



**PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
FACULDADE DE CIÊNCIAS HUMANAS E DA SAÚDE**

Mellyssa De Lima Lourenço

**Esclerose Múltipla dos primeiros sintomas ao diagnóstico:
Estudo de caso**

Bacharelado em Fonoaudiologia

São Paulo

2022



**PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
FACULDADE DE CIÊNCIAS HUMANAS E DA SAÚDE**

Mellyssa De Lima Lourenço

**Multiple Sclerosis from first symptoms to diagnosis:
Case study**

Bacharelado em Fonoaudiologia

São Paulo

2022



**PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
FACULDADE DE CIÊNCIAS HUMANAS E DA SAÚDE**

Mellyssa De Lima Lourenço

**Esclerose múltipla desde los primeros síntomas hasta el
diagnóstico: Caso de estudio**

Bacharelado em Fonoaudiologia

São Paulo

2022



**PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
FACULDADE DE CIÊNCIAS HUMANAS E DA SAÚDE**

MELLYSSA DE LIMA LOURENÇO

**Esclerose Múltipla dos primeiros sintomas ao diagnóstico:
Estudo de caso**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à banca examinadora como exigência parcial para obtenção do título de bacharel em Fonoaudiologia pela Pontifícia Universidade Católica de São Paulo – PUC-SP, sob orientação da Prof. Dra. Tereza Loffredo Bilton

São Paulo

2022

MELLYSSA DE LIMA LOURENÇO

**Esclerose Múltipla dos primeiros sintomas ao diagnóstico -
Estudo de caso**

Monografia apresentada à
Banca Examinadora da Pontifícia
Universidade Católica de São Paulo,
como exigência parcial para obtenção
do título de Bacharel em
Fonoaudiologia, área de
concentração da Faculdade de
Ciências Humanas e da Saúde

Aprovado em: 21/11/2022

BANCA EXAMINADORA

Dra. Teresa Loffredo Bilton – PUCSP

Dr. Benjamin

Dra. Ruth Ramalho Ruivo Palladino – PUCSP



PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
BIBLIOTECA
REPOSITÓRIO DIGITAL

TERMO DE AUTORIZAÇÃO PARA PUBLICAÇÃO ELETRÔNICA

1 - Informações do Autor

Nome:
RA: CPF:
E-mail:

2 - Informações do Trabalho

Nome do Curso:
Orientador:
Título:
Nº de Páginas: Data de Entrega ao Expediente da Faculdade/Curso:

3 - Informações de Acesso ao Documento

Autorizo a divulgação do trabalho completo no Repositório Digital (preenchimento obrigatório):

Sim Não*

*Justificativa (motivos de não autorização):

OBS.: Quando o trabalho for elaborado por mais de um aluno, deve-se preencher o termo de autorização individualmente.

4 - Licença e Permissão de Uso

Na qualidade de titular dos direitos de autor da publicação, de acordo com a lei nº 9610/98, autorizo, à Pontifícia Universidade Católica de São Paulo - PUC-SP, a disponibilizar gratuitamente, sem ressarcimento dos direitos autorais, o trabalho em meio eletrônico, no formato PDF, conforme permissão assinalada acima, para fins de leitura, impressão e/ou download pela Internet, a título de divulgação científica gerada pela Universidade.

Declaro que o conteúdo deste trabalho é correspondente ao original entregue para a homologação.

São Paulo 12 / 11 / 2022
Local Data

Assinatura do Autor

DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho de conclusão da Graduação em Fonoaudiologia, primeiramente aos meus Pais, que por muitas vezes se sacrificaram por mim e por nunca terem medido esforços para me proporcionar um ensino de qualidade durante todo o meu período escolar.

A minha Família que sempre me apoiou em todos os momentos de minha vida.

A todas as minhas Professoras da PUC-SP e em especial a Profa. Dra. Tereza Loffredo Bilton, que me conduziu neste trabalho com paciência e dedicação, sempre disponível a compartilhar todo o seu vasto conhecimento

AGRADECIMENTOS

Primeiramente a Deus que permitiu que tudo isso acontecesse, ao longo de minha vida, e não somente nestes anos como universitária, mas que em todos os momentos é o maior mestre que alguém pode conhecer.

Quero agradecer a todos os professores que tive, especialmente a minha orientadora não só de TCC, mas minha amiga, profa. Dra Tereza Loffredo Bilton. Obrigada mestra por me exigir mais do que eu acreditava que seria capaz de realizar. Declaro aqui minha eterna gratidão pelo compartilhamento de seu conhecimento e tempo, bem como sua amizade.

Agradeço a minha família, padrinhos e principalmente meu pai e minha mãe por sempre estarem presentes e me apoiarem no meu desenvolvimento estudantil e neste TCC, sem eles com certeza a tarefa teria sido muito mais árdua.

Para a minha médica Dra. Renata Faria Simm, que me acompanha com a EM desde 2019, sempre me dando conselhos e advertências quando necessário e que também virou uma grande amiga se dedicando e revisando o TCC comigo apontando as melhoras a serem feitas.

Quero agradecer as minhas três melhores amigas, Gabrielle, Amanda e Gabriela. Obrigada por todos os conselhos úteis, bem como palavras motivacionais e puxões de orelha. As risadas que compartilhei durante esse momento difícil na faculdade, também me ajudaram as dificuldades do dia a dia. Obrigada por tudo. Este TCC também é de vocês amigas!!

