



### 9º Simposio de Ensino de Graduação

## CARACTERIZAÇÃO DO DESEMPENHO FUNCIONAL DE UMA CRIANÇA COM SÍNDROME DE OHDO SAY TIPO BARBER/BIESECKER/YOUNG-SIMPSON UTILIZANDO A INVENTÁRIO DE AVALIAÇÃO PEDIÁTRICA DE INCAPACIDADE (PEDI): RELATO DE CASO

### Autor(es)

---

ELAINE BRUNHEROTO RONCHI

### Orientador(es)

---

DANIELA GARBELLINI

### 1. Introdução

---

A Síndrome de Ohdo Say tipo Barber/Biesecker/Young-Simpson trata-se de uma síndrome rara, que foi descrita originalmente em 1986 pelo Dr. Shozo Ohdo do Japão que identificou, dois irmãos e um primo do pai pela primeira vez com blefarofimose e ptose, atraso no desenvolvimento, hipoplasia dentária, doenças cardíacas congênicas e deficiência auditiva. Say, Barber e Biesecker em 1991, relataram um fenótipo mais grave, cujos pacientes possuíam a face marcante, hipotonia, hiperextensibilidade das articulações e criptorquidia. Estas características quando associadas ao hipotireodismo já haviam sido descritas anteriormente na síndrome de Young-Simpson. (Day et al., 2008). Associado as características descritas anteriormente observa-se também, déficit de aprendizagem, e outras características variáveis, tais como, déficits cardíacos, déficits auditivos e anormalidades esqueléticas. Atualmente todas estas características juntas, constituem um grupo de síndromes de blefarofimose e retardo mental, proposto por Verloes e colaboradores.

Baseado em uma revisão da literatura e relato de dois novos casos, White e colaboradores (2008), propuseram que as características obrigatórias para o diagnóstico para a Síndrome de Ohdo são: blefarofimose e ptose e deficiência intelectual, sendo que outras características podem estar presentes como: ponte nasal deprimida, hipoplasia dentária, surdez e hipotonia, associado à atraso do desenvolvimento neuromotor, da fala, alterações no padrão de alimentação e deglutição, enfatizando que a característica mais importante para o diagnóstico da síndrome são os disforismos faciais.

Não existem dados sobre o impacto desta síndrome no desempenho da criança em atividades funcionais de vida diária. Tal informação torna-se relevante, uma vez que ilustra a manifestação dos componentes motores e cognitivos no cotidiano da criança e de sua família. Outra limitação importante a ser apontada é a predominância de evidências estrangeiras apenas sobre os aspectos clínicos, dificultando a caracterização do perfil funcional para crianças brasileiras portadoras da Síndrome de OHDO Say tipo Barber/Biesecker/Young-Simpson.

Considerando ser esta uma síndrome rara, pouco descrita na literatura e cujas alterações afetam a estrutura e função de vários sistemas do corpo, é necessário descrever o perfil funcional destes pacientes para posterior encaminhamento aos serviços de saúde especializados.

Desta forma, torna-se relevante caracterizar o perfil funcional destes pacientes por meio de uma escala padronizada e validada a população brasileira infantil (PEDI- Inventário da Avaliação Pediátrica de Incapacidade)

### 2. Objetivos

---

Caracterizar o desempenho funcional de uma criança com Síndrome de Ohdo Say tipo Barber/Biesecker/Young-Simpson utilizando a

### 3. Desenvolvimento

---

O Trabalho trata-se de um estudo de caso, cujos dados do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI) foram coletados a partir do prontuário de I.L.G.P, com a Síndrome de Ohdo Say do tipo Barber/Biesecker/Young-Simpson. Esta avaliação padronizada, assim como outras, é realizada de forma sistemática na maioria dos pacientes da clínica de Fisioterapia da UNIMEP. Para divulgação das informações contidas neste estudo foi solicitado a mãe consentimento após esclarecimentos acerca do estudo.

