anteriormente (“Simpósio Internacional sobre Síndrome de Down – Avanços da Neurociência e Tratamentos Medicamentosos”, realizado em 20 e 21/03/2010 na Secretaria de Estado dos Direitos da Pessoa com Deficiência na cidade de São Paulo), seguindo normatizações científicas e éticas, além de abordar recentes tópicos sobre nutrição, nutrigenômica e perfis de controles clínicos de um novo protocolo, visando a resiliência e otimizando a qualidade de vida das pessoas com síndrome de Down.

Acesse a programação no site acima e para a inscrição de pais e familiares no “I SIMPÓSIO INTERNACIONAL SOBRE SÍNDROME DE DOWN NA INTERFACE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE” existem descontos especiais até 30/05/2011, entrando em contato com o Prof. Dr. Luiz Carlos Abreu e informando-se sobre como proceder (e-mails e telefones acima).



Contamos com o apoio na divulgação, cordialmente,

**Prof. Dr. Zan Mustacchi**  
Coordenação Científica

## I SIMPÓSIO INTERNACIONAL SOBRE SÍNDROME DE DOWN NA INTERFACE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE

Data: 03/09/2011 (sábado)

Informações: [cdh.fsp@gmail.com](mailto:cdh.fsp@gmail.com) / [cdh@fsp.usp.br](mailto:cdh@fsp.usp.br)

F: (11) 7959-0253 / 3061-7775

Programação completa e inscrições: [www.congressocdh.com.br](http://www.congressocdh.com.br)

\* VALORES DIFERENCIADOS PARA PAIS DE PESSOAS COM SÍNDROME DE DOWN:

LEIA E ASSINE:

0800-772-6612 (ligação gratuita)

# SÍNDROME DE CROUZON



A síndrome de Crouzon ou Disostose crânio-facial tipo I é uma afecção rara, que compromete o desenvolvimento do esqueleto crânio-facial e que, apesar de incomum, possui 50% de risco de transmissão quando um dos pais possui a doença, sem depender do sexo do conceito.

As craniossinostoses constituem um grupo heterogêneo de síndromes caracterizadas por uma fusão sutural prematura que ocorre isoladamente ou associada a outras anomalias. A Doença de Crouzon pode ser diferenciada da simples craniossinostose pela sua associação com malformações faciais. Lembrando que dentre as mais de 70 síndromes descritas, a síndrome de Crouzon e a síndrome de Apert são as mais conhecidas, tendo sido realizadas diversas pesquisas nos últimos 10 anos, a fim de fornecer uma melhor compreensão da etiologia e da patogenia destas doenças.

Dependendo dos métodos de diagnóstico e da população em estudo, a incidência da craniossinostose é variável, encontrando-se entre 1:50.000 e 1:1.000 crianças. Não há distinção de acometimento quanto ao sexo, porém quando as craniossinostoses são dos tipos sagital e metópica sua predominância aumenta no sexo masculino, enquanto a craniossinostose coronal é mais encontrada no sexo feminino.

Motivou-nos ao estudo mais profundo da Síndrome de Crouzon, a atuação interdisciplinar presente no dia-a-dia do Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza - Universidade Federal do Pará e da Universidade do Estado do Pará abrangendo as áreas de Otorrinolaringologia, Oftalmologia, Pediatria, Psicologia, Serviço Social e Fisioterapia, sobretudo no que se refere à assistência aos pacientes portadores de diversas necessidades especiais. Justifica-se a realização deste trabalho pela necessidade de alertar os profissionais de saúde para a ocorrência desta síndrome, pouco freqüente, mas com graves conseqüências aos seus portadores, sobretudo quando expostos a um diagnóstico tardio.

O objetivo deste estudo é realizar uma revisão de literatura sobre os diversos aspectos da Síndrome de Crouzon, enfatizando as manifestações clínicas otorrinolaringológicas.

