



**UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA
INSTITUTO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE FONOAUDIOLOGIA**

ANDRESSA SILVA NOVAIS

**A SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES SOB A PERSPECTIVA
FONOAUDIOLÓGICA: REVISÃO CRÍTICA DA LITERATURA**

Salvador, BA

2018

ANDRESSA SILVA NOVAIS

**A SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES SOB A PERSPECTIVA
FONOAUDIOLÓGICA: REVISÃO CRÍTICA DA LITERATURA**

Projeto do trabalho de conclusão de curso, apresentado ao Curso de Graduação em Fonoaudiologia da Universidade Federal da Bahia, como requisito parcial de avaliação para a disciplina ICSB54 – Trabalho de Conclusão de Curso de Graduação, ministrada pela professora Viviane Costa Junqueira Rocha.

Orientadora: Profa. Fga. Camila Almeida

Coorientador: Fgo. Alexandre Vasconcelos.

Salvador, BA

2018

Conheça todas as teorias, domine todas as técnicas, mas ao tocar uma alma humana, seja apenas outra alma humana.

Carl Jung (1875-1961)

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO	7
METODOLOGIA.....	8
REVISÃO DE LITERATURA	9
I) A Síndrome de Aicardi-Goutières.....	9
II) A AS sobre a Perspectiva Fonoaudiológica	10
CONCLUSÃO.....	13
AGRADECIMENTOS	14
REFERÊNCIAS	Erro! Indicador não definido. 5
TABELA 1.....	18
FLUXOGRAMA 1	19
ANEXO 1.....	20

**A SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES SOB A PERSPECTIVA
FONOAUDIOLÓGICA: REVISÃO CRÍTICA DA LITERATURA**

**The Aicardi-Goutières syndrome under the Phonoaudiological perspective:
Literature Review**

**Andressa Silva Novais ¹, Camila Santos Almeida², Alexandre Antonio
Vasconcelos de Souza ³**

**¹Graduanda de Fonoaudiologia na Universidade Federal da Bahia. Salvador,
Bahia, Brasil;**

**²Professora Substituta do departamento de Fonoaudiologia da Universidade
Federal da Bahia. Salvador, Bahia, Brasil;**

**³Fonoaudiólogo pós- graduado em Unidade de Terapia Intensiva pelo
Programa de Residência Multiprofissional da Universidade Estadual da Bahia –
UNEB. Eletroterapeuta. Coordenador e Preceptor do Serviço Voluntário de
Fonoaudiologia da Fundação de Neurologia e Neurocirurgia - FNNIC. Salvador,
Bahia, Brasil;**

DISFAGIA

Tipo de manuscrito: Revisão Crítica de Literatura;

Fonte de auxilio: Inexistente;

Conflito de interesse: Inexistente;

RESUMO

A síndrome de Aicardi-Goutières (AS) é uma encefalopatia progressiva de início precoce com etiologia genética. Manifesta-se majoritariamente em meninas, e alguns estudos entendem que a AS se expressa de forma letal no sexo masculino. Desta forma, esta pesquisa qualitativa, com uso de fonte de dados secundários, tem como procedimento metodológico a revisão crítica de literatura. Objetiva descrever os principais achados da AS e interpretá-los sob a perspectiva da fonoaudiologia. Dos 1800 artigos encontrados, foram utilizados para o presente estudo 12 artigos, a partir dos seguintes critérios: disponíveis na íntegra, publicados de 2008 a 2018, em português, inglês e espanhol, e que fizessem referência à temática da AS, a partir da consulta no PubMed/Medline, Lilacs e SciELO. Observou-se que a maioria dos estudos estão relacionados à neurologia, oftalmologia e genética, notando-se a escassez de bibliografia que relacione a síndrome aos achados fonoaudiológicos, apesar da grande variabilidade da demanda fonoaudiológica em casos de AS.

DESCRITORES:

Síndrome de Aicardi; Fonoaudiologia; Neurologia; Transtorno do Neurodesenvolvimento; Anormalidades musculoesqueléticas;

ABSTRACT

Aicardi-Goutières syndrome (AS) is a progressive early-onset encephalopathy with genetic etiology. It is manifested mainly in girls, and some studies understand that AS is lethal in males. In this way, this qualitative research, using a secondary data source, has as a methodological procedure the critical review of the literature. It aims to describe the main findings of AS and interpret them from the perspective of speech therapy. Of the 1800 articles found, 12 articles were used for the present study, based on the following criteria: available in full, published from 2008 to 2018, in Portuguese, English and Spanish, and referring to the subject of AS, from the consultation in PubMed / Medline, Lilacs and SciELO. It was observed that the majority of the studies are related to neurology, ophthalmology and genetics, noting the paucity of bibliography that relates the syndrome to the speech-language pathological findings, despite the great variability of the speech-language pathology demand in AS cases.

KEYWORDS:

Aicardi Syndrome; Speech, Language and Hearing Sciences; Neurology; Neurodevelopmental Disorders; Musculoskeletal Abnormalities.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Aicardi-Goutières (AS) é uma encefalopatia progressiva de início precoce com etiologia genética^{1,2}. Descrita na literatura pela primeira vez em 1965, por Aicardi, Lefebvre e Lerique-Koecklin, quando descreveram oito casos de crianças com síndrome de “espasmos infantis, agenesia de corpo caloso e defeitos lacunares da coróide”. Pouco tempo depois, em 1984, foi novamente escrita, mas agora por Jean Aicardi e Françoise Goutières, neuropediatras franceses³⁻⁴ que relataram o caso de oito crianças com acometimentos neurológicos iguais: agenesia de corpo caloso, espasmos infantis e defeitos lacunares de coróide⁴⁻⁶.