O PEDI é administrado no formato de entrevista estruturada com um dos cuidadores da criança. Ele informa sobre o perfil funcional de crianças entre seis meses e sete anos e seis meses de idade, em três níveis de função: auto-cuidado, mobilidade e função social. O perfil funcional documentado pelo PEDI avalia as habilidades disponíveis no repertório da criança para desempenhar atividades e tarefas de sua rotina diária (Parte I), bem como o seu nível de independência ou a quantidade de ajuda fornecida pelo cuidador (Parte II) e as modificações do ambiente utilizadas no desempenho funcional (Parte III).

A Parte I do teste avalia habilidades da criança em três escalas funcionais. A escala de auto-cuidado inclui 73 itens ou atividades funcionais, agrupadas nas seguintes tarefas: alimentação; higiene pessoal; banho; vestir/despir; uso do toalete; continência urinária e fecal. A escala de mobilidade inclui 59 itens ou atividades funcionais, agrupadas nas seguintes tarefas: transferências; locomoção dentro de um ambiente; locomoção em ambientes externos; uso de escadas. A escala de função social consiste de 65 itens agrupados nas seguintes tarefas: compreensão funcional; expressão funcional; resolução de problemas; brincar; auto-informação; orientação temporal; participação em tarefas domésticas; noções de auto-proteção; função na comunidade. Cada item, que constitui as escalas dessa parte, é avaliado com escore 1 (se a criança for capaz de desempenhar a atividade em sua rotina diária) ou escore 0 (se a criança não for capaz de desempenhá-la). Nessa primeira parte do teste PEDI, a pontuação dada aos itens que compõem cada escala é somada, resultando em um escore total bruto para cada área de função.

A Parte II do teste PEDI avalia a independência funcional da criança, que é uma medida inversa da quantidade de ajuda ou assistência fornecida pelo cuidador no desempenho de oito tarefas de auto-cuidado, sete tarefas de mobilidade e cinco tarefas de função social. A quantidade de assistência do cuidador é mensurada em escala ordinal que varia de 0 (indicando necessidade de assistência total) a cinco (a criança é independente no desempenho), com graduações intermediárias indicando níveis intermediários de ajuda (máxima, moderada, mínima e supervisão). Da mesma forma, como na Parte I, a pontuação dada para as tarefas em cada uma das três áreas funcionais é somada, resultando em três escores totais brutos de independência.

A Parte III do teste documenta a frequência de modificações do ambiente utilizadas no desempenho das mesmas tarefas funcionais descritas acima (Parte II). Neste estudo, foram utilizadas somente as escalas das Partes I e II do teste. Estudos de validade e confiabilidade revelaram coeficientes elevados, indicando que esse é um teste válido e fidedigno (Haley et al., 2000; Feldman et al., 1990; Ganotti e Cruz, 2001). O escore total bruto obtido em cada escala pode ser transformado em escore normativo (percentil de desempenho) e em escore contínuo (obtido por meio de metodologia específica de transformação Rasch) (Mancini et al., 2002).

### 4. Resultado e Discussão

---

I.L.G.P é uma criança de 3 anos e 6 meses portadora da Síndrome de Ohdo Say tipo Barber/Biesecker/Young-Simpson, que realiza atendimento na Clínica de Fisioterapia da UNIMEP nas áreas de fisioterapia (em solo e aquática), fonoaudiologia e terapia ocupacional. Em relação às informações intrínsecas da criança tem-se: RNT, parto cesárea, com 3,20kg e 43cm, apresentou choro fraco e desconforto respiratório. Ficou na UTI, durante 11 dias, entubada, sendo diagnosticado cardiopatia congênita cianótica complexa (CIA e drenagem anômala). Além disso, ao nascer apresentou, suspeita de síndrome genética, hipotireoidismo, mal formação do dedo do pé direito e face direita. Passou por cirurgia cardíaca, cirurgia de plicatura, permanecendo internada por 2 meses. Também foi submetida a nova cirurgia do nervo frênico, por paralisia diafragmática.