RESUMO

Introdução: A Esclerose Múltipla [EM], é uma doença neurológica crônica, degenerativa, autoimune, inflamatória e sem cura (Perez-Carmona et al, 2019). O sistema imune do indivíduo reconhece as estruturas do organismo como estranhas e passa a atacar a si próprio. Com isso, ao invés das células imunes agirem somente contra os agentes nocivos, elas passam a reagir contra as estruturas do corpo, tratando-as como elementos estranhos e produzindo Inflamações. Com o progresso da desmielinização, as funções ordenadas pelo cérebro, tronco encefálico, cerebelo e medula espinhal ficam danificadas, implicando nas funções motoras, nervosas, sensoriais e medulares (Piloti et al; 2021). **Objetivo:** Descrever o processo de diagnóstico médico e obter dados referentes às queixas fonoaudiológicas mediante avaliações e exames. **Método:** Pesquisa exploratória de natureza qualitativa, por método de relato de caso clínico. Foi realizado um levantamento sobre a história clínica de uma paciente do gênero feminino de 21 anos, com diagnóstico de esclerose múltipla há 5 anos e possível relação de doença autoimune por coagregação familiar. Foram considerados exames de imagem e análises clínicas feitos para realizar o diagnóstico de EM e avaliação feitas durante o período de pesquisa. Pesquisa aprovada pelo Comitê de Ética da PUC/SP N° 5.669.220

Descritores: Esclerose Múltipla e fonoaudiologia; Esclerose múltipla; Disfagia; Perda auditiva e Esclerose Múltipla

ABSTRACT

Introduction: Multiple Sclerosis [MS], is a chronic, degenerative, autoimmune, inflammatory, neurological disease with no cure (Perez-Carmona et al, 2019). The individual's immune system recognizes the body's structures as foreign and begins to attack itself. With this, instead of the immune cells acting only against harmful agents, they start reacting against the structures of the body, treating them as foreign elements and producing Inflammation. As demyelination progresses, the functions ordered by the brain, brainstem, cerebellum, and spinal cord become damaged, impairing motor, nerve, sensory, and spinal cord functions (Piloti et al; 2021). **Objective:** To describe the process of medical diagnosis and to obtain data concerning speech therapy complaints through evaluations and examinations. **Method:** Exploratory research of qualitative nature, by method of clinical case report. A survey was carried out on the clinical history of a 21-year-old female patient, diagnosed with multiple sclerosis 5 years ago and possibly related to autoimmune disease due to family coaggregation. Imaging examinations and clinical analyses done to make the diagnosis of MS and evaluation done during the research period were considered. Research approved by the PUC/SP Ethics Committee N° 5.669.220

Keywords: Multiple sclerosis and speech therapy; Multiple sclerosis; Multiple sclerosis;

RESUMEN

Introducción: La Esclerosis Múltiple [EM], es una enfermedad neurológica crónica, degenerativa, autoinmune, inflamatoria y sin cura (Pérez-Carmona et al, 2019). El sistema inmunitario del individuo reconoce las estructuras del organismo como extrañas y comienza a atacarse a sí mismo. Con ello, en lugar de que las células inmunitarias actúen sólo contra los agentes nocivos, empiezan a reaccionar contra las estructuras del organismo, tratándolas como elementos extraños y produciendo Inflamación. A medida que avanza la desmielinización, se dañan las funciones ordenadas por el cerebro, el tronco encefálico, el cerebelo y la médula espinal, lo que implica funciones motoras, nerviosas, sensoriales y medulares (Piloti et al; 2021).

Objetivo: Describir el proceso de diagnóstico médico y obtener datos sobre las afecciones del habla y la audición mediante evaluaciones y exámenes. **Método:** Investigación exploratoria de naturaleza cualitativa, por el método de informe de caso clínico. Se realizó un estudio de la historia clínica de una paciente de 21 años, diagnosticada de esclerosis múltiple hace 5 años y posiblemente relacionada con una enfermedad autoinmune debido a la coagregación familiar. Se tuvieron en cuenta los exámenes de imagen y los análisis clínicos realizados para llevar a cabo el diagnóstico y la evaluación de la EM realizados durante el periodo de investigación. Investigación aprobada por el Comité de Ética de la PUC/SP nº 5.669.220

Palabras clave: Esclerosis múltiple y logopedia; Esclerosis múltiple; Disfagia; Pérdida de audición y esclerosis múltiple

LISTA DE ABREVIATURAS, SIGLAS E ACRÔNIMOS

EM = Esclerose Múltipla

TC = tomografia computadorizada

RM = Ressonância magnética

PAN = Perda Auditiva Neurosensorial

PANS = Perda Auditiva Neurosensorial Súbita

PAN - Progressiva = Perda Auditiva Neurosensorial Progressiva

POMS = EM de início pediátrico

AOMS = EM de início na idade adulta

AR = Artrite Reumatóide

Sumário

1	INTRODUÇÃO	8
2	TERAPIAS E INTERVENÇÃO FONOAUDIOLÓGICA	12
3	MÉTODO.....	14
4	RELATO DE CASO CLÍNICO.....	16
5	AVALIAÇÕES.....	19
5.1	Ressonância magnética de 2022.....	19
5.2	Videofluoroscopia	21
5.3	Avaliação DYMMUS	24
5.4	Avaliação auditiva.....	25
5.4.1	Resultado da avaliação auditiva da paciente M.	26
5.4.2	Imitânciometria	27
6	DISCUSSÃO	28
7	CONCLUSÃO.....	32
8	REFERÊNCIAS	33
9	ANEXOS	36
9.1	ANEXO 1.....	36
9.2	ANEXO 2.....	37