## ASPECTOS GERAIS E ETIOLOGIA

A síndrome de Crouzon é a mais freqüente das disostoses craniofaciais caracterizando-se por ser uma desordem genética rara que pode ser evidenciada ao nascimento ou durante a infância. A taxa de transmissão dominante é de 100% e a penetrância de larga escala com expressão fenotípica altamente variável. É responsável por aproximadamente 4.8% de todos os casos de craniossinostose, sendo a síndrome mais comum do grupo de mais de 100 tipos de craniossinostoses.

A mutação nos genes que codificam o receptor 2 do fator de crescimento do fibroblasto (FGFR2), é a responsável pelas deformidades observadas. Vinte e cinco mutações já foram identificadas no FGFR2 e estão relacionadas com a patogenia da síndrome de Crouzon. No entanto, 50% dos incidentes da síndrome de Crouzon não são herdados e sim, resultado de novas mutações espontâneas.

Os fatores de crescimento fibroblástico estão intimamente relacionados à matriz extracelular. Quando a matriz extracelular apresenta mutação de FGFR2 passa a secretar citosinas de maneira autócrina e parácrina e estas podem vir a modificar a própria matriz. Acredita-se que estas mudanças estejam na gênese da alteração do processo osteogênico, esclarecendo as variações patológicas encontradas.

Postula-se ainda que uma malformação da base do crânio acarretasse a fusão prematura das suturas cranianas evoluindo com hipoplasia centrofacial e formato craniano variando de acordo com as suturas envolvidas. As anormalidades encontradas variam muito de caso a caso incluindo variações entre membros afetados de uma mesma família. A ordem e a taxa da fusão da sutura determinam o grau de deformidade e de inabilidade.

ACESSE NOSSO SITE:

[www.revistareacao.com](http://www.revistareacao.com)

A tríade composta por deformidades do crânio, anomalias faciais e exoftalmia, descrita por Crouzon em 1912, hoje forma a síndrome de Crouzon. Nesta, o fechamento prematuro de suturas cranianas e a sinostose prematura de suturas centofaciais e da base do crânio, conferem-lhe uma configuração braquiocefálica.

Uma vez que a sutura se torne fundida, o crescimento perpendicular a esta se torna restrito e os ossos fundidos agem como uma única estrutura óssea. Ocorrem crescimento compensatório nas suturas abertas restantes para dar continuidade ao desenvolvimento do cérebro ocasionando crescimento ósseo anormal e produção de deformidades faciais.

Esta síndrome é progressiva, de início no primeiro ano de vida e aparecendo com frequência só aos dois anos de idade. Existem ainda formas precoces congênitas nas quais a sinostose começa ainda dentro do útero e já é manifestada ao nascimento com deformidades faciais como a hipoplasia maxilar superior, responsável por dificuldades respiratórias e exoftalmia.

### MANIFESTAÇÕES OTORRINO-LARINGOLÓGICAS

Nos indivíduos acometidos encontram-se quase sempre uma frente alta e larga, com abaulamento na região da fontanela anterior, achatamento da região occipital e certa protuberância fronto-occipital. Isto da ao crânio aspecto de torre. Maxila hipoplásica, hipoplasia centrofacial e maxilar são responsáveis por inúmeras alterações do aspecto da face.

Na boca observa-se má oclusão e arco dental maxilar em forma de V com dentes muito espaçados. Há relatos de indivíduos com estreitamento ou fissura congênita do céu da boca, palato em ogiva e úvula bifida. O lábio superior é curto e o lábio inferior, juntamente com a língua, são proeminentes; a maxila é hipoplásica e há prognatismo mandibular

relativo e micrognatia.

A perda auditiva condutiva é comum devido às deformidades da orelha média. Alterações do estribo com conseqüente fusão no promontório, anquilose do martelo em direção a parede externa do epítimpano, distorções e estreitamento do espaço da orelha média, ausência da membrana timpânica e estenose ou atresia do canal externo são possíveis devido ao crescimento deformante. São comuns infecções recorrentes no aparelho auditivo.

