

Desempenho de fala em crianças com Sequência de Robin: um estudo retrospectivo

Speech performance in children with Robin Sequence: a retrospective study

Rendimiento del habla en niños con Secuencia de Robin: un estudio retrospectivo

Maria Gabriela Cavalheiro¹, Giovana Gomes de Souza²,
Juliana Garcia Martins³, Jerusa Roberta Massola de Oliveira⁴,
Cláudia Daniele Pelanda Zampronio⁵, Leticia Faccin Padovani⁶,
Natália Nascimento Teixeira⁷, Camila de Castro Corrêa⁸,
Luciana Paula Maximino⁹

1. Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Universidade de Ciências da Saúde de Alagoas (UNCISAL). Maceió-AL, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-0902-1468>
2. Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo (FOB-USP). Bauru-SP, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-8012-6954>
3. Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo (HRAC-USP). Bauru-SP, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-1349-7736>
4. Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo (HRAC-USP). Bauru-SP, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-8771-3588>
5. Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo (HRAC-USP). Bauru-SP, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-7544-0914>
6. Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo (FOB-USP). Bauru-SP, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-2326-9355>
7. Centro Universitário Planalto do Distrito Federal, UNIPLAN. Brasília-DF, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0009-0003-0626-2407>
8. Centro Universitário Planalto do Distrito Federal, UNIPLAN. Brasília-DF, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-5460-3120>
9. Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo (FOB-USP). Bauru-SP, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-3949-4426>

Resumo

Objetivo. Descrever o desempenho de fala de crianças com Sequência de Robin Isolada (SRI) tratadas em um hospital de reabilitação multidisciplinar. **Método.** Estudo transversal retrospectivo, com crianças entre 2 e 7 anos com SRI associada a fissura de palato e que realizaram avaliação fonoaudiológica. Foram coletadas as informações de sexo, idade, tipo de fissura, avaliação de fala (inteligibilidade, ressonância e articulação compensatória), frenectomia (realização ou não) e avaliação audiológica. **Resultados.** Participaram 42 crianças, idade média de $6,6 \pm 0,87$ anos e 78,6% do sexo feminino. Observou-se que o impacto da inteligibilidade de fala foi predominantemente de grau leve (20 indivíduos), 27 crianças apresentaram articulação compensatória e dentre os sons mais afetados, destacaram-se os plosivos. Foram frequentes as alterações audiológicas que se correlacionaram aos sons afetados /d/, /f/ e /v/. **Conclusão.** Houve elevada ocorrência de alteração de inteligibilidade de fala, ressonância de fala, além de alterações auditivas, que estiveram relacionadas aos distúrbios de fala.

Unitermos. Síndrome de Pierre Robin; Fala; Linguagem; Fonoaudiologia

Abstract

Objective. To describe the speech performance of children with Isolated Pierre Robin Sequence (PRS) treated at a multidisciplinary rehabilitation hospital. **Method.** Retrospective cross-sectional study with children aged 2 to 7 years with PRS associated with cleft palate who

underwent speech assessment. Information on sex, age, type of cleft, speech evaluation (intelligibility, resonance, and compensatory articulation), frenectomy (performed or not), and audiologic evaluation were collected. **Results.** Forty-two children participated, with a mean age of 6.6 ± 0.87 years, and 78.6% were female. It was observed that the impact on speech intelligibility was predominantly mild (20 individuals), 27 children presented compensatory articulation, and among the most affected sounds, plosives stood out. Audiologic alterations were frequent and correlated with the affected sounds /d/, /f/, and /v/. **Conclusion.** There was a high occurrence of speech intelligibility alteration, speech resonance alteration, as well as auditory alterations, which were related to speech disorders.

Keywords. Pierre Robin Syndrome; Speech; Language; Speech, Language and Hearing Sciences

Resumen

Objetivo. Describir el rendimiento del habla en niños con Secuencia de Pierre Robin Aislada (SRI) tratados en un hospital de rehabilitación multidisciplinario. **Método.** Estudio transversal retrospectivo con niños de 2 a 7 años con SRI asociada a paladar hendido que fueron sometidos a evaluación del habla. Se recopilaron datos sobre sexo, edad, tipo de fisura, evaluación del habla (inteligibilidad, resonancia y articulación compensatoria), frenectomía (realizada o no) y evaluación audiológica. **Resultados.** Participaron 42 niños, con una edad media de $6,6 \pm 0,87$ años, y el 78,6% eran mujeres. Se observó que el impacto en la inteligibilidad del habla fue predominantemente leve (20 individuos), 27 niños presentaron articulación compensatoria y entre los sonidos más afectados destacaron los oclusivos. Se observaron alteraciones audiológicas frecuentes que se correlacionaron con los sonidos afectados /d/, /f/ y /v/. **Conclusión.** Se observó una alta incidencia de alteraciones en la inteligibilidad del habla, la resonancia del habla y alteraciones auditivas, que estuvieron relacionadas con trastornos del habla.