1 INTRODUÇÃO

A Esclerose Múltipla [EM], é uma doença neurológica crônica, degenerativa, autoimune, inflamatória e sem cura (Perez-Carmona et al, 2019). O sistema imune do indivíduo reconhece as estruturas do organismo como estranhas e passa a atacar a si próprio. Com isso, ao invés das células imunes agirem somente contra os agentes nocivos, elas passam a reagir contra as estruturas do corpo, tratando-as como elementos estranhos e produzindo Inflamações. As inflamações danificam a bainha de mielina, que é uma “capa protetora” que reveste o comprimento dos axônios, e é responsável por conduzir os impulsos elétricos do sistema nervoso central [SNC] para o corpo e de forma mútua, resultando no processo de desmielinização. Com o progresso da desmielinização, as funções ordenadas pelo cérebro, tronco encefálico, cerebelo e medula espinhal ficam danificadas, implicando nas funções motoras, nervosas, sensoriais e medulares. (Piloti et al; 2021)

Estima-se que, no mundo, que a prevalência da esclerose múltipla varia mundialmente, sendo menor entre as populações que vivem mais próximos do equador. Segundo a sociedade Norte-Americana de esclerose múltipla (National Multiple Sclerosis Society), com base nos dados disponíveis sobre o número de casos registrados nos serviços de saúde de vários países, a doença afeta cerca de uma pessoa em mil. O Multiple Sclerosis Journal (2020, tradução nossa): "O número estimado de pessoas com EM em todo o mundo aumentou para 2,8 milhões em 2020, [...] a estimativa é 30% maior do que em 2013. A prevalência global em 2020 é de 35,9 por 100.000 pessoas."

No Reino Unido são 85 mil, na Europa Continental, 350 mil, no Canadá, 50 mil e, nos Estados Unidos, 350 mil pessoas com esclerose múltipla. Estima-se que na África, América do Sul e Ásia os números sejam muito inferiores. O Brasil apresenta uma prevalência média de 8,69/100.000 habitantes, e assim como no mundo, a prevalência varia de acordo com a região de residência do paciente, sendo menor no Nordeste - 1,36 por 100 mil habitantes, e maior na região Sul - 27,2 por 100 mil habitantes. (Ministério da saúde; 2020, p.12) (Pedro, 2010).

A EM acomete jovens e adultos de 20 a 50 anos com picos de crise aos 30 anos, com prevalência mais em mulheres do que homens, sendo comum em caucasianos e

rara em asiáticos, índios e negros (Chueca, 2020). A EM pediátrica, também conhecida como EM de início pediátrico (**POMS**), EM de início precoce ou EM juvenil, é geralmente definida como EM com início antes dos 16 anos (às vezes antes dos 18 anos) (Alroughani e Boyko, 2018) (tradução nossa)

Ao contrário da EM de início na idade adulta (**AOMS**), é rara, com incidência e prevalência que variam, respectivamente, de 0,05 a 2,85 e de 0,69 a 26,92 por 100.000 crianças [...]. Apesar disso, a POMS vem chamando cada vez mais a atenção dos pesquisadores, pois responde por 3-10% de todos os casos de EM, apresentando características clínicas semelhantes à AOMS, mas, ao mesmo tempo, algumas peculiaridades, como início mais agressivo e um curso mais ativo da doença, com maiores taxas de recaída e maiores danos na substância branca e cinzenta. (Nicotera et al, 2022)

Existem quatro formas de manifestações da doença,

- EM Remitente Recorrente [EMRR], “caracterizada por episódios de piora aguda do funcionamento neurológico (novos sintomas ou piora dos sintomas existentes) com recuperação total ou parcial e sem progressão aparente da doença” (Ministério da Saúde; 2020; p.16).
- Esclerose Múltipla Secundária Progressiva (EMSP), caracterizada pela fase após um curso inicial de remitente-recorrente, no qual a doença se torna mais progressiva, com ou sem recidivas. (Ministério da Saúde; 2020; p.16)
- Esclerose Múltipla Primária Progressiva (EMPP), caracterizada por agravamento progressivo da função neurológica (acúmulo de incapacidade) desde o início dos sintomas. (Ministério da Saúde; 2020; p.16)
- Síndrome Clinicamente Isolada (Clinically Isolated Syndrome - CIS), que consiste na primeira manifestação clínica que apresenta características de desmielinização inflamatória sugestiva de Esclerose Múltipla, mas incapaz de cumprir os critérios de disseminação no tempo por neuroimagem e/ou liquor. (Ministério da Saúde; 2020; p.16)

Os sintomas e etiologias mais comuns são fadiga, parestesias (dormência ou formigamentos), Neuralgia do trigêmeo (dor e queimação na face), diplopia (visão dupla), neurite óptica, perda da força muscular, dificuldade para andar, espasmos e rigidez muscular, ataxia (falta de coordenação), vertigem, dificuldade nos controles dos esfíncteres, lapsos de memória, problemas de atenção, e do processamento de informações, depressão, ansiedade, transtorno bipolar. Como manifestações

fonaaudiológicas tem a disfagia (dificuldade na deglutição), alteração de fala e dificuldade auditiva.