Apresentou arritmia por super dosagem de medicamento e ocorreu parada cardíaca (10 min), como resultado apresentou alteração hepática que foi controlada, não ocorrendo alterações motoras.

Paciente utilizou sonda nasogastrica durante os primeiros meses de vida e apresenta refluxo, sem tratamento pois o medicamento causa arritmia.

A criança é portadora de bexiga neurogênica, e conseqüentemente teve uma infecção do tracto uritário (ITU), refluxo vesico-ureteral grau 3 e hiperatividade detrusora.

Ela apresenta como características marcantes da síndrome, os seguintes dismorfismos faciais: ptose no olho direito, alteração em ouvido direito, facies sindrômico, blefarofimose assimétrica, epicanto bilateral, telecanto, nariz pequeno, orelhas dismórficas, mãos com desvio ulnar dos dedos e polegares adutos, sobreposição dos dedos dos pés mais evidente à direita e sobretudo do primeiro dedo sobre os demais (hálucos valgus). Não apresenta problemas de visão confirmados por exame. Em exames radiológicos apresentam: clavículas retificadas, ossos longos aparentemente sem alterações e crânio com sutura abertas. Não apresenta consanguinidade com os pais e foi realizado cariótipo sem apresentar alterações. Este resultado é importante pois segundo (Day et al., 2008), é necessário descartar outras doenças cuja alteração genética é conhecida.

Os resultados obtidos através do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI), foram os seguintes: em relação a área de auto-cuidado (habilidades funcionais) totalizou um escore bruto 13 e contínuo 35.1 com erro padrão de 2.0 e (assistência do cuidador) 2 de escore bruto e 20.1 de escore contínuo e erro padrão de 8.4; em relação a mobilidade (habilidades funcionais) o escore bruto foi 6 e contínuo 23.3, com erro padrão de 3.4 e (assistência do cuidador) 0 de escore bruto e contínuo, e por fim a função social (habilidades funcionais), totalizou um escore bruto 10, contínuo 34.0, com erro padrão de 1.6 e (assistência ao cuidador) 2 de escore bruto e contínuo 20.4, com erro padrão de 8.6. Os escores normativos de todas as áreas deram abaixo de 10. Estes escores podem ser observados na Tabela 1.

Vale ressaltar que uma das características importantes da síndrome é o retardo mental, mas que observando-se o gráfico 1, é mais relevante a baixa pontuação obtida no escore contínuo para a área de mobilidade comparado as áreas de auto-cuidado e função social. A habilidade de uma pessoa ao cumprir as demandas da tarefa por meio da interação com o ambiente determina sua capacidade funcional. Neste caso isto pode ser constatado, ao observar que a criança é capaz de realizar apreensão, porém não é capaz de utilizar a colher para alimentar-se.

Segundo Mancini e colaboradores (2004), o crescente interesse pelos fatores do contexto social e cultural, que se manifestam no desenvolvimento infantil, tem resultado estudos acerca de avaliações e intervenções centradas na família, e não somente na criança. Nessa perspectiva, as ações clínicas devem considerar tanto as informações intrínsecas da criança (fatores genéticos, complicações perinatais, baixo peso ao nascimento, prematuridade) quanto as características do ambiente das famílias (idade da mãe, educação dos pais, interação com a criança).

## 5. Considerações Finais

---

A partir dos resultados relatados anteriormente, podemos concluir que a I.G, apresenta uma pontuação maior do escore contínuo de habilidades funcionais em relação ao de assistência ao cuidador, o que reflete que a criança pode estar sendo privada de realizar algumas atividades que seria capaz de realizar.

Portanto, é de suma importância as orientações que foram dadas para os pais, em relação a estimular a criança no que ela tinha mais dificuldade, pois favorece o desempenho das habilidades funcionais e contribui para o aumento do nível de independência da criança em relação ao cuidador.