Palabras clave. Síndrome de Pierre Robin; Habla; Lenguaje; Fonoaudiología

Trabalho realizado na Universidade de Ciências da Saúde de Alagoas (UNCISAL). Maceió-AL, Brasil.

Conflito de interesse: não

Recebido em: 25/07/2023

Aceito em: 02/07/2024

Endereço para correspondência: Maria Gabriela Cavalheiro. Maceió-AL, Brasil. Email: gabcavalheiro@gmail.com

INTRODUÇÃO

A Sequência de Robin (SR) é caracterizada pela presença de micrognatia, glossoptose e obstrução de vias aéreas superiores, com ou sem fissura de palato (FP)¹. A incidência da SR pode variar entre 1:8000–1:14000 nascimentos dependendo do critério diagnóstico utilizado²⁻⁴. Existem diferenças etiológicas na classificação de SR, que pode se apresentar associada a Síndromes Genéticas (SRS), representando cerca de 30% dos casos ou isolada (SRI)^{5,6}. As síndromes genéticas mais frequentes associadas a tríade

são Síndrome de Stickler, Treacher Collins e deleção do 22q11.2⁷.

O fenótipo clínico é heterogêneo, marcado por obstrução das vias aéreas e dificuldades alimentares, mais graves e frequentes no período neonatal^{2,8}. A presença da FP nos casos de SR, além de agravar os problemas de deglutição, pode acometer as habilidades linguísticas como a linguagem, fala e audição, levando a prejuízos na comunicação e na interação com o meio^{9,10}.

A literatura, ao comparar o desempenho de fala de crianças com fissura de palato isolada e SRI, demonstra diferença na idade da realização da cirurgia reparadora de palato, no entanto não descreve diferenças significativas na performance de fala¹¹.

Apesar dos prejuízos de fala serem atribuídos principalmente a presença de FP, em decorrência principalmente da disfunção velofaríngea, a etiologia das alterações da linguagem expressiva é multifatorial, influenciada pela acuidade auditiva, frequência de otite média, extensão do reparo cirúrgico bem como o atraso da idade da realização da palatoplastia primária e hipóxia prolongada no período neonatal¹²⁻¹⁴.

Nos indivíduos com SRS, é esperado pior prognóstico na produção de fala na presença de outras malformações, como malformações de orelha levando a perda auditiva e alteração nos aspectos perceptuais do desenvolvimento de fala malformações laríngeas^{14,15}. Especificamente na síndrome da deleção do 22q11.2, foi observado alterações

predominantemente caracterizadas por problemas em execução motora de fala¹⁶.

Na perspectiva de caracterizar a produção de fala na SR, estudos que avaliaram crianças com SR falantes do idioma português brasileiro e reportaram prejuízo na inteligibilidade de fala caracterizado pela persistência de hipernasalidade mesmo após palatoplastia primária e articulação compensatória, sendo a oclusiva glotal a mais frequente^{17,18}. Quanto ao aspecto fonológico, apenas um estudo¹⁹ verificou simplificações fonológicas não previstas para a idade e distorções articulatorias na linguagem expressiva de crianças com SRI.

Embora seja esperado que pacientes com SRI apresentem melhor desempenho de fala quando comparados com pacientes com síndromes genéticas associadas, os estudos^{20,21} que caracterizam o desempenho de fala em sua forma isolada ainda são escassos ou incluem diferentes fenótipos da SR em uma mesma amostra. Dessa forma, o presente estudo teve como objetivo descrever o desempenho de fala de crianças com SRI tratadas em um hospital de reabilitação multidisciplinar.

METODO

Amostra

Trata-se de um estudo transversal e descritivo, baseado na análise de dados retrospectivos obtidos de prontuários de pacientes matriculados no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo

(HRAC-USP). Foi desenvolvido de acordo com as Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisas Envolvendo Seres Humanos segundo a Resolução do Conselho Nacional de Saúde nº 466/2012, e aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da instituição de origem sob parecer nº 5.324.534 e CAAE 53357321.7.0000.5441.

Todos os participantes deste estudo foram diagnosticados com Sequência de Robin e tratados segundo o protocolo institucional do hospital vinculado nesta pesquisa no período entre 2015 e 2022. Foram incluídas crianças entre 2 e 7 anos de idade com Sequência de Robin isolada (SRI) associada a FP e que realizaram avaliação fonoaudiológica. O diagnóstico foi realizado por um geneticista da instituição e considerou a presença de micrognatia, glossoptose e obstrução respiratória.

Procedimento

Os prontuários dos pacientes foram revisados e os dados foram coletados considerando as seguintes variáveis: sexo, idade, tipo de fissura (completa ou incompleta), avaliação de fala (inteligibilidade, ressonância e articulação compensatória), frenectomia (realização ou não) e avaliação audiológica (audiometria e imitanciometria).

