

Tecnologias da Saúde, Desporto e Reabilitação | Caso Clínico

PD-098 - (21SPP-11589) - ABORDAGEM DA DISFAGIA NUM CASO DE SÍNDROME DE TORIELLO-CAREY

Edgar Amorim¹; Ana Raposo¹; Sara Freixo¹; Patrícia Pereira¹; Marta Oliveira¹; Emília Cerqueira¹

1 - Hospital de Braga

Introdução / Descrição do Caso

O síndrome de Toriello-Carey (STC) é uma entidade congénita rara, fenotipicamente heterogénea, podendo incluir múltiplas anomalias como agenesia do corpo caloso, défice cognitivo, sequência de Pierre-Robin, alterações da deglutição, hipotonia e alterações cardíacas. A sua etiologia é igualmente variável com diversos tipos de anomalias cromossómicas identificadas em apenas 20% dos casos, permanecendo os restantes 80% de causa desconhecida. Reporta-se o caso de um doente do género masculino de 18 anos de idade, diagnosticado desde os 3 anos com STC, a cumprir tratamento fisiátrico regular, referenciado para consulta hospitalar de Medicina Física e de Reabilitação visando realização de cinesiterapia respiratória por infeção pulmonar recente. Clinicamente, apresentava-se emagrecido, pouco colaborante, sem verbalizar, com dismorfismo facial, escoliose lombar, flexo dos joelhos e ancas, com capacidade de marcha autónoma. A mãe referia infeções respiratórias recorrentes e disfagia progressiva para sólidos e líquidos, com episódios frequentes de engasgamento e tosse pós-prandial. Foi realizada videofluoroscopia de deglutição que evidenciou alterações marcadas com atraso marcado na fase oral, incompetência do selo velofaríngeo com regurgitação nasofaríngea, deglutições múltiplas pouco eficazes, penetração laríngea e aspiração, com desencadeamento de tosse tardia após a deglutição. Teve indicação para colocação de PEG, que foi recusada pelos pais, tendo sido ajustada a dieta, bem como o ensino de estratégias compensatórias.

Comentários / Conclusões

O presente caso elucida a importância da abordagem multidisciplinar e os desafios inerentes ao diagnóstico e orientação da disfagia num caso raro de STC.

Palavras-chave : Toriello-Carey, Disfagia; Reabilitação