É considerada uma síndrome de transmissão autossômica recessiva¹⁻⁴ por parte da literatura, podendo ser considerada autossômica dominante ligada ao cromossomo X em algumas publicações⁵, manifestando-se majoritariamente em meninas, contudo alguns estudos entendem que a AS se expressa de forma letal no sexo masculino⁵. Em geral, há poucos trabalhos relacionados à síndrome, sendo incerta a determinação sobre sua prevalência no mundo, considerada, portanto uma doença rara⁷.

A sintomatologia da síndrome tem início ainda nos primeiros dias de vida e em cerca de 20% dos casos, se manifesta ao nascimento em formato de achados neurológicos anormais². O diagnóstico é feito a partir de análise genética e dos exames de neuroimagem que possibilitarão informações fidedignas sobre as condições do sistema nervoso central e a presença, ou não, da tríade clássica⁸, que inclui espasmos infantis (convulsões infantis – espasmos em flexão), agenesia total ou parcial de corpo caloso e lacunas coriorretinianas, frequentemente associados com coloboma do disco óptico⁹.

O corpo caloso é responsável pela associação entre os hemisférios cerebrais¹⁰. Lesões nesta estrutura podem provocar diversos problemas no funcionamento do organismo pressupondo assim, possíveis alterações estruturais e funcionais também no sistema estomatognático (SE). Desta forma, caberia ao fonoaudiólogo, profissional especializado na avaliação e reabilitação das alterações do SE, a atuação nestes casos.

Com isso, o objetivo deste estudo foi analisar a literatura científica referente a AS, no intuito de descrever os principais achados e interpretá-los sob a perspectiva da fonoaudiologia.

METODOLOGIA

O presente estudo se configura como uma revisão crítica de literatura, um estudo qualitativo, com uso fonte de dados secundários. Possuiu por finalidade reunir e sintetizar achados de estudos realizados anteriormente, mediante diferentes metodologias⁹, com o diferencial da análise crítica acerca dos achados, no intuito de contribuir para o aprofundamento do tema investigado.

O processo de construção do artigo perpassou as seguintes etapas: identificação do tema a ser pesquisado; especificação da metodologia e estabelecimento dos critérios para inclusão ou exclusão; categorização das informações a serem extraídas; seleção dos estudos incluídos; análise crítica dos resultados; apresentação da síntese/revisão do conhecimento produzido.

Esta pesquisa utilizou os seguintes descritores: Aicardi Syndrome; Speech, Language and Hearing Sciences; Neurology; Neurodevelopmental Disorders; Musculoskeletal Abnormalities. Tais descritores foram utilizados para coleta de dados nas seguintes combinações: “Aicardi Syndrome”; “Aicardi Syndrome AND Neurology”; “Aicardi Syndrome AND Speech, Language and Hearing Sciences”; “Aicardi Syndrome AND Neurodevelopmental Disorders”; e “Aicardi Syndrome AND Musculoskeletal Abnormalities”. Os descritores citados foram devidamente pesquisados no Portal Regional BVS.

Definiram-se como critérios de inclusão estudos publicados nos últimos dez anos (2008/2018), disponibilizados na íntegra, escritos nos idiomas português, inglês e espanhol, cujo título ou resumo fizessem referência à temática da Síndrome de Aicardi, associado ou não a área da fonoaudiologia. Foram excluídos artigos repetidos em mais de uma base de dados, bem como aqueles que em seu escopo não traziam diagnóstico confirmado da AS e ou não referiam a sintomatologia da síndrome.

A coleta de dados ocorreu durante o mês de agosto a outubro de 2018 nas bases de dados: PubMed/Medline (Medical Literature Analysis and Retrieval System on-line), Lilacs (Literatura Latino-Americana em Ciências de Saúde), e SciELO (Scientific Electronic Library Online). Após a consulta e aplicação dos critérios de exclusão estabelecidos, 12 artigos foram selecionados para compor o presente estudo, conforme ilustrado no fluxograma 1.

REVISÃO DE LITERATURA

Durante o processo de coleta de dados observou-se que foi consenso nos artigos selecionados para o presente estudo, a descrição da AS e dos aspectos neurológicos por ela apresentados, uma vez que os 12 estudos analisados apresentavam estas características. Alguns artigos descreveram a tríade clássica da doença,^{12,13,14,15,16} informações oftalmológicas,^{13,14,15,17,18,19} e genéticas,^{13,18,20,21,22} seja superficial ou de forma descritiva. Tais informações foram melhor descritas na tabela 1. A partir destes dados, notou-se que a maioria das pesquisas fazem menção ou referência à neurologia, oftalmologia e genética.

Observa-se que alguns artigos trazem informações adicionais como, por exemplo, a relação da síndrome com o Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES),^{20,18} e demandas fonoaudiológicas^{12,14,16,19,21,23} apesar de não citar em nenhum momento a área ou que estas demandas são de atuação desta. É possível notar ainda que nenhum artigo cita a atuação interdisciplinar para além do diagnóstico da Síndrome, ou seja, para o período de tratamento, acompanhamento e monitoramento da doença.

Desde a descoberta da patologia em 1984^{3,4}, a temática vem sendo estudada a fim de que se possam ampliar os conhecimentos pela mesma, objetivando um aprimoramento do diagnóstico diferencial e conseqüentemente no tratamento e controle da doença. Desta forma, exames para diagnóstico, achados relacionados à tríade clássica da doença, possíveis acometimentos que podem ser característicos desta e patologias associadas à síndrome, são temáticas de interesse de estudiosos no que se refere à Síndrome de Aicardi-Goutières.