Os dados da avaliação perceptivo-auditiva de fala foram obtidos por meio de análise retrospectiva das informações registradas nos prontuários dos pacientes realizadas por três fonoaudiólogas com experiência nos atendimentos e reabilitação nas anomalias craniofaciais. Foram registrados

os dados a partir da amostra composta por conjunto de palavras e frases estabelecidas pelo protocolo próprio, elaborado pelo centro de reabilitação em que o estudo foi realizado. Na avaliação segundo este protocolo, a inteligibilidade é classificada em adequada, leve, moderada e grave. A avaliação da ressonância é realizada por meio do Teste de Emissão Nasal com utilização do espelho de Gratzel posicionado sob as narinas do paciente durante a emissão de fonemas orais para hipernasalidade e nasais para hiponasalidade. A ressonância é classificada como equilibrada, hipernasal (leve, moderada ou grave), hiponasal (presente ou ausente) ou mista.

Análise estatística

Os dados foram analisados por meio de procedimentos estatísticos descritivos, como média, desvio padrão e frequência absoluta e relativa. A análise estatística indutiva foi realizada pela Correlação de Spearman, considerando as variáveis quantitativas numéricas e qualitativas ordinais. O programa utilizado foi Software Jamovi (versão 1.2.25) e significância estatística de $p < 0,05$.

RESULTADOS

Foram analisados os dados retrospectivos de 42 crianças com diagnóstico de SRI, com a presença de FP, sendo a idade média de $6,6 \pm 0,87$ anos. A maioria da amostra foi composta por crianças do sexo feminino (33, 78,6%) e residentes da região sudeste do Brasil (34), com

predomínio para o Estado de São Paulo. Além disso, três crianças eram provenientes de Santa Catarina, uma do Paraná, uma de Goiás, uma do Distrito Federal, uma do Mato Grosso e uma do Mato Grosso do Sul.

Em relação ao tipo de fissura, 24 apresentaram a fissura pós forame completa em formato de “U”, 36 realizaram a palatoplastia primária apenas, enquanto seis fizeram duas palatoplastias, além de seis realizaram frenectomia.

Foram descritos os resultados de fala, observando que o impacto da inteligibilidade de fala para praticamente metade dos casos foi de grau leve (20 indivíduos), 27 crianças apresentaram articulação compensatória e dentre os sons mais afetados, destacaram-se os plosivos (Tabela 1).

Tabela 1. Resultados de fala de crianças com SRI.

Sujeitos	Idade	Inteligibilidade de fala	Hipernasalidade	Articulação compensatória	Simplificações fonológicas	Sons afetados
1	7a 11m	Leve	Equilibrada	Não observado	Ensurdimento, simplificação de líquida e simplificação de encontro consonantal	v, r e *r
2	7a 9m	Leve	Equilibrada	Não observado	Simplificação de encontro consonantal e Simplificação de consoante final	{R}, {S}, *r e *l
3	7a 10m	Moderada	Equilibrada	Oclusiva Glotal e Fricativa Faríngea	Simplificação de encontro consonantal e Simplificação de consoante final	p,t,k,b,d,g,f,s, j, v, z, 3, l, tj, d3, {R}, S, *r, *l
4	7a 9m	Moderada	Equilibrada	Oclusiva Glotal e Fricativa Faríngea	Simplificação de encontro consonantal e simplificação de consoante final	p,t,k,b,d,g,f,s, j, v, z, 3, l, r, tj, d3, {S}, *l
5	7a 10m	Moderada	Leve	Oclusiva Glotal	Ensurdimento, simplificação de líquida, Simplificação de encontro consonantal e simplificação de consoante final	p,t,k,b,d,g, f, v, z, 3, l, {S}, *l
6	7a 7m	Leve	Leve	Oclusiva Glotal e Fricativa velar	Simplificação de Encontro Consonantal e Simplificação de Consoante Final	p,t,k,b,d,g, f, s, j, v, z, 3, tj, d3, {S}, *r
7	7a 10m	Leve	Equilibrada	Oclusiva Glotal e Fricativa velar	Não observado	p,t,k,b,d,g, f, s, j, v, z, 3
8	7a 10m	Leve	Leve	Não observado	Simplificação de Encontro Consonantal e Simplificação de Consoante Final	{R}, {S}, *r e *l

Tabela 1 (cont.). Resultados de fala de crianças com SRI.