As orientações aos pais baseadas, nas dificuldades que a criança apresenta, completa sua capacidade de aprender a resolver problemas inerentes à tarefa funcional, mais do que praticar repetitivamente padrões de movimentos normais, isso ocorre por desenvolver ações funcionais de movimentos ativos que requerem que a criança atenda ao objetivo da tarefa e aperfeiçoe suas habilidades.

A partir da revisão de literatura realizada, observou-se que este trabalho refere-se a resultados inéditos, pois não há na literatura um estudo que demonstre as capacidades funcionais de pessoas com esta síndrome e como será o desenvolvimento dessas crianças. Cabe ressaltar a necessidade de reavaliação, para acompanhamento e orientação familiar no decorrer do desenvolvimento desta criança.

## Referências Bibliográficas

---

HALEY, SM.; COSTER, WJ.; JUDLOW, LH.; HALTIWANGER, JT.; ANDRELLLOW, PJ. Inventário de avaliação pediátrica de disfunção: versão brasileira. Tradução e adaptação cultural: Mancini MC. Belo Horizonte: Laboratórios de Atividade e Desenvolvimento Infantil, Departamento de Terapia Ocupacional da Universidade Federal de Minas Gerais, 2000.

FELDMAN, AB.; HALEY, SM.; CORYELL, J. Concurrent and construct validity of the pediatric evaluation of disability inventory. *Phys Ther.*v.70. p. 602-10, 1990.

GANOTTI, ME.; CRUZ, C. Content and construct validity of a spanish translation of the pediatric evaluation of disability inventory for children living in Puerto Rico. *Phys Occup Ther Pediatr.*v. 20. P.7-24, 2001.

DAY, R.; BECKETT, B.; DONNAI, D.; FRYER, A.; HEIDENBLAD, M.; HOWARD, P.; KERR, B.; MANSOUR, S.; MAYE, U.; MCKEE, S.; MOHA, BBA AND CLAYTON-SMITH J. A clinical and genetic study of the Say/Barber/Biesecker/Young-Simpson type of Ohdo syndrome. *Clin Genet.*v. 74, p.434-444, 2008.

MANCINI, MC.; MEGALE, L.; MELO, APP.; SAMPAIO, RF. Efeito moderador do risco social na relação entre risco biológico e desempenho funcional infantil. *Res. Bras. Saúde Matern. Infant.*v.4. p. 25-34, 2004.

GAMA, AC.; BRIANEZE, S.; CUNHA, AB.; PEVIANI, SM.; MIRANDA, VCR.; TOGNETTI, VBL.; ROCHA, NACF.; TUDELLA, E. Efeito de um programa de fisioterapia funcional em crianças com paralisia cerebral associado a orientações aos cuidadores: estudo preliminar. *Fisioter Pesq.*v.16. p.40-45, 2009.

BATTAGLIA, A.; SHAFFER, LG. 1P36 Deletion Syndrome in PAGON, RA.; BIRD, TD.; DOLAN, CR, et al. editors. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington, 1993.

## Anexos

**Tabela 1: Dados referente ao escore bruto, ao escore normativo (idade de 3ª e 6m) e escore contínuo e respectivo erro-padrão**

AREA	ESCORE BRUTO	ESCORE NORMATIVO	ERRO PADRÃO	ESCORE CONTÍNUO	ERRO PADRÃO
Habilidade Funcional	13	Abaixo de 10	-	35,1	2,0
Auto-cuidado					
Assistência ao cuidador	2	Abaixo de 10	-	20,1	8,4
Auto-cuidado					
Habilidade Funcional	6	Abaixo de 10	-	23,3	3,4
Mobilidade					
Assistência ao cuidador	0	Abaixo de 10	-	0	0
Mobilidade					
Habilidade Funcional	10	Abaixo de 10	-	34,0	1,6
Função Social					
Assistência ao cuidador	2	Abaixo de 10	-	20,4	8,6
Função Social					