Atresia do meato acústico, hipoaúscia e malformações do ouvido médio são, portanto, as principais manifestações da doença quanto ao aparelho auditivo. Podem-se observar perda auditiva condutiva não progressiva em um terço dos casos, e ainda perda auditiva mista.

O nariz apresenta um aspecto adunco, devida à acentuada hipoplasia dos maxilares, lembrando um “bico de papagaio” devido ao encurtamento anterior do dorso do nariz.

A obstrução das vias aéreas superiores se desenvolve secundária ao desvio septal, anormalidades do centro do nariz e estreitamento rinofaríngeo. Esta pode levar a angústia respiratória aguda, dispnéia do tipo polipnéia e até mesmo apnéia do s

### OUTRAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

As anormalidades oculares são diversas e as mais comuns já relatadas em tal doença são: órbitas rasas, proptose ocular bilateral, hipertelorismo, estrabismo divergente, atrofia ótica, conjuntivite ou ceratoconjuntivite de exposição e uma perda não explicada da acuidade visual. Raramente podem ocorrer nistagmo, coloboma da íris, anisocoria, microcórnea ou megalocórnea, catarata, esclerótica azul, glaucoma, e luxação do globo do olho.

Apesar de a exoftalmia ser constantemente verificada nos pacientes acometi-

dos pela doença de Crouzon, a proptose ocular não está claramente presente no nascimento e se desenvolve gradualmente nos primeiros anos de vida.

A atrofia óptica pode ser uma complicação decorrente de canal óptico estreito. Cegueira secundária à atrofia óptica pela hipertensão intracraniana também pode ocorrer. Outras características vistas geralmente nestes pacientes são distúrbios visuais relacionados a um desequilíbrio dos músculos.

Uma craniossinostose precoce, evidenciada pela existência de hipertensão intracraniana, está presente em 60% dos casos e fornece um prognóstico visual reservado. Os pacientes apresentam hiperemia e irritação ocular bilateral e sensação de queimação de longa data, por serem constantemente friccionados.

Acantose nigricans, desordem que causa manchas aveludadas, cor marrom a preto, geralmente no pescoço, embaixo do braço, ou na região inguinal, é a principal manifestação dermatológica da síndrome de Crouzon, sendo detectável após a infância.

De modo geral, o desenvolvimento psicomotor é normal e a capacidade mental desses pacientes geralmente está dentro da normalidade. Entretanto, alguns relatos de atraso mental foram relacionados à pressão intracraniana aumentada que se desenvolve devido à restrição do crescimento cerebral pelas múltiplas sinostoses.

Outras características menos frequentes estão associadas. A função mental diminuída está presente em aproximadamente 12% dos pacientes; dores de cabeça e apreensões são atribuídas à pressão intracraniana elevada; a hidrocefalia progressiva ocorre em 30% destes pacientes; e acompanhando a cefaléia também pode haver vômitos e/ou convulsões.

Há relatos de crianças com Síndrome de Crouzon com estenoses do forame jugular. Este tipo de acometimento produz congestão venosa cerebral, defeito de

LEIA E ASSINE:

0800-772-6612 (ligação gratuita)



absorção do líquido cefalorraquidiano e hidrocefalia. Porém, ao se fazer o desvio ventrículo-peritoneal com o objetivo de solucionar a hidrocefalia, o que se verifica é a persistência da congestão cerebral, evoluindo para uma herniação tonsilar. Ainda não se tem uma porcentagem exata desse acometimento nesta síndrome.

O diagnóstico precoce da síndrome de Crouzon é importante para evitar a hipertensão craniana e conseqüentes distúrbios visuais e cegueira, entre outros. Para tal, é importante que seja dada uma atenção especial aos pacientes que possuem algum antecedente familiar de portador de síndrome de Crouzon ou que tenha certo grau de exoftalmia. Deve-se ficar atento ao desenvolvimento de impressões cerebriformes na região crânio-occipital, hipertensão craniana e aparecimento de outras características da síndrome.

As radiografias do crânio são usadas para por em evidência deformidades craniofaciais, braquicefalia moderada, impressões cerebriformes, alargamento da fossa hipofisária, seios paranasais pequenos e a hipoplasia maxilar com órbitas rasas.