Sujeitos	Idade	Inteligibilidade de fala	Hipernasalidade	Articulação compensatória	Simplificações fonológicas	Sons afetados
9	7a 8m	Moderada	Moderada	Fricativa Faríngea	Não observado	p,t,b,f,s, ʃ, z, l, tʃ, dʒ
10	7a 8m	Adequada	Equilibrada	Oclusiva Glotal	Não observado	p,t,k,b,d,g,
11	7a 3m	Severa	Moderada	Plosiva dorso médio palatal, Oclusiva Glotal, Fricativa Faríngea	Simplificação de Encontro Consonantal	p,t,k,b,d,g, f,s, ʃ, v,z, ʒ, tʃ, dʒ, {S}, *r e *l
12	7a 5m	Leve	Equilibrada	Não observado	Frontalização de palatal, Simplificação de Líquida e Simplificação de Encontro Consonantal	ʃ, ʒ, r, *r, *l
13	7a 4m	Leve	Equilibrada	Não observado	Posteriorização de velar, Simplificação de Líquida e Simplificação de Encontro Consonantal	t, ʌ, l, {R}, *l
14	7a	Leve	Equilibrada	Plosiva dorso médio palatal e Fricativa Faríngea	Simplificação de Encontro Consonantal	t,k,d,g, s, ʃ, z, ʒ, tʃ, dʒ, {S}
15	7a 5m	Leve	Equilibrada	Não observado	Ensurdimento, simplificação de líquida, Simplificação de encontro consonantal e Simplificação de consoante final	d,z,dʒ, l, r, {R}, *l, *r
16	6a 11m	Leve	Equilibrada	Fricativa faríngea	Simplificação de consoante final	s, ʃ, z, ʒ, tʃ, dʒ, {S}
17	6a 10m	Moderada	Leve	Plosiva dorso médio palatal	Posteriorização para palatal, simplificação de líquida, simplificação de encontro consonantal e simplificação de consoante final	t, d, n, s, z, l, r, {R}, {S}, *r, *l
18	6a 10m	Severa	Moderada	Oclusiva glotal	Simplificação de líquida, simplificação de encontro consonantal e simplificação de consoante final	p,t,k,b,d,g, f,s, ʃ, v, z, ʒ, tʃ, dʒ, l, ʌ, {S}, {R}, *r e *l
19	6a 10m	Leve	Leve	Fricativa faríngea	Não observado	p,t,b,v,tʃ
20	6a 9m	Leve	Equilibrada	Oclusiva glotal	Simplificação de encontro consonantal e simplificação de consoante final	b,s, ʃ,z, {S}, {R}, *r e *l
21	6a 10m	Moderada	Equilibrada	Plosiva dorso médio palatal e fricativa faríngea	Simplificação de líquida e simplificação de encontro consonantal	t, d, s, ʃ, z, r, l, ʌ *r e *l
22	6a 7m	Adequada	Equilibrada	Não observado	Simplificação de líquida e simplificação de consoante final	ʌ e {R}
23	6a 7m	Leve	Equilibrada	Não observado	Frontalização de velar, simplificação de líquida e simplificação de encontro consonantal	ʃ, ʒ, ʌ, r, *r e *l
24	6a 8m	-	-	Não observado	Frontalização de palatal, posteriorização para palatal, ensurdimento, simplificação de líquida e simplificação de encontro consonantal e simplificação de consoante final	b,k,g,z,r,{s},{R}, *r e *l
25	6a 6m	Adequada	Equilibrada	Não observado	Frontalização de palatal	ʃ, ʒ

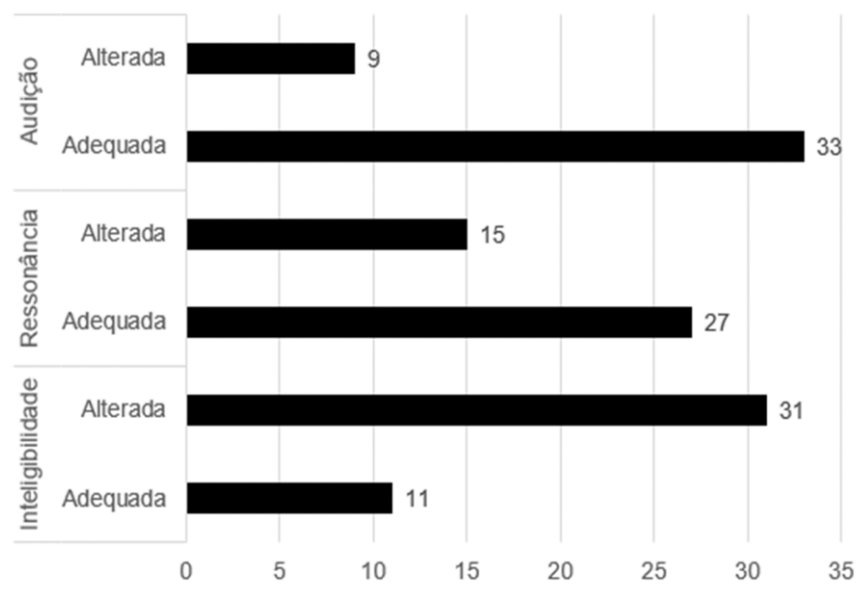
Tabela 1 (cont.). Resultados de fala de crianças com SRI.