Para realizar o diagnóstico de EM são aplicados os critérios de McDonald revisado em 2017, são essenciais as evidências clínicas para compor o diagnóstico e excluir outras possíveis patologias semelhantes. Os critérios básicos são ressonâncias magnéticas de crânio e medula espinhal, coleta de líquido (líquido cefalorraquidiano) realizando a pesquisa de bandas oligoclonais e potencial evocado visual “permite avaliar a função e integridade das estruturas corticais e subcorticais da via visual” (Rodrigo, Laura; 2005).

O objetivo do tratamento farmacológico é a melhora clínica, prevenindo novas manifestações da doença, manutenção da capacidade funcional, evitar aparecimento de novas lesões (placas desmielinizantes em Ressonância) e atenuação de sintomas. Para o tratamento da EM atualmente há mais de 10 medicações disponíveis no Brasil, que podem ser classificadas como terapias modificadoras de doença, imunossupressores ou imunobiológicos com mecanismos de ação distintos mas cujo alvo comum é evitar o ataque do sistema nervoso central (cérebro e medula) pelos linfócitos e assim evitando as áreas de inflamação. (Tabansky et al 2015, apud Ministério da saúde, 2020)

Segundo TOLLÁR et al. (2019) A terapia com exercícios físicos desempenha um papel na moderação e no controle da espasticidade, deficiências na marcha e no equilíbrio, fadiga e disfunção intestinal, especialmente nos tipos de EM recorrentes, remitentes e progressivas.

Os profissionais de saúde devem incentivar os pacientes a se exercitarem continuamente para obter benefícios a longo prazo, alertando que exercícios não supervisionados e treinamento resistido de alta intensidade apresentam risco de lesões. Mas programas de exercícios supervisionados envolvendo treinamento resistido progressivo moderado, exercícios aeróbicos em pacientes com mobilidade reduzida e/ou fadiga, e reabilitação vestibular para aqueles com desordem do equilíbrio, além de alongamento e ioga, podem ser abordagens benéficas (Ministério da saúde 2020).

A EM é uma doença poligênica complexa que se desenvolve em indivíduos geneticamente predispostos quando expostos a fatores ambientais adversos. A herança poligênica da EM é baseada na existência de muitas variantes polimórficas

independentes e/ou interativas de genes, cada um dos quais afeta apenas ligeiramente o risco de desenvolver a doença (Kozin et al. 2021)

Existem 100 doenças autoimunes e muitas possuem uma coagregação familiar, o estudo Agregação familiar de artrite reumatoide e coagregação de doenças autoimunes em famílias afetadas: um estudo nacional de base populacional, feito em 2017 constatou que o histórico familiar de Artrite reumatóide também é uma forte fonte de risco de outras doenças autoimunes como Lúpus Eritematoso, Síndrome de Sjögren, Esclerose múltipla, Doença inflamatória intestinal e com possível desenvolvidos em indivíduos com parentes de primeiro grau, “Esses achados sugerem que essas doenças autoimunes compartilham parte da patogênese da artrite reumatóide” (Fukuo et al; 2017, tradução nossa)

Assim os objetivos deste trabalho são:

1. Apresentar um relato de EM, desde o início dos sintomas, por meio de análise de exames de imagem e análises clínicas
2. Descrever os achados genéticos da história familiar e os achados fonoaudiológicos até o presente momento

2 TERAPIAS E INTERVENÇÃO FONOAUDIOLÓGICA

A abordagem terapêutica da EM envolve intervenções não farmacológicas que visam a redução da incapacidade e a melhoria da qualidade de vida, o que, em geral, requer uma equipe multidisciplinar que inclua fisioterapeuta, enfermeiros, psicólogo, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo e médicos de diferentes especialidades (Nice 2014, apud Ministério da saúde, 2020, p.25).

O fonoaudiólogo ingressa na equipe atuando [...], com o objetivo de prevenir e reduzir complicações, a partir do gerenciamento da deglutição e da comunicação, de maneira segura e eficaz (Sullivan et al, 2015, apud Padovani et al, 2007)

As principais manifestações fonoaudiológicas são: dificuldades de fala, alterações de deglutição, problemas auditivos. "Pacientes com dificuldades de fala podem se beneficiar muito quando seus déficits são tratados por um fonoaudiólogo" (Sorensen et al, 2019); "alteração da deglutição parece ser comumente relatada pelos pacientes com EM e está mais frequentemente associada ao comprometimento cerebelar e de tronco cerebral" (Santos et al, 2019); "problemas auditivos atrasam ou perdem respostas e podem afetar a vida dos pacientes com EM (Robinson e Rudge, 1975; apud Klugman e Ross, 2002)

A disfagia "se caracteriza pela dificuldade de deglutição na condução do bolo alimentar da cavidade oral até o estômago" (Piloti et al; 2021) e é manifestada na Esclerose Múltipla como Disfagia Neurogênica. Dalakas, 2021, define da seguinte forma: "a disfagia neurogênica autoimune pode ser vista com doenças que afetam músculos, junção neuromuscular, nervos cranianos, tronco cerebral ou tratos corticoespinhal do SNC". O artigo publicado em 2018 no Jornal Iraniano de Neurologia, Prevalence of dysphagia in multiple sclerosis and its related factors: Systematic review and meta-analysis, relata que "a estimativa da prevalência geral de disfagia em pacientes com EM foi de 43,33%" (tradução nossa). Sendo assim, a disfagia é mais comum em pessoas com o quadro mais grave da doença, no entanto, é possível encontrar no estado mais leve de manifestação da EM.