Todos os aspectos supracitados foram analisados criticamente no presente estudo. Estes dados foram organizados e dispostos nos seguintes subtópicos: I) A Síndrome de Aicardi-Goutières; II) A AS sobre a perspectiva fonoaudiológica.

I) A Síndrome de Aicardi-Goutières

Segundo a literatura⁴, Jean Aicardi (1926-2015), em 1965, relatou casos de crianças com “espasmos infantis, agenesia de corpo caloso e defeitos lacunares da coróide”. Logo depois, em 1984, a Síndrome de Aicardi-Goutières foi descrita pelos neuropediatras franceses, Jean Aicardi e François Goutières, relatando a mesma sintomatologia citada anteriormente. Baseado em análises de observações de pacientes, estabeleceu-se então a tríade clássica da doença, que cursa com espasmos infantis em flexão (geralmente iniciando na primeira infância), agenesia de corpo caloso e anormalidades oculares (lacunas coriorretinianas)^{12,13,16}.

Entre as anormalidades oculares referidas em estudos¹², encontram-se a microftalmia, coroidites atrófica e coloboma do nervo óptico. Sendo assim, a presença de duas características desta tríade, e pelo menos duas outras características principais ou de suporte são altamente indicativas do diagnóstico¹⁴.

Alguns estudos¹⁷⁻¹⁸ apresentam a síndrome como uma desordem inflamatória de início precoce, tipicamente presente na infância. É descrita como uma encefalopatia progressiva, que se apresenta no primeiro ano de vida, podendo incluir defeitos na migração neuronal, assim como malformações císticas¹⁷. Além disso, referem^{17,20-21} que esta pode vir associada a alterações na substância branca cerebral e calcificações intracranianas, pleocitoses, níveis elevados de interferon alfa no líquido cefaloraquidiano, atraso psicomotor, microcefalia, apreensões e atraso mental, distonia, calcificações dos gânglios da base e atrofia cerebral.

Um estudo⁹ mencionou que em cerca de 20% dos casos, se manifesta ao nascimento em formato de achados neurológicos anormais. O diagnóstico é feito a

partir de análise genética e dos exames de neuroimagem que possibilitarão informações fidedignas sobre as condições do sistema nervoso central e a presença, ou não, da tríade clássica, uma vez que a síndrome possui manifestações neurológicas e oftalmológicas bem específicas.

A AS é uma doença genética rara^{5,12,13,17,21}, de herança hereditária dominante ligada ao cromossomo X, afetando quase que exclusivamente o sexo feminino, sendo letalmente precoce no sexo masculino^{4,12,13,16}, cuja morte ocorre intra-útero e para meninas nos primeiros meses ou anos de vida, segundo descrito na literatura⁷. No entanto, novos estudos começam a sugerir que esta condição é uma doença geneticamente heterogênea, não se restringindo apenas ao cromossomo X^{1,13}.

Na literatura pesquisada^{18,20-21}, principalmente entre os estudos de caráter genético, relata as mutações em genes, causando assim, o fenótipo da doença. Atualmente sabe-se da existência de mutações em 7 genes, que quando associadas a uma perturbação do metabolismo do interferon do tipo I, causam a síndrome. São estes: AGS1 (TRESX1), AGS2 (RNASEH2B), AGS3 (RNASEH2C), AGS4 (RNASEH2A), AGS5 (SAMHD1), AGS6 (ADAR1), e AGS7 (IFIH1).

Segundo referido entre estudos analisados^{12-13,18}, a epidemiologia exata é desconhecida, mas alguns países estimam sua incidência em recém-nascidos vivos, o que vem permitindo observar um aumento gradativo comparando descrições anteriores. É uma condição com incidência mundial de cerca de 1 em 100.000 nascidos vivos. De etiologia não totalmente compreendida acredita-se que haja uma sobreposição fenotípica em alguns casos com infecção congênita e lúpus eritematoso sistêmico (LES)¹⁸. Em geral, por ser uma doença rara, há poucos estudos relacionados à síndrome, sendo incerta a determinação sobre sua prevalência no mundo.

A literatura^{9,17} traz ainda que a AS pode ser fenotipicamente heterogênea, apresentando uma variabilidade substancial na severidade de suas manifestações clínicas, e no desenvolvimento psicomotor e da sobrevida. O prognóstico é considerado limitado, com rápida deterioração funcional⁹.

II) A AS sobre a Perspectiva Fonoaudiológica

Conforme citado no presente estudo, a literatura^{12-17,19,23} relata como uma das características da AS a agenesia de corpo caloso. Esta estrutura é o principal feixe de fibras inter-hemisféricas no cérebro²³, ou seja, é a maior via de associação entre os hemisférios cerebrais e possui por função permitir a transferência de informações entre estes de forma harmonica¹⁰. Segundo descrito em alguns estudos^{12,23}, seu desenvolvimento se inicia por volta da 8ª semana de gestação. Entre as possíveis alterações desta estrutura, se encontram as malformações ou alterações isoladas em uma região do corpo caloso; a ausência ao nascimento de pelo menos uma região deste (agenesia parcial); ou de todas as regiões do corpo caloso (agenesia completa)²³. Lesões nesta estrutura podem provocar diversos problemas no funcionamento do organismo, entre eles atraso no desenvolvimento, alterações relacionadas à linguagem, as habilidades motoras,^{16,19} atraso social e de fala²³.