Sujeitos	Idade	Inteligibilidade de fala	Hipernasalidade	Articulação compensatória	Simplificações fonológicas	Sons afetados
26	6a 5m	-	-	Oclusiva glotal e fricativa faríngea	Não observado	b,d,k,s, j e {S}
27	6a 6m	Adequada	Equilibrada	Não observado	Não observado	-
28	6a 5m	Leve	Equilibrada	Oclusiva glotal	Simplificação de líquida	t,d, λ,
29	6a 7m	Adequada	Equilibrada	Não observado	Simplificação de encontro consonantal	*r
30	6a 2m	-	-	Oclusiva glotal	Não observado	p,t,k,d
31	6a 4m	Moderada	Moderada	Oclusiva glotal, Fricativa faríngea, Plosiva dorso médio palatal	Simplificação de encontro consonantal	p,t,b,d,g, f,s, j, v, z, ʒ, tʃ, dʒ, l, r, *r e *l
32	6a 2m	Adequada	Equilibrada	Não observado	Simplificação de líquida e simplificação de encontro consonantal	r e *r
33	6a 2m	-	-	Plosiva dorso médio palatal	Ensurdimento, simplificação de encontro consonantal	p,t,d,b,g,v,z,l,r e *r
34	5a 11m	Adequada	Equilibrada	Não observado	Simplificação de líquida, simplificação de encontro consonantal, simplificação de consoante final	r,{S}, *l e *r
35	6a 7m	Leve	Equilibrada	Oclusiva glotal	Simplificação de líquida e de encontro consonantal	p,t,k,b,d,g, f,s, j, v, z, ʒ, tʃ, dʒ, l, λ,r,*r e *l
36	5a 8m	Leve	Equilibrada	Oclusiva glotal	Não observado	p,t,k,b,d,g, f,s, j, v, z, ʒ
37	5a 4m	Leve	Equilibrada	Oclusiva glotal e Plosiva dorso médio palatal	Não observado	t,b,d,g,s, j,z, ʒ, t ʃ , t ʒ, {S}
38	5a 10m	Moderada	Moderada	Oclusiva glotal, fricativa velar e Plosiva dorso médio palatal	Simplificação de encontro consonantal	p,t,k,b,d,g, f,s, j, v, z, ʒ, l, *r e *l
39	5a	Moderada	Leve	Oclusiva glotal	Simplificação de encontro consonantal e simplificação de consoante final	p,t,k,b,d,g,f,s, j,v,z, ʒ, {S}, *l e *r
40	4a 11m	Leve	Leve	Não observado	Ensurdimento, Plosivação de fricativa, posteriorização para palatal, simplificação de líquida, simplificação de encontro consonantal	t,s, , j, v, ʒ, λ, r e *r
41	4a 11m	Moderada	Moderada	Oclusiva glotal e fricativa velar	Não observado	p,t,k,b,d,g,f,s, j, ʒ, tʃ, dʒ
42	4a 11m	Moderada	Moderada	Oclusiva glotal	Ensurdimento, posteriorização para palatal, simplificação de encontro consonantal e simplificação de consoante final	p,t,k,d,g,s,z, {R}, *l e *r

*Onset complexo.

Dentre as alterações de inteligibilidade, ressonância e audição, houve predominância das alterações audiológicas, seguidas pela alteração de ressonância (Figura 1).

Figura 1. Frequência de alterações de audição, ressonância e inteligibilidade.



Ao correlacionar as principais variáveis com os sons afetados, pôde-se verificar a influência de alterações audiológicas com o /d/, /f/ e /v/ (Tabela 2).

DISCUSSÃO

Devido ao fenótipo heterogêneo de crianças com SRI e frente aos fatores de risco para alterações na linguagem falada, como a presença de FLP, são necessários estudos de descrição de resultados do padrão de comunicação de pessoas com SRI para embasar o planejamento de condutas, aumentar a probabilidade de sucesso no processo

terapêutico e para orientar pacientes e/ou seus responsáveis tendo em vista a prática clínica baseada em evidências.

Tabela 2. Correlação dos dados relacionados a cirurgia, inteligibilidade de fala, ressonância, frenectomia e avaliação audiológica com os sons da fala.

	01	02	03	04	05
01. Cirurgia	-	0,349*	0,426*	0,028	0,251
02. Inteligibilidade	0,349*	-	0,757*	0,137	0,409*
03. Ressonância	0,426*	0,757*	-	-0,096	0,278
04. Frenectomia	0,028	0,137	-0,096	-	0,091
05. Avaliação audiológica	0,251	0,409*	0,278	0,091	-
06. /b/	0,079	0,321*	0,454*	-0,059	0,145
07. /p/	0,253	0,387*	0,559*	-0,156	0,085
08. /t/	-0,021	0,190	0,202	-0,315*	0,012
09. /d/	0,000	0,319*	0,274	-0,144	0,371*
10. /k/	0,098	0,323*	0,442*	-0,039	0,283
11. /g/	-0,039	0,384*	0,323*	-0,176	0,171
12. /f/	0,117	0,387*	0,359*	-0,019	0,336*
13. /v/	0,216	0,382*	0,371*	-0,196	0,371*
14. /s/	0,088	0,259	0,315*	-0,066	0,206
15. /z/	-0,118	0,341*	0,294	0,047	0,156
16. /j/	-0,021	0,190	0,251	-0,315*	0,132
17. /R/	-0,020	0,152	-0,150	0,406*	0,050
18. /l/	0,218	0,017	-0,025	0,218	0,323*

O valor numérico registrado refere-se ao Spearman's rho (valor de r), estando grifado e com o símbolo * para $p > 0,05$.