Anormalidades radiológicas da região cervical incluem vértebras em forma de borboleta e fusão dos corpos e elementos posteriores, presentes em aproximadamente 18% dos pacientes. C2-C3 e C5-C6 são igualmente afetados. A ressonância magnética é usada para mostrar ocasional agenesia do corpo caloso e atrofia óptica.

### DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

A síndrome de Apert tem achados similares aos encontrados na síndrome de Crouzon associadas a malformações das mãos e dos pés, com sindactalia simétrica geralmente envolvendo o segundo, terceiro, e quarto dígitos.

Faz-se diagnóstico diferencial também com as síndromes de Pfeiffer, Carpenter e de Sayre-Chotzen.

Interessante dado encontrado é que mais de 50% dos pacientes com síndrome

de Crouzon têm mutações em FGFR2, e estas também são observadas nas síndromes de Apert, de Pfeiffer, e de Jackson-Weiss, assinalando para a importância e complexidade deste fator no desenvolvimento das suturas cranianas e de suas patologias.

### TRATAMENTO

O tratamento é multidisciplinar, fornecendo resultados aceitáveis. O procedimento cirúrgico na síndrome de Crouzon foi um dos principais avanços terapêuticos, com cirurgias de alta complexidade e em várias etapas. Dentro desta linha de raciocínio, o tratamento sintomático e de suporte com próteses auditivas, fonoterapia, psicopedagogia, orientação familiar, aconselhamento genético, ensino da fala, leitura labial e LIBRAS, escola especial ou regular de boa qualidade contribuem para melhorar a qualidade de vidas dos portadores desta síndrome.

De maneira geral, as diversas técnicas cirúrgicas são empregadas para prevenir a fusão das suturas craniofaciais precocemente e desta maneira reduzir as pressões na cabeça, evitando ou reduzindo as deformidades dos ossos do crânio e da face. Os procedimentos cirúrgicos podem beneficiar o paciente, permitindo-lhes vida normal.

O objetivo é encenar a recons-



trução para que coincida com os testes padrões de crescimento facial, função visceral e desenvolvimento psicossocial. O remodelamento da região fronto-orbital, por exemplo é capaz de prevenir distúrbios funcionais e o desenvolvimento normal da forma do

crânio. A face medial também pode ser abordada, visando à correção da hipoplasia médio-facial.

O momento adequado para realizar a cirurgia é antes de 1 ano de vida da criança, já que os ossos são mais maleáveis e ter-se-á maior facilidade para trabalhar com eles. No primeiro ano da vida, prefere-se liberar as suturas sinostóticas do crânio para permitir que um adequado volume craniano permita o crescimento e expansão do cérebro.

Se necessária, a cirurgia centofacial pode ser feita para fornecer adequado volume orbital, reduzir a exoftalmia e fornecer uma aparência mais harmônica.



A cirurgia plástica pode também ser benéfica. O metilmetacrilato é um polímero que tem sido utilizado na cirurgia cosmética para suavizar e harmonizar o contorno facial. Esse implante aloplástico pode igualmente ser utilizado na Síndrome de Crouzon e na de Apert.

A experiência de alguns autores com longo seguimento de seus pacientes mostrou grande vantagem do metilmetacrilato em comparação com enxertos autógenos, com ausência de complicações em longo prazo e segurança no seu uso. Por outro lado, a toxicidade celular desse material foi descrita em estudo experimentais com extrusão e infecção local.

É uma das poucas síndromes em que os resultados cosméticos da cirurgia podem ser impressionantemente efetivos.

A fisioterapia trabalha com as limitações da criança tentando readaptá-la e adequá-la ao padrão normal de desenvolvimento neuro-psico-motor.