Um dos estudos²³ selecionados para o presente trabalho detalha algumas possíveis características clínicas apresentadas mediante alteração de corpo caloso em geral, associado ou não a AS. O artigo cita em seu escopo: distúrbios convulsivos (epilepsia), deficiência visual, doença cardíaca, características dismórficas, atraso no desenvolvimento (atraso motor fino, atraso motor grosso, retardo social, atraso na fala, anormalidades comportamentais), alteração de tônus (hipotonia, hipertonia) e perímetro cefálico (macrocefalia e microcefalia),

envolvimento de outros órgãos além do cérebro e anormalidades sistêmicas (olho, ouvido e nariz).

Tendo em vista que atrasos no desenvolvimento neurológico e global, seja por irregularidades do corpo caloso e ou outras afecções do sistema nervoso em geral, podem desencadear comprometimento da organização e percepção sensorial, alterações estruturais e funcionais, incluindo a nível de sistema estomatognático e linguagem são esperadas, devendo o fonoaudiólogo ser incluindo neste contexto para identificação das alterações morfofuncionais e reabilitação deste sistema¹¹.

Alguns estudos^{9, 14,23} citam ainda possíveis alterações musculoesqueléticas, como assimetrias cranianas e malformações palatinas, alterações craniofaciais e maxila proeminente, repercussões motoras e de tônus muscular, principalmente a nível de cabeça e pescoço (o que inclui hipotonia facial, cervical e de tronco), o que reforça a probabilidade de possíveis alterações estruturais e funcionais do SE.

Ressalta-se que o atraso do desenvolvimento global^{12,16,19,21,23} e o comprometimento motor^{16,19,21,23,26} foram os aspectos mais citados entre os artigos, por conseguinte, o comprometimento de linguagem^{16,19,23} e dificuldades de alimentação por irritabilidade e rejeição alimentar, ligadas ou não a alterações sensoriais, complicações gastrointestinais e dificuldades na deglutição^{12,14,21,26}.

A disfagia orofaríngea é um sintoma associado a uma patologia de base que se caracteriza como um distúrbio em uma ou mais fases da deglutição, atrapalhando assim a ingestão oral segura, eficiente e confortável, podendo gerar riscos de vida. Consequentemente interfere no estado nutricional, por dificultar a hidratação e nutrição. A disfagia pode ser secundária a alterações neurológicas gerando controle inadequado de fase oral, faríngea ou esofágica, podendo causar penetração ou aspiração para as vias aéreas, de materiais como alimentos, líquidos, saliva, secreção ou objetos estranhos^{27,28}.

Em geral, além da disfagia pediátrica, comprometimentos neurológicos podem gerar alterações em diversas fases do desenvolvimento, ou seja, desde recém-nascidos (RN's), neonatos e lactentes, até a infância, assim como em idades mais avançadas. A partir disto, é possível inferir que na AS, por exemplo, os RN's podem apresentar uma disfunção motora oral, cursando com problemas na amamentação em detrimento de uma disfunção da deglutição e sucção. Desta forma, entre os achados podemos citar incoordenação entre sucção-deglutição-respiração (por imaturidade neurológica, alterações cardíacas ou respiratórias), dificuldades referentes ao aleitamento, alteração dos reflexos orais, refluxo de nasofaringe ou gastroesofágico, entre outros²⁹⁻³⁰.

Além disso, alterações no SE, levam a dificuldades quanto ao desempenho das habilidades orais e de deglutição. Entre os fatores da AS, já supracitados, que podem estar relacionados ao desenvolvimento motor oral, é possível supor tônus muscular anormal e a dificuldade para regular os estados de organização.²⁹⁻³⁰ Quanto aos RN's em geral, aqueles que são considerados de risco já ao nascimento, segundo alguns estudos³¹ há ainda a propensão ao surgimento de alterações ou desvios em suas aquisições e desenvolvimento de linguagem, fala, motor, auditivo e cognitivo.

Na infância, assim como em idades mais avançadas, acrescida às repercussões do período imediato ao nascimento e amamentação, podemos pontuar prejuízos no desenvolvimento global, inclusive no que se refere à linguagem e a fala. No caso da AS, pode-se inferir uma repercussão negativa no que se refere também às habilidades de linguagem, assim como as demais habilidades superiores. A população neuropediátrica, inclusive a AS, podem apresentar ainda distúrbios de

desenvolvimento, entre eles distúrbios de atenção, alterações motoras globais e orais leves, atraso no desenvolvimento da linguagem e alterações comportamentais³³.

Ainda na infância, outras alterações podem ser pontuadas quanto a AS, como a permanência da disfunção motora oral. Assim, é necessário pensar nas possíveis repercussões na infância, em detrimento de alterações neurológicas. Estas foram sintetizadas por um estudo complementar³²:

Pode cursar com recusa alimentar, fadiga e tosse durante a alimentação, escape oral, regurgitação nasal, engasgos, sufocação, asfixia, cianose e alteração da qualidade vocal, além de problemas pulmonares e de aspiração, podendo levar a déficits nutricionais, desidratação, resultando em perda de peso, pneumonia e morte.