É atribuída às alterações funcionais no sistema fonoarticulatórios, principalmente a FP, o prejuízo no desempenho comunicativo mesmo após as cirurgias reparadoras de palato.

Diferente das crianças com FLP isolada, as crianças com SRI apresentam, em sua maioria, a FP em "U" e outras malformações, como a micrognatia e glossoptose, sendo os primeiros dias de vida marcados por obstrução respiratória e dificuldades alimentares²². Por isso, mais do que analisar a extensão da fissura, nos casos de SR devemos considerar sua etiologia e característica anatômica.

Apesar da diferente etiologia, um estudo identificou que a presença de FP é preditiva de insuficiência velofaríngea comparando pacientes com SR e FP isolados. Demonstrou ainda que pacientes com SRI atingem resultados de disfunção velofaríngea semelhantes após cirurgia reparadora de palato quando comparado a seus pares com FLP isolada^{11,23}.

As alterações de ressonância, como hipernasalidade de fala, aumento do fluxo de ar nasal durante a fala e articulações compensatórias, se desenvolvem para compensar a falha no mecanismo velofaríngeo¹⁸.

Com relação a ressonância nasal, a maioria das crianças da amostra apresentaram ressonância equilibrada após o tratamento cirúrgico, sendo que quatro não apresentaram essa informação na avaliação. Não houve correlação entre a hipernasalidade e a inteligibilidade de fala.

As características de ressonância podem advir das alterações anatômicas da SRI mesmo após intervenção cirúrgica. Os resultados da ressonância nasal dos participantes deste estudo foram descritos como ressonância equilibrada ou hipernasalidade leve e moderada; e não houve correlação com a inteligibilidade de fala.

A persistência da nasalidade após a palatoplastia primária em crianças com SR foi reportada por um estudo que tinha como objetivo comparar diferentes modelos de avaliação submetidos a duas técnicas cirúrgicas diferentes, o qual verificou a ocorrência de hipernasalidade menor para os pacientes com SR que receberam a técnica de Furlow²⁴. No presente estudo, não foram analisadas as diferenças entre as performances de fala em diferentes técnicas cirúrgicas.

Já as articulações compensatórias se mantiveram mesmo após a intervenção cirúrgica em 27 crianças da amostra. A substituição das consoantes orais pelas oclusivas glotais e fricativas faríngeas foram as mais frequentes. A oclusiva glotal (ou “golpe de glote”) é considerada a articulação compensatória mais comum relacionada a disfunções velofaríngea, caracterizada pelo bloqueio do ar realizado nas pregas vocais em substituição dos articuladores lábio e/ou língua²⁵.

Um estudo se propôs a analisar os padrões acústicos nas oclusivas glotais de uma criança de cinco anos com SRI e verificou que produções distintas na plosiva velar não vozeada /k/ em comparação com a vozeada /g/ e sugere

diferenças na associação com diferentes vogais¹⁸. No presente estudo os fonemas citados apresentaram correlação positiva com as características de ressonância alterada e inteligibilidade. Porém não foram analisadas a produção de vogais.

Como descrito anteriormente, as alterações na produção de fala são frequentemente caracterizadas pela presença de articulações compensatórias e alterações de ressonância, levando ao prejuízo na inteligibilidade fala^{18,23}.

Com relação aos resultados descritos da inteligibilidade de fala não é possível estabelecer uma relação direta entre a classificação do prejuízo e a quantidade em variabilidade de fonemas alterados. Cita-se como exemplo os sujeitos de número 6 e 8 com classificação de prejuízo leve quanto à variável estudada, mas com mais classes de sons alterados que se estendem de sons plosivos aos sons fricativos. O resultado inverso, foi encontrado no indivíduo 18, que obteve a classificação de prejuízo de inteligibilidade de fala severa, no entanto, menor variabilidade de fonemas alterados.

Cabe ressaltar, que não foi mensurado a quantidade de vezes que aquele som esteve alterado na amostra de fala, limitando nossa análise. A inteligibilidade fala pode ser mensurada por meio da medida de Porcentagem de Consoantes Corretas²⁶, sendo sugerido esta medida no protocolo de avaliação do desempenho de fala.

Além das características de fala relacionadas a falha no mecanismo laríngeo, foram observadas substituições

fonológicas que influenciaram no desempenho e inteligibilidade de fala.

São poucos os estudos que descrevem o desempenho de linguagem expressiva do ponto de vista fonológico. Um estudo brasileiro identificou prejuízo no desempenho fonológico, com a persistência de substituições fonológicas não mais esperadas para a idade e omissões de fonemas em crianças com SRI¹⁹. Dentre os processos encontrados no estudo citado, os mais frequentes foram simplificação de encontro consonantal e simplificação de líquida, corroborando com os achados do presente estudo.

Já, Morice (2018)²⁷, avaliou a função fonológica de 130 pacientes com SRI e FP, com ou sem obstrução das vias aéreas por um período de três anos e demonstrou que não houve associações significativas entre o desempenho fonológico e a gravidade do quadro clínico inicial, como micrognatia, glossoptose e FL. Levantando a discussão sobre a influência da audição e habilidades auditivas das crianças com SRI no desempenho de fala.