O prognóstico depende da severidade da malformação. Ele varia desde um problema exclusivamente estético (escafocelia ou trigocéfalia) até más formações com possível hipertensão craniana

ACESSE NOSSO SITE:

[www.revistareacao.com](http://www.revistareacao.com)

# RECUPERAÇÃO FUNCIONAL DA MARCHA EM PACIENTE COM SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

Por RENAN ALVES DA SILVA JÚNIOR E VIRGINIO BATISTA DE ARAÚJO NETO



APÓS TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO E UTILIZAÇÃO DE ÓRTESE AFO DINÂMICA: RELATO DE CASO.

**Introdução:** A Síndrome de Guillain-Barré ou Polirradiculoneurite Aguda é caracterizada por uma inflamação aguda com perda da mielina dos nervos periféricos, às vezes de raízes nervosas proximais e de nervos cranianos, de caráter auto-imune. Pacientes com SGB desenvolvem fraqueza muscular generalizada, principalmente em musculaturas dos MMII, incluindo Tibial anterior e Fibulares, apresentando como distúrbio motor pé equino e marcha com padrão escarvante. A utilização de órteses para posicionamento e prevenção de deformidades se faz necessário, favorecendo uma recuperação funcional satisfatória e auxiliando no desenvolvimento da marcha sem compensações.

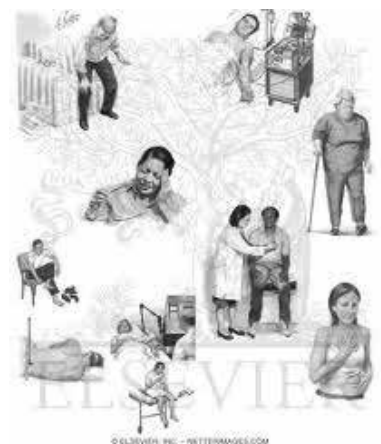
**Objetivos:** Descrever a utilização e benefício da órtese AFO com ADM limitada e AFO dinâmica em um paciente portador da Síndrome de Guillain-Barré, através da apresentação de um relato de caso clínico e de uma revisão da literatura.

**Metodologia:** Este trabalho compreende um relato de caso, associado a uma revisão da literatura acerca da Síndrome de Guillain-Barré e recuperação funcional da marcha com auxílio de órtese para membro inferior. A revisão da literatura inclui pesquisa documental direta, através de livros, revistas e periódicos científicos.

**Resultados:** O tratamento Fisioterapêutico realizado neste paciente associado à prescrição e utilização de órtese do tipo AFO para membro inferior

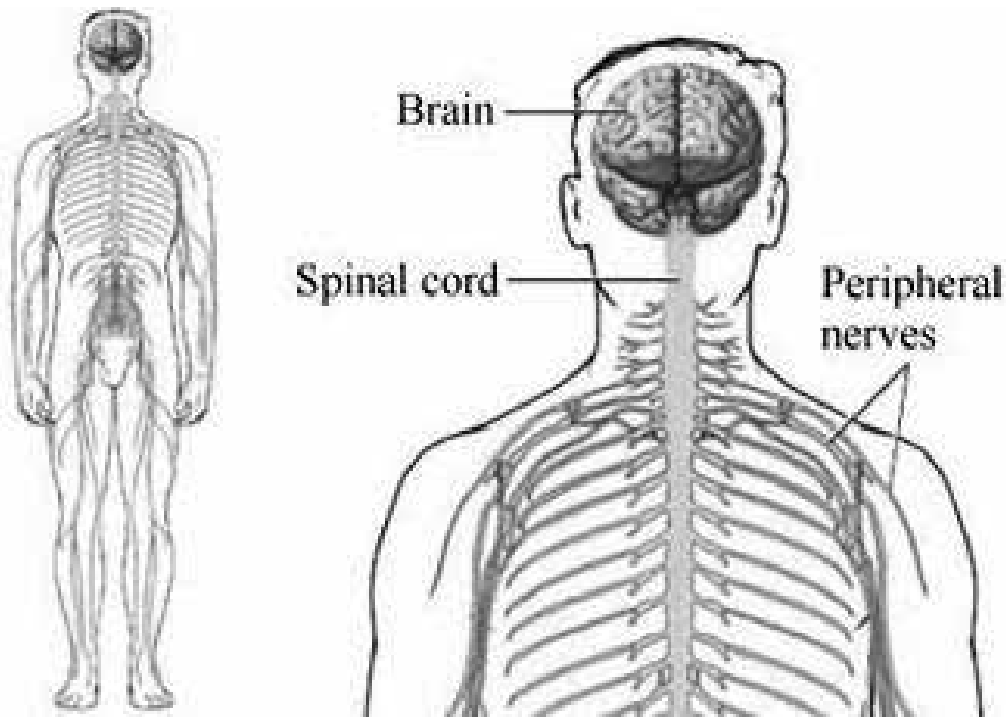
esquerdo, trouxe independência e funcionalidade, melhorando com isso a coordenação e força muscular, aquisição de trofismo e força em musculatura dos MMII, marcha mais funcional e livre de compensações, com aquisição da fase de balanço, toque de calcâneo e fase de impulso, além de proporcionar ao paciente independência em suas atividades laborativas e conforto no uso da órtese AFO dinâmica para uso com calçado.