Considerando os aspectos acima citados, dificuldades na deglutição contribuem para o mal prognóstico, inclusive da AS, conforme referido em um estudo selecionado para a presente pesquisa¹². Desta forma, tais aspectos devem ser levados em conta no processo de avaliação e acompanhamento de saúde, uma vez que a literatura^{29-30,33} traz que na população pediátrica, quando em presença de distúrbios neurológicos, principalmente nos casos mais severos, alterações em qualquer fase da deglutição podem resultar em aspiração, sendo esta a principal causa de infecções do trato respiratório, principalmente quando associado ao refluxo gastroesofágico. Pacientes disfágicos podem desenvolver quadros de pneumonias aspirativas (infecções pulmonares), sendo que esta já é descrita na literatura selecionada como a causa principal de mortalidade na AS^{12,17,34,35}.

Pensando que estes pacientes poderão cursar com disfagia, é necessário ponderar ainda quanto ao gasto energético e suporte nutricional adequado, se fazendo necessária a atuação junto à equipe interdisciplinar, nestes casos, preconizando também a nutrição. Vale ressaltar os casos em que a via oral de alimentação não é indicada, sendo necessário então o uso de vias alternativas de alimentação. Tal elemento é citado por estudos, como sendo um fator a contribuir para o aumento da possibilidade de privação sensorial, o que interfere no desenvolvimento inicial da alimentação²⁹⁻³⁰.

É importante salientar que, sendo a AS uma patologia de início precoce, os déficits de deglutição podem estar presentes no período de amamentação, sendo de extrema importância a avaliação de um profissional capacitado, cuja especialidade permite estar atento aos conhecimentos da área da disfagia. Desta forma se faz necessária a atuação do profissional habilitado e treinado para intervenção nestes casos, que é o fonoaudiólogo, e que este, assim como a equipe de saúde envolvida no caso esteja atenta aos sinais e sintomas que poderão indicar alteração na deglutição, favorecendo assim uma intervenção precoce, com consequente melhora no prognóstico e qualidade de vida.

Segundo o Conselho Federal de Fonoaudiologia²⁵ o fonoaudiólogo é o profissional da saúde responsável por:

Promoção da saúde, avaliação e diagnóstico, orientação, terapia (habilitação/reabilitação), monitoramento e aperfeiçoamento de aspectos fonoaudiológicos envolvidos na função auditiva periférica e central, na função vestibular, na linguagem oral e escrita, na articulação da fala, na voz, na

fluência, no sistema miofuncional orofacial e cervical e na deglutição.

Desta forma, é da competência do Fonoaudiólogo desenvolver trabalhos de prevenção, participar de diagnósticos por meio de avaliações, realizar terapia e fornecer parecer a cerca dos aspectos fonoaudiológicos, das áreas citadas acima.

Apesar de todas as repercussões da AS, citadas anteriormente, serem majoritariamente de competência fonoaudiológica, nota-se a escassez de bibliografia que relacione a síndrome aos achados fonoaudiológicos. Vale ressaltar que, tais repercussões interferem, não apenas a nível de qualidade de vida, mas também no que se refere ao prognóstico. No entanto o que existe é uma lacuna quanto aos estudos de foco interdisciplinar ou referente à atuação fonoaudiológica na AS.

Diante de todo o exposto, fica evidente então, a importância da inserção deste profissional na equipe multidisciplinar o mais precocemente possível, quando se refere aos casos da AS. Na realidade, o que se observa na literatura é a escassez quanto à descrição e/ou registro, não só dessa prática, quanto da atuação de outros profissionais ligados à reabilitação, como fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, nutricionista, entre outros. Uma atuação multi ou interdisciplinar é a melhor alternativa, quando se refere ao prognóstico de patologias em geral.

CONCLUSÃO

Foi possível observar no presente estudo o consenso nos artigos selecionados, quanto à descrição da Síndrome de Aicardi e dos aspectos neurológicos por ela apresentados, uma vez que todos apresentavam estas características. É possível observar ainda que, nenhum artigo cita a atuação interdisciplinar, para além do diagnóstico da Síndrome, ou seja, para o período de tratamento, acompanhamento e monitoramento da doença.

Dado os acometimentos apresentados pela AS, segundo descrito na literatura selecionada, como alterações no desenvolvimento neuropsicomotor e alterações estruturais, é possível encontrar alterações a nível de linguagem, de funcionamento do sistema estomatognático (sucção, mastigação, deglutição e respiração), trazendo repercussões nutricionais e de sobrevivência. Em detrimento disto, se faz necessária à atuação fonoaudiológica precoce, preferencialmente de forma interdisciplinar, objetivando um melhor prognóstico, reduzindo as taxas de mortalidade, e aumentando a qualidade de vida dos agentes envolvidos (paciente e cuidador).

AGRADECIMENTOS

Dedico este trabalho a todos que de algum modo me apoiaram e me ajudaram a construir a minha trajetória, a alçar voos, e conquistar meus objetivos. Primeiramente agradeço a Deus, pela motivação, força e apoio. Por me guiar e por nunca desistir de mim. Se hoje estou aqui, foi porque um dia Ele me ajudou a tornar este sonho possível. Agradeço aos meus pais, Adézia e Closevi, por todos os ensinamentos, investidas, apoio e amor incondicional. Por vestirem a minha camisa, e acreditarem sempre em mim. O incentivo de vocês me motivou a seguir adiante e a continuar lutando para conquistar tudo o que almejo. Devo isso a vocês.

A minha avó Eunice, por todo amor e carinho. Pela sua compreensão e preocupação. Aos meus avós, Edite, Rodolfo e Gilberto (*in memoriam*), que não puderam presenciar este momento, por não estarem mais entre nós (saudades). Mesmo distantes de algum modo se fizeram presente nesta caminhada. Aos familiares, tios(as) e primos(as), juntos dos quais vibrei a cada conquista, carregando a certeza de que nunca estarei só. Obrigada por estarem sempre ao meu lado. Aos meus amigos que tornaram minha graduação mais leve, me ajudando a enxergar as verdades da vida de maneira mais suave e positiva, e a pensar mais em mim e acreditar na minha capacidade.