Segundo Pilot (2021) a disfagia pode surgir com disfunções orais, fadiga durante a alimentação, presença de estase, penetração e/ou aspiração. "A presença de disfagia pode causar prejuízos graves como pneumonia aspirativa, desidratação, desnutrição e obstrução de vias aéreas" (Nakhostin, 2021)

Para identificar o risco de disfagia na EM, Bergamaschi et al. (2009) desenvolveram um questionário simples, o DYMUS (Questionário para avaliação da disfagia na Esclerose Múltipla), validado em 2010 em um grande número de pacientes. Este instrumento é o primeiro questionário desenvolvido especificamente para pacientes com EM. O questionário DYMUS mostrou-se um instrumento útil e consistente para detectar a disfagia orofaríngea e suas principais características na EM (Sales et al. 2013)

Porem, Vendas et al, 2021, relata que nesse estudo a deglutição fragmentada e o resíduo faríngeo foram os comprometimentos mais prevalentes da eficácia da deglutição. No entanto, a sensibilidade e acurácia do DYMUS-BR são ruins para detectar comprometimento leve da deglutição em pacientes com EM.

Na mesma linha de raciocínio dos distúrbios motores secundários à patologia de base; podemos observar que as alterações musculares da região facial e orofaringolaríngea, além da disfagia, podem gerar também um quadro de disartria. E pelo fato destas duas funções utilizarem-se do mesmo aparato fisiológico neuromuscular, comumente, há uma coexistência de disfagia e disartria no paciente com EM. (Oda e Bilton, 2022)

A ocorrência da disartria foi descrita em 45% a 50% dos pacientes com EM e pode manifestar-se em diferentes níveis de gravidade (Feenaughty et al, 2021), os quais variam de maneira proporcional em razão da gravidade do comprometimento neurológico e não necessariamente pela idade do paciente ou pelo tempo referido de doença.(Oda e Bilton, 2022)

As manifestações auditivas da esclerose múltipla (EM) têm sido tradicionalmente consideradas pouco comuns, com deficiências auditivas estimadas em 1 a 17% dos pacientes com EM (Cruz et al, 2022 - tradução nossa) A perda súbita de audição neurosensorial (PANS) é um dos sintomas da EM. Nos doentes com EM a PAN pode apresentar-se de diferentes formas; pode aparecer como Perda auditiva neurosensorial súbita no início do processo da doença ou como PAN - Progressiva em fases tardias da doença (DI STADIO et al, 2018 - tradução nossa)

3 MÉTODO

Apresentação do relato do caso de paciente do gênero feminino com 21 anos de idade, com diagnóstico de esclerose múltipla remitente recorrente (EMRR), há 5 anos, que concorda por meio do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) em participar da pesquisa e que não esteja em atendimento fonoaudiológico.

Pesquisa aprovada pelo Comitê de Ética da PUC/SP N° 5.669.220

A paciente foi submetida aos seguintes procedimentos:

Coleta de história clínica: Foi realizado um levantamento sobre a história clínica da paciente para obtenção de dados do percurso do diagnóstico de EM e dados referentes às queixas fonoaudiológicas, desde o início do diagnóstico da doença (EM), as medicações utilizadas, dados de avaliações médicas e exames.

Avaliação de Disfagia: a) Aplicação de protocolo de autoavaliação em disfagia na Esclerose Múltipla – DYMUS que é um questionário de autorrelato que detecta sinais clínicos de disfagia e suas principais características em pacientes com EM para identificar o risco de disfagia permitindo realizar investigações instrumentais e medidas preventivas nestes pacientes. É composto por 10 perguntas que avaliam duas dimensões: risco de disfagia para sólidos (sete itens-questões 1, 3, 4, 5, 7, 8 ou 10) e risco de disfagia para líquidos (três itens-questões 2, 6 ou 9). Todas as respostas são dicotômicas codificadas como 0 (não) ou 1 (sim), em função da ausência ou presença de risco de disfagia. B) Avaliação videofluoroscópica, que possibilita analisar o processo da deglutição, definir disfunções anatômicas/funcionais presentes, assegurar a via de alimentação, tipos de consistências seguras e o planejamento terapêutico. É um exame objetivo, individualizado, que identifica a melhor quantidade, consistência e temperatura do alimento, como também as posturas compensatórias e manobras de proteção de via aérea a serem utilizadas durante o tratamento clínico.

Na literatura, o diagnóstico audiológico em EM deve seguir avaliações que investigam alterações ao longo da via auditiva central.