**Conclusão:** O tratamento da SGB é complexo, exigindo a interação de toda uma equipe multi e interdisciplinar, incluindo ortesistas, médicos e fisioterapeutas. A introdução precoce e a manutenção do tratamento fisioterapêutico e a utilização de órteses para posicionamento e correção da estrutura articular danificada e instável foram de grande importância, uma vez que resultaram na melhora clínica das condições do paciente e aquisição de funcionalidade, principalmente nas fases da marcha.



LEIA E ASSINE:

0800-772-6612 (ligação gratuita)



## COMO SURGE A SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

Na síndrome de Guillain-Barré, a neuropatia periférica pode ter uma instalação aguda, com o rápido desenvolvimento de fraqueza em direção ascendente e, em alguns casos, com perda da sensibilidade.

Esta condição geralmente começa nos membros inferiores, espalhando-se para os membros superiores, mas os sintomas podem começar nos membros superiores. A síndrome de Guillain-Barré ocorre em idosos e a sua incidência aumenta com o avanço da idade.

Freqüentemente, o paciente fornecerá uma história de uma doença gastrointestinal ou respiratória, antes da instalação da fraqueza, durante alguns dias ou semanas.

Esta condição tem sido relatada seguida de uma ampla variedade de doenças virais e vacinação contra a influenza, mas, freqüentemente, nenhuma doença prévia pode ser identificada.

A fraqueza, que começa pelas pernas, pode rapidamente disseminar-se e envolver o corpo inteiro e comprometer a respiração seriamente. Freqüentemente ocorre fraqueza facial, com a oftalmoplegia uni ou bilateral sendo observada em alguns casos.

Durante o exame, os sinais motores são mais comuns do que os sensoriais. Ocorre uma paralisia flácida dos membros, com ausência de reflexos. O comprometimento sensorial é geralmente sutil e pode estar totalmente ausente.

As alterações neurológicas são causadas por uma reação inflamatória ao longo dos nervos periféricos que resulta em edema, desmielinização e por fim a degeneração dos axônios.

A recuperação da paralisia é a regra para as pessoas jovens e de meia-idade, embora os pacientes possam ter ficado com perdas mo-

toras permanentes na musculatura periférica das mãos e das pernas.

Para os idosos, a recuperação é mais incerta, e os perigos e as dificuldades de cuidar de pacientes que estão completamente paralisados e requerem ventilação artificial diminuem as chances de um bom prognóstico. Embora quase ocorra uma recuperação motora total dentro de quatro a seis meses, a recuperação completa pode levar de 12 a 36 meses.

Não existe tratamento específico. Os esteróides e a plasmofereze têm sido de utilidade, mas estudos controlados não suportaram a sua utilização. A sobrevivência depende de bom tratamento médico da insuficiência respiratória e da fraqueza severa, principalmente através de cuidados especializados.

Fonte: Geriatria Prática - 2ª Ed. - 1997.