Aos meus orientadores Camila e Alexandre, que toparam fazer parte deste projeto comigo, me aceitando e tranquilizando meus medos e apreensões, incentivando a produzir em prazos curtíssimos, e orientando em meio a tantos afazeres. Vocês definitivamente foram a melhor escolha. Eu não poderia estar mais satisfeita. Por fim, a UFBA. Foram 5 anos de amadurecimento e aprendizado. De choros e risos, noites mal dormidas, lutas diárias, semestres vencidos, e muitas alegrias.

Enfim, aproveito a oportunidade para agradecer a todos, por me ajudar a perseverar na luta pelos meus sonhos. Vocês me fizeram acreditar que os nossos sonhos são possíveis, basta querer, trabalhar duro e com dignidade para conseguir alcançá-los. Mesmo que pareçam impossíveis, o importante é nunca desistir, ter fé e se esforçar que um dia chegaremos lá. Este é mais um passo (que amo muito) de muitos que virão em minha vida. Obrigada a todos!

REFERÊNCIAS

1. JUÁREZ, A. F. et al. Síndrome de Aicardi-Goutières. **An Pediatr (Barc)**. Barcelona, 68 (1): p. 70-82, 2008.
2. MARFIL, M. V. E. Síndrome de aicardi-goutières de presentación neonatal simulando infección congénita. **Revista de Dismorfología y Epidemiología**. v. V, nº 8, p. 2-8, 2009.
3. RICE, G. et al. Clinical and Molecular Phenotype of Aicardi-Goutie`res Syndrome. **The American Journal of Human Genetics**, v. 81, p. 712-725, October 2007.
4. TOLMIE, J. L. The Aicardi-Goutieres syndrome (familial, early onset encephalopathy with calcifications of the basal ganglia and chronic cerebrospinal fluid lymphocytosis). **J Med Genet**, v. 32, p. 881-884, 1995.
5. PUERTAS-BORDALLO, D. Coriorretinopatía lacunar como presentación de síndrome de aicardi en el lactante. **Arch soc esp oftalmol**, v. 82, p. 311-314, 2007.
6. BASTOS, José Alexandre et al. Síndrome de Aicardi: relato de caso. **Arq. Neuro-Psiquiatr.**, São Paulo , v. 59, n. 2B, p. 457-460, June 2001
7. KANSKY J. Clinical ophthalmology: a systematic approach. 4th.ed. Glasgow: Butterworth-Heinemann Internacional; 1999.
8. ABRAHAM, R. et al. Síndrome de Aicardi: relato de dois casos. **Arquivos Neuro-psiquiatria** 1986; 44(4); 364-72.
9. DA COSTA, Paula Piccoli. Síndrome de Aicardi-Relato de dois casos. **Arq Bras Oftalmol**, v. 67, p. 341-3, 2004.
10. Machado A. Anatomia funcional. 2.Ed. Rio de Janeiro: Ateneu, 1993
11. AYRES, Jean A. Sensory Integration and the Child. Los Angeles: Western Psychological, 1979.
12. VILLARREAL-YBAZETA, Miguel A.; TIRADO-CHAVARRÍA, Felicitas A.; CALDERÓN-ALARCÓN, Nila E. Síndrome de Aicardi: Presentación de em caso clínico y revisión de 15e literatura. **Revista de Neuro-Psiquiatria**, v. 79, n. 1, p. 59-65, 2016.
13. SHIRLEY, K. et al. A clinical study of Aicardi syndrome in Northern Ireland: the spectrum of ophthalmic findings. **Eye**, v. 30, n. 7, p. 1011, 2016.
14. SINGH, Paramdeep et al. Aicardi syndrome. **Singapore Med J**, v. 53, n. 7, p. e153-e155, 2012.