Avaliação da audição: a) Inspeção visual do meato acústico externo para verificação de possíveis obstruções como cerúmen ou corpo estranho; b) avaliação

eletroacústica da audição: medidas de imitância acústica (timpanometria e pesquisa de reflexos acústicos ipsilaterais, nas frequências de 500, 100, 2000, 400 Hz);

c) audiometria tonal liminar: teste de frequências de 250, 500, 100, 200, 3000, 4000, 6000 e 8000 Hz. d) logaudiometria: pesquisa de limiar de reconhecimento da fala (LRF) e o índice percentual de reconhecimento da fala (IPRF).

Os resultados das avaliações audiológicas foram classificadas em normal e alterado. E as alterações encontradas em cada exame serão descritas posteriormente.

4 RELATO DE CASO CLÍNICO

Referida como M, é uma mulher negra de 21 anos e estudante da área da saúde. Possui histórico de convulsão febril infantil com início aos 10 meses que durou até os 5 anos de idade. Teve 4 convulsões no período e em todas as situações a investigação médica resultou no diagnóstico de infecção de garganta e otite média aguda com drenagem de secreção pelo ouvido esquerdo, sendo administrados analgésicos, corticóides, anti-inflamatórios e antibióticos.

Devido às convulsões fez acompanhamento com neurologista até os 7 anos de idade, com realização de Ressonância Magnética (RM) e Eletroencefalografia a cada 6 meses. No entanto, os exames não apresentaram alterações e por isso não recebeu medicação específica.

Entre 9 e 10 anos passou a se queixar de fadiga, adormecimento das mãos, ondas de calor e foi percebido um aumento significativo no peso corporal. Essa situação levou à realização de exames e foi diagnosticada uma Síndrome Metabólica em decorrência da alteração nos níveis de Insulina, triglicérides e vitamina D. Esta Síndrome ficou ativa por 2 anos e foi orientada dieta com baixo consumo de gorduras, açúcar e carboidratos, além do uso contínuo de Metformina e reposição de Vitamina D.

Aos 12 anos, logo após chegar da escola sentiu o lado direito da face e o braço direito com dormência e ao mesmo tempo ardor ao toque. M. alega que não comunicou nenhum familiar e foi dormir. Ao acordar, os membros estavam voltando a normalidade, permanecia uma leve dormência. Obteve alívio total dos sintomas no dia seguinte, mas relatou que perdeu uma parte de sua memória, principalmente da infância.

Aos 14 anos teve diversas crises de adormecimento do membro inferior direito por um período de 3 meses, e em muitas das vezes a caminho ao hospital (cerca de 20 a 30 minutos) os sintomas já haviam passado e por esse motivo os médicos tratavam as crises como episódios pontuais de hipoglicemia.

Em uma das crises M. sentiu a perna adormecer e a língua também. Menciona que solicitava ajuda aos familiares e era incompreendida. Ao chegar no hospital os sintomas já haviam passado, mas foi submetida a uma consulta com um clínico geral de plantão, que sugeriu que M. passasse com um neurologista pois os sintomas possuíam características de doença autoimune. M. não consultou o neurologista.

Em 2016, em uma das internações com cefaléia na região occipital, houve uma suspeita de meningite com retirada de liquor. O resultado foi negativo, bem como o hemograma, mas havia uma suspeita de processo inflamatório não diagnosticado.

Em 2017, com 16 anos, sofreu 1 ano de cefaleia persistente o que levou M. a um neurologista. Após a realização de RM de crânio observou-se 5 manchas ovaladas na substância branca cerebral. Conforme avaliação médica os achados foram conclusivos para o diagnóstico de Esclerose Múltipla. Para tratar a cefaleia foi receitado Topiramato 25mg. Para a Esclerose Múltipla não recomendou nenhum tratamento e informou que devido à idade de M. a doença somente seria tratada se houvesse um agravamento no exame ou aparecimento de novos sintomas.

Quando completou 17 anos, ainda com quadros de cefaleia constantes, M. e seus familiares resolveram investigar o diagnóstico anterior. Procuraram um neurologista de um hospital de São Paulo, que iniciou uma nova investigação com exames de RM de crânio indicando “black hole” relacionado a progressão da doença, hemograma, demais marcadores inflamatórios e punção de líquido com pesquisa de bandas oligoclonais. Durante a investigação foi novamente receitado Topiramato 25mg e interrompido após o diagnóstico positivo para Esclerose Múltipla, mantido apenas o uso contínuo de vitamina D

Em 2019 foi encaminhada para uma médica neurologista, especialista em EM que aplicou o critério McDonald com nova RM de crânio, RM de coluna, Hemograma, Investigação de Herpes, Sífilis, HIV, Hepatites A, B e C, Citomegalovírus, vitamina D, Liquor com pesquisa de bandas oligoclonais, Eletrocardiograma, Avaliação oftalmológica especializada em EM. Foi concluído o diagnóstico de Esclerose Múltipla Remitente Recorrente. Respeitando a rotina de vida da M. a orientação era iniciar o tratamento com TYSABRI (Natalizumabe) mesmo com a doença em remissão há anos. Com a pandemia de Covid19 o início do tratamento foi adiado.