Em análise dos parâmetros audição (medida de frequência), ressonância e inteligibilidade de fala observa-se nove sujeitos apresentaram a audição alterada em detrimento a 33 que apresentaram esta função adequada, mostrando que mesmo diante de função auditiva normal o desempenho de fala na SRI está prejudicado muito provavelmente pelas alterações anatômicas e funcionais do sistema fonoarticulatório. Contrariamente, ao estudo que encontrou que mais da metade das crianças com RS

apresentam otite seromucosa e perda auditiva condutiva, que melhoram com o tempo e a colocação do tubo timpânico²⁸. Esta taxa de otite seromucosa parece ser maior em crianças com SR do que em crianças com Perda Condutiva Isolada (PCI).

Nesse estudo as variáveis como tempo de cirurgia, inteligibilidade de fala ressonância nasal, frenectomia, avaliação audiológicas e os fonemas (b/p/t/d/k/g/f/v/s/z/ j/R/l) foram correlacionados. As significâncias obtidas foram entre a cirurgia e as características de produção de fala, inteligibilidade de fala e a ressonância, mostrando a dinâmica do envolvimento dessas duas variáveis na produção de fala, bem como dessas variáveis com os fonemas. Os resultados do desempenho de fala foram baseados nas informações disponíveis da avaliação perceptivo-auditivas descritas nos prontuários clínicos, não sendo realizadas por instrumentos formais.

Cabe ressaltar que são escassos os estudos que descrevem os padrões de fala quanto ao perfil de produção de fala e análise fonética-fonológica como o proposto neste estudo para crianças com SRI. Além disso, a maioria dos estudos comparam os resultados de fala dessa população com os achados de fala de crianças com FLP isolado, como demonstra o referencial teórico descrito.

Os achados heterogêneos nos parâmetros de produção de fala em indivíduos com SRI, tanto entre os estudos, quanto dentro do comparativo entre amostras de uma mesma população, indicam a importância da avaliação

dinâmica de fala e linguagem em crianças com SRI. Conhecer as influências no desempenho linguísticos auxilia na elaboração de estratégias preventivas de alterações na comunicação, assim como auxilia a equipe em saúde a definir melhores condutas no tratamento das malformações craniofaciais.

CONCLUSÃO

Houve elevada ocorrência de alteração de inteligibilidade de fala, ressonância de fala, além de alterações auditivas, que estiveram relacionadas a performance de fala.

REFERÊNCIAS

- 1.Cohen MM Jr. Robin sequences and complexes: causal heterogeneity and pathogenetic/phenotypic variability. *Am J Med Genet* 1999;84:311-5. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19990604\)84:4<311::AID-AJMG1>3.0.CO;2-9](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19990604)84:4<311::AID-AJMG1>3.0.CO;2-9)
- 2.Bush PG, Williams AJ. Incidence of the Robin Anomalad (Pierre Robin syndrome). *Br J Plast Surg* 1983;36:434-7. [https://doi.org/10.1016/0007-1226\(83\)90123-6](https://doi.org/10.1016/0007-1226(83)90123-6)
- 3.Printzlau A, Andersen M. Pierre Robin sequence in Denmark: a retrospective population-based epidemiological study. *Cleft Palate Craniofac J* 2004;41:47-52. <https://doi.org/10.1597/02-055>
- 4.Vatlach S, Maas C, Poets CF. Birth prevalence and initial treatment of Robin sequence in Germany: a prospective epidemiologic study. *Orphanet J Rare Dis* 2014;9:9. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-9>
- 5.Karempelis P, Hagen M, Morrell N, Roby BB. Associated syndromes in patients with Pierre Robin Sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2020;131:109842. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2019.109842>
- 6.Breugem CC, Evans KN, Poets CF, Suri S, Picard A, Filip C, et al. Best practices for the diagnosis and evaluation of infants with Robin Sequence: a clinical consensus report. *JAMA Pediatr* 2016;170:894-902. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2016.0796>
- 7.Côté A, Fanous A, Almajed A, Lacroix Y. Pierre Robin sequence: review of diagnostic and treatment challenges. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2015;79:451-64. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2015.01.035>