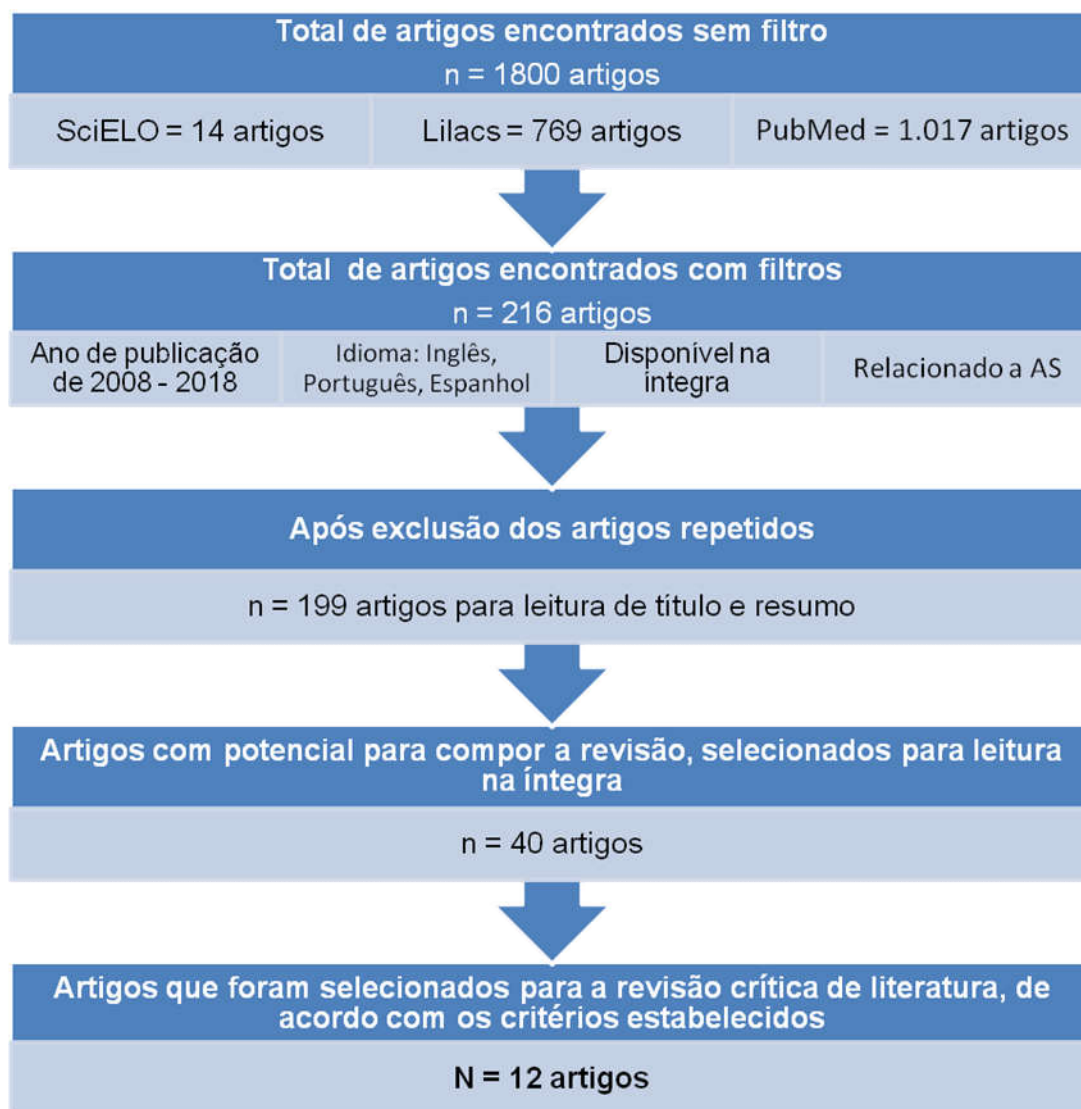
15. BAYRAM, Erhan et al. Aicardi syndrome in two Turkish children. **Annals of Saudi medicine**, v. 33, n. 1, p. 73, 2013.
16. SHAH, Parag K.; NARENDRAN, Vandkalpana; KALPANA, N. Aicardi syndrome: The importance of an ophthalmologist in its diagnosis. **Indian journal of ophthalmology**, v. 57, n. 3, p. 234, 2009.
17. GALDÓS, M.; MARTÍNEZ, R.; PRATS, J. M. Síndrome de Aicardi: variabilidad fenotípica y factores pronósticos. **Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología**, v. 83, n. 1, p. 29-35, 2008.
18. HACOHEN, Yael et al. Neuromyelitis optica in a child with Aicardi-Goutières syndrome. **Neurology**, v. 85, n. 4, p. 381-383, 2015.
19. CABRERA, Michelle T. et al. Laterality of brain and ocular lesions in Aicardi syndrome. **Pediatric neurology**, v. 45, n. 3, p. 149-154, 2011.
20. PODKORYTOVA, Irina et al. Aicardi syndrome: epilepsy surgery as a palliative treatment option for selected patients and pathological findings. **Epileptic Disorders**, v. 18, n. 4, p. 431-439, 2016.
21. FLORIDO-RODRIGUEZ, Alberto et al. Aicardi-Goutieres syndrome due to mutation of the IFIH1 gene with pontine involvement. A case report. **Revista de neurologia**, v. 63, n. 7, p. 309-314, 2016.
22. VANDERVER, Adeline et al. Early-onset Aicardi-Goutieres syndrome: magnetic resonance imaging (MRI) pattern recognition. **Journal of child neurology**, v. 30, n. 10, p. 1343-1348, 2015.
23. AL-HASHIM, Aqeela H. et al. Corpus callosum abnormalities: neuroradiological and clinical correlations. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v. 58, n. 5, p. 475-484, 2016.
24. RYOO, Jeongmin et al. The ribonuclease activity of SAMHD1 is required for HIV-1 restriction. **Nature medicine**, v. 20, n. 8, p. 936, 2014.
25. BRASIL, 2007. Áreas de Competência do Fonoaudiólogo no Brasil. **Conselho Federal de Fonoaudiologia**. 8º colegiado – gestão 2004-2007. Documento oficial – 2º edição – Março, 2007.
26. UGGETTI, C. et al. Aicardi-Goutieres syndrome: neuroradiologic findings and follow-up. **American Journal of Neuroradiology**, v. 30, n. 10, p. 1971-1976, 2009.
27. BRANDT, Bruna de Moraes. Evidências científicas nas técnicas terapêuticas de reabilitação da disfagia infantil: revisão sistemática. 2013.