Em 2021, M. ainda com a doença em remissão, realizou exames para a continuidade do processo, que mais uma vez foi interrompido pela falta de autorização do convênio médico para realizar o tratamento.

Em 2022 e já com 21 anos, M. teve novos sinais como crises de cefaleia, perda de memória e se infectou com o vírus da Covid19. Duas crises de vertigem posicional levaram a realização de exames: RM de crânio, RM de coluna cervical e torácica, RM de

ouvido, TC (tomografia) do tórax, hemograma para Herpes, Sífilis, Hepatite A, B e C. Na RM do crânio surgiram múltiplas lesões (+ de 30) em comparação ao exame anterior e uma delas inferindo atividade inflamatória. Na RM da coluna torácica e cervical foram detectadas 3 lesões na medula espinhal, atrofia medular presente e novas lesões com hipersinal em T2 presente. Na TC de Tórax foram identificados raros diminutos nódulos pulmonares inespecíficos no lobo inferior do pulmão esquerdo. O hemograma apresentou baixos anticorpos. Conclusão: em pouco tempo a EM progrediu significativamente e com esse avanço todos os pré-requisitos para o uso do Natalizumabe propiciaram o início do uso emergencial.

Antes da primeira infusão do TYSABRI, tomou as principais vacinas. Contraindo Erisipela¹ na perna direita fazendo com que outros sintomas se manifestarem: perdeu a sensibilidade da perna, glúteo, costas e abdômen de todo o lado direito onde estava a inflamação que levou à internação de 5 dias até que os médicos neurologistas pudessem ter a certeza se era um surto que poderia estar afetando a medula ou se era um pseudo surto. Após uma RM de coluna observaram que não houve atividade da doença concluindo o diagnóstico de pseudo-surto e mantiveram o antibiótico.

Após o período de internação M. mudou seu estilo de vida, começou a praticar atividades físicas como caminhada e corrida ao ar livre com orientação médica; paralelamente mudou sua alimentação retirando alimentos processados, bebidas industrializadas, bebidas alcoólicas e fast food e aumentou a quantidade de horas de sono, melhorando assim sua qualidade de vida e fadiga diária

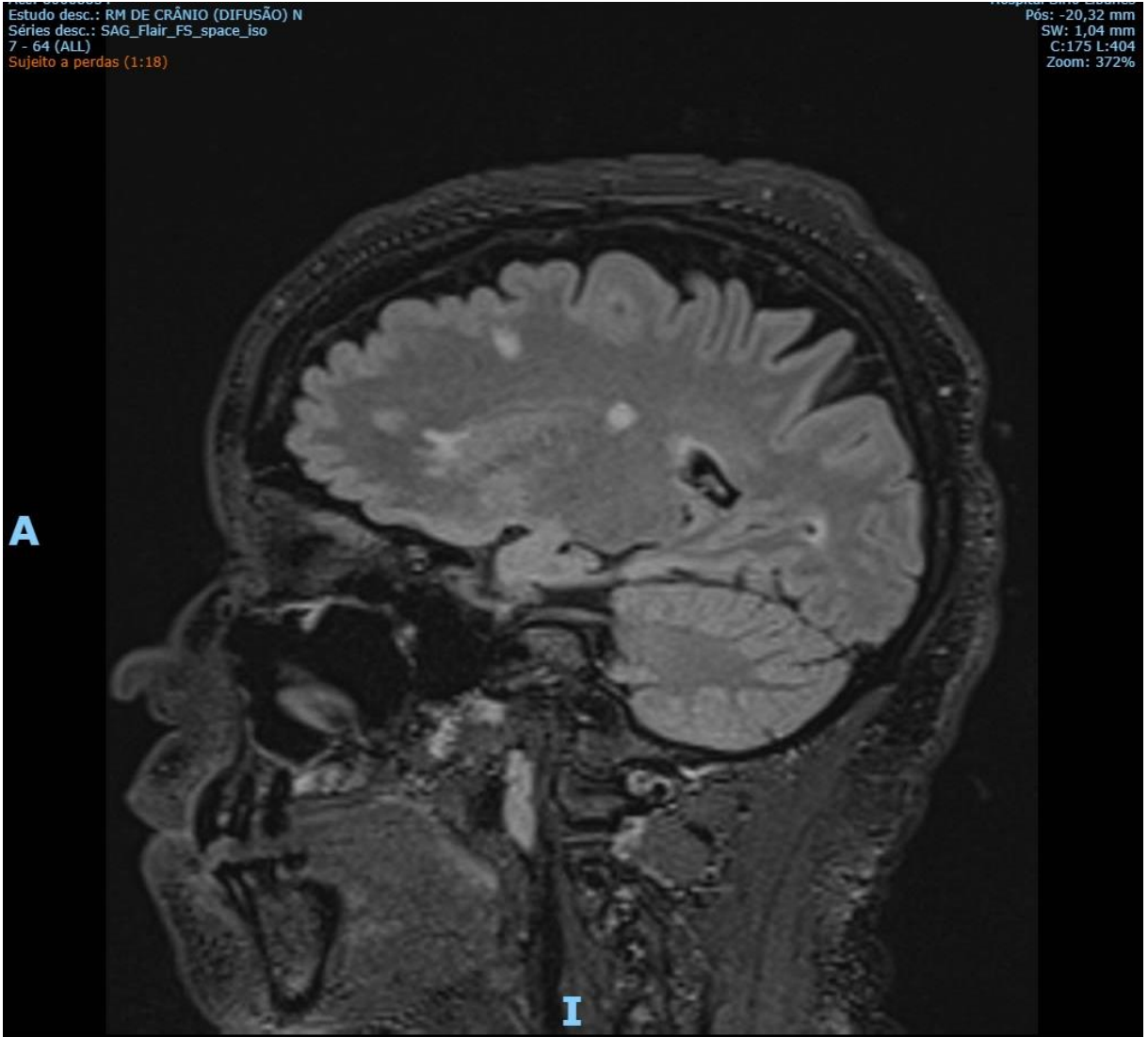
Durante toda sua vida, M. teve dificuldade para deglutir alimentos fibrosos e rígidos, com queixa de mandíbula cansada e medo de engolir. Essa dificuldade fez com que ela muitas vezes no decorrer de sua infância e adolescência suspendesse o consumo de alguns alimentos como carnes, maçãs, cenoura crua (alimentos com cascas e secos). Para avaliar essas queixas foi realizado um deglutograma em 2020 e ofertado as consistências líquidas fina, líquida espessada, pastosa, sólida macia e sólida.

¹ **Erisipela** - é uma infecção dermo-hipodérmica aguda, não necrosante, geralmente causada pelo estreptococo β hemolítico do grupo A, em mais de 80% dos casos situa-se nos membros inferiores.

5 AVALIAÇÕES

5.1 Ressonância magnética de 2022





5.2 Videofluoroscopia

No deglutograma realizado em 2020 foram identificadas uma estase de resíduo na cavidade faríngea após ingestão do líquido espessado exemplificado nas imagens 2 e 3, e tempo de esvaziamento esofágico mais lento na consistência pastosa e sólida.



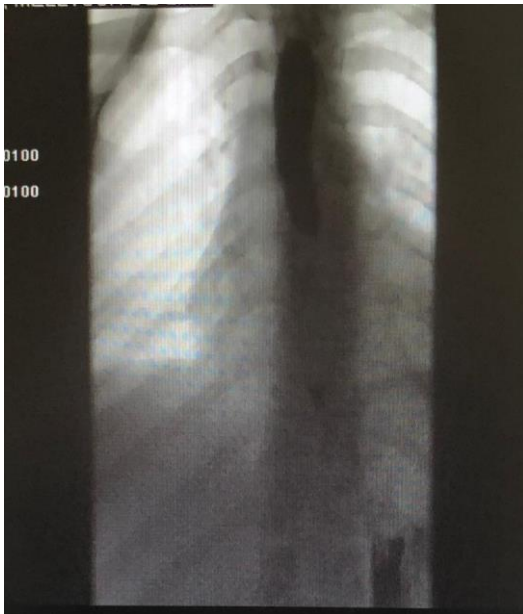
(Imagem 1 - Consistência pastosa)



(Imagem 2 e 3 - consistência em líquido espessado)



(Imagem 4 - consistência em líquido fino)



(Imagem 5 - consistência sólida no esôfago)



(Imagem 6 - Refluxo gastroesofágico)

Após um engasgo com líquido fino em 2022, foi realizado um novo deglutograma onde houve os seguintes achados:

- Pastoso: a cada ingestão o bolus foi fracionado em 3 deglutições
- Líquido espessado: discreta estase do meio de contraste na faringe com clareamento após 4 deglutições
- Líquido fino sem estase faríngea
- Pastoso e Sólido: tempo de esvaziamento esofágico mais lento semelhante ao exame de 2020
- Discreta hipotonia esofágica (imagem 5)
- Refluxo gastroesofágico que atingiu a parte cervical do esôfago (imagem 6)

5.3 Avaliação DYMMUS

Realização da avaliação DYMMUS que está traduzida para o português com a autorização dos autores da versão original e aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa da Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro – UNIRIO (nº 0036.000-09). O questionário DYMMUS foi aplicado por um fonoaudiólogo treinado.

O questionário possui 10 perguntas solicitando ao paciente que responda com “Sim” (codificado como “1”) ou “Não” (codificado como “0”) sobre seus problemas atuais de deglutição para sólidos e líquidos. O escore total do DYMMUS é calculado pela soma dos escores dos itens e varia de 0 a 10. A disfagia é diagnosticada se o escore total do DYMMUS for ≥ 1 e é interpretado como "importante" quando o escore total for ≥ 3 .

O quadro abaixo apresenta a avaliação DYMMUS da paciente “M”.

Perguntas	Respostas
1. Você tem dificuldade em engolir alimentos sólidos (como carne, pão e similares)	Sim
2. Você tem dificuldade em engolir líquidos (como água, leite e similares)?	Não
3. Você tem sensação de globo (a sensação de um caroço) na garganta ao engolir?	Não
4. A comida gruda na garganta?	Sim
5. Você tosse ou tem sensação de asfixia após ingerir alimentos sólidos?	Não
6. Você tosse ou tem sensação de asfixia após ingerir líquidos?	Não
7. Você precisa engolir várias vezes antes de os alimentos sólidos "descerem" completamente?	Sim
8. Você precisa cortar os alimentos em pedaços pequenos para poder