8. Marques IL, Bettiol H, de Souza L, Barbieri MA, Bachega MI. Longitudinal study of the growth of infants with isolated Robin sequence considered being severe cases. *Acta Paediatr* 2008;97:371-5. <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.2008.00664.x>
9. Neiman GS, Savage HE. Development of infants and toddlers with clefts from birth to three years of age. *Cleft Palate Craniofac J* 1997;34:218-25. <https://doi.org/10.1597/1545-1569.1997.034.0218.doiatw.2.3.co.2>
10. Brunnegård K, Lohmander A. A cross-sectional study of speech in 10-year-old children with cleft palate: results and issues of rater reliability. *Cleft Palate Craniofac J* 2007;44:33-44. <https://doi.org/10.1597/05-164>
11. Naros A, Bartel S, Bacher M, Koos B, Blumenstock G, Wiechers C, et al. Speech Development in Cleft Palate with and without Robin Sequence. *Plast Reconstr Surg* 2022;149:443-52. <https://doi.org/10.1097/PRS.00000000000008730>
12. Paes JT. Triagem audiológica em lactentes com seqüência de Robin (Dissertação). Bauru: Universidade de São Paulo; 2004. <http://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/61/61131/tde-04042007-141924/>
13. Marques IL, Sousa TV, Carneiro AF, Peres SP, Barbieri MA, Bettiol H. Seqüência de Robin: protocolo único de tratamento. *J Pediatr* 2005;81:14-22. <https://doi.org/10.1590/S0021-75572005000100005>
14. Landry AM, Thompson DM. Laryngomalacia: disease presentation, spectrum, and management. *Int J Pediatr* 2012;2012:753526. <https://doi.org/10.1155/2012/753526>
15. Dauwerse JG, Dixon J, Seland S, Ruivenkamp CA, van Haeringen A, Hoefsloot LH, et al. Mutations in genes encoding subunits of RNA polymerases I and III cause Treacher Collins syndrome. *Nat Genet* 2011;43:20-2. <https://doi.org/10.1038/ng.724>
16. Baylis AL, Shriberg LD. Estimates of the Prevalence of Speech and Motor Speech Disorders in Youth With 22q11.2 Deletion Syndrome. *Am J Speech Lang Pathol* 2019;28:53-82. https://doi.org/10.1044/2018_AJSLP-18-0037
17. Pinto MDB, Pegoraro-Krook MI, Andrade LKF, Correa APC, Rosa-Lugo L, Dutka JCR. Intensive treatment of speech disorders in robin sequence: a case report. *CoDAS* 2017;29:e20160084. <https://doi.org/10.1590/2317-1782/20172016084>
18. Marino VC, Berti LC, Lima-Gregio AM. Características acústicas da oclusiva glotal associada à seqüência de Pierre Robin: estudo de caso. *Rev CEFAC* 2013;15:466-77. <https://doi.org/10.1590/S1516-18462012005000021>
19. Cavalheiro MG. Caracterização do perfil linguístico de crianças com Seqüência de Robin isolada (Tese). Bauru: Universidade de São Paulo; 2021. <https://doi.org/10.11606/T.61.2019.tde-28102021-121342>
20. Patel KB, Sullivan SR, Murthy AS, Marrinan E, Mulliken JB. Speech outcome after palatal repair in nonsyndromic versus syndromic Robin sequence. *Plast Reconstr Surg* 2012;130:577e-84. <https://doi.org/10.1097/PRS.0b013e318262f2e4>

21. Witt PD, Myckatyn T, Marsh JL, Grames LM, Dowton SB. Need for velopharyngeal management following palatoplasty: An outcome analysis of syndromic and nonsyndromic patients with Robin sequence. *Plast Reconstr Surg* 1997;99:1522-9/discussion:1530-4. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9145119/>
22. Marques IL, Prado-Oliveira R, Leirião VH, Jorge JC, de Souza L. Clinical and fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing in Robin sequence treated with nasopharyngeal intubation: the importance of feeding facilitating techniques. *Cleft Palate Craniofac J* 2010;47:523-9. <https://doi.org/10.1597/09-002>
23. Logjes RJH, Upton S, Mendelsohn BA, Badiie RK, Breugem CC, Hoffman WY, *et al.* Long-term Speech Outcomes of Cleft Palate Repair in Robin Sequence versus Isolated Cleft Palate. *Plast Reconstr Surg Glob Open* 2021;9:e3351. <https://doi.org/10.1097/GOX.0000000000003351>
24. Prado-Oliveira R, Marques IL, Souza L, Souza-Brosco TV, Dutka JCR. Assessment of speech nasality in children with Robin Sequence. *CoDAS* 2015;27:51-7. <https://doi.org/10.1590/2317-1782/20152014055>
25. Golding-Kushner KJ. Treatment of articulation and resonance disorders associated with cleft palate and VPI. In: Shprintzen RJ, Bardach J. *Cleft palate speech management: a multidisciplinary approach*. Mosby: St. Louis; 1995; 327-51.
26. Shriberg LD, Austin D, Lewis BA, McSweeney JL, Wilson DL. The percentage of consonants correct (PCC) metric: Extensions and reliability data. *J Speech Lang Hearing Res* 1997;40:708-22. <https://doi.org/10.1044/jslhr.4004.708>
27. Morice A, Renault F, Soupre V, Chapuis C, Trichet Zbinden C, Kadlub N, *et al.* Predictors of speech outcomes in children with Pierre Robin sequence. *J Craniomaxillofac Surg* 2018;46:479-84. <https://doi.org/10.1016/j.jcms.2017.12.004>
28. Fleurance A, Poets C, Chalouhi C, Thouvenin B, Abadie V. Developmental outcome of children with Robin sequence: How does the question arise? *Semin Fetal Neonatal Med* 2021;26:101286. <https://doi.org/10.1016/j.siny.2021.101286>