28. MENEZES, Edênia da Cunha; SANTOS, Flávia Aparecida Hora; ALVES, Flávia Lôbo. Cerebral palsy dysphagia: a systematic review. **Revista CEFAC**, v. 19, n. 4, p. 565-574, 2017.
29. SILVA-MUNHOZ, Lenice de Fatima da et al. Achados fluoroscópicos da deglutição: comparação entre recém-nascidos pré-termo e recém-nascidos de termo. **Jornal da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 23, n. 3, p. 206-213, 2011.
30. NEIVA, Flávia Cristina Brisque; LEONE, Cléa Rodrigues. Sucção em recém-nascidos pré-termo e estimulação da sucção. **Pró-Fono Revista de Atualização Científica**, v. 18, n. 2, p. 141-150, 2006.
31. PEREIRA, Mara Rita; FUNAYAMA, Carolina Araújo Rodrigues. Avaliação de alguns aspectos da aquisição e desenvolvimento da linguagem de crianças nascidas pré-termo. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, 2004.
32. MARRARA, Jamille Lays et al. Deglutição em crianças com alterações neurológicas: avaliação clínica e videofluoroscópica. **Pro-fono**, v. 20, n. 4, p. 231-6, 2008.
33. DE CASTRO, Adriana Guerra et al. Desenvolvimento do sistema sensório motor oral e motor global em lactentes pré-termo. **Pró-Fono Revista de Atualização Científica**, v. 19, n. 1, 2007.
34. Menezes A, MacGregor D, Buncic J. Aicardi syndrome: Natural history and possible predictors of severity. *Pediatr Neurol*. 1994; 11: 313–318.
35. DE CASTRO, Celinda Barbosa; JUNQUEIRA, Michele Lisita. Pensando a Terapia Ocupacional em um Caso de Síndrome de Aicardi. **Cadernos Brasileiros de Terapia Ocupacional**, v. 11, n. 1, 2010.

TABELA 1

Artigos X Informações	Descrição da Síndrome	Cita ou descreve a Triade	Informações Neurológicas	Informações Oftalmológicas	Informações Genéticas	Informações sobre alterações morfofuncionais do SE e linguagem	Informações Interdisciplinares	Informações Complementares
Galdós et al, 2008	X		X	X				
Villarreal- Ybazeta et al, 2016	X	X	X			X		
Podkorytova, 2016	X		X		X			LES
Florido- Rodriguez, 2016	X		X		X	X		
Shirley, 2016	X	X	X	X	X			
Hacohen, 2015	X		X	X	X			LES
Vanderver, 2015	X		X		X			
Singh, 2012	X	X	X	X		X		
Bayram, 2013	X	X	X	X				
CABRERA et al, 2011	X		X	X		X		
SHAH et al, 2009	X	X	X			X		
Al-Hashim, 2016	X		X			X		CORPO CALOSO

TABELA 1 – Descrição dos assuntos abordados nos artigos selecionados para o presente estudo.

FLUXOGRAMA 1

Fluxograma 1 – Descrição da coleta de dados deste estudo.

ANEXO 1

Preparo do Manuscrito (CEFAC)

1. **Página de Identificação:** deve conter: a) título do manuscrito em Português (ou Espanhol) e Inglês, que deverá ser conciso, porém informativo; b) título resumido com até 40 caracteres, incluindo os espaços, em Português, Inglês ou em Espanhol; c) nome completo dos autores numerados, assim como profissão, cargo, afiliação acadêmica ou institucional e maior titulação acadêmica, sigla da instituição, cidade, estado e país; d) nome, endereço completo, fax e e-mail do autor responsável e a quem deve ser encaminhada a correspondência; e) indicar a área: Linguagem, Motricidade Orofacial, Voz, audiologia, Saúde Coletiva, Disfagia, Fonoaudiologia Escolar, Fonoaudiologia Geral e Temas de Áreas Correlatas a que se aplica o trabalho; f) identificar o tipo de manuscrito: artigo original de pesquisa, artigo de revisão de literatura, comunicação breve, relatos de casos clínicos; g) citar fontes de auxílio à pesquisa ou indicação de financiamentos relacionados ao trabalho assim como conflito de interesse (caso não haja colocar inexistentes).

Em síntese:

Título do manuscrito: em português ou espanhol e em inglês.

Título resumido: até 40 caracteres em português, espanhol ou em inglês.

Autor Principal (1), Primeiro Co-Autor (2)...

(1) profissão, cargo, afiliação acadêmica ou institucional, sigla da Instituição, Cidade, Estado, País; maior titulação acadêmica.

(2) profissão, cargo, afiliação acadêmica ou institucional, sigla da Instituição, Cidade, Estado, País; maior titulação acadêmica.

Nome, endereço, telefone, fax e e-mail do autor responsável.

Área:

Tipo de manuscrito:

Fonte de auxílio:

Conflito de Interesse:

2. **Resumo e descritores:** a segunda página deve conter o resumo, em português (ou espanhol) e em inglês, com no máximo 250 palavras. Deverá ser estruturado conforme o tipo de trabalho, descrito acima, em português e em inglês. O resumo tem por objetivo fornecer uma visão clara das principais partes do trabalho, ressaltando os dados mais significantes, aspectos novos do conteúdo e conclusões do trabalho. Não devem ser utilizados símbolos, fórmulas, equações e abreviaturas. Abaixo do resumo/abstract, especificar os descritores/keywords que definam o assunto do trabalho: no mínimo três e no máximo seis. Os descritores deverão ser baseados no DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) publicado pela Bireme, que é uma tradução do MeSH (Medical Subject Headings) da National Library of Medicine e disponível no endereço eletrônico: <http://www.bireme.br>, seguir para: terminologia em saúde – consulta ao DeCS; ou diretamente no endereço: <http://decs.bvs.br>. Deverão ser utilizados sempre os descritores exatos. No caso de Ensaio Clínicos, abaixo do Resumo, indicar o número de registro na base de Ensaio Clínicos (<http://clinicaltrials.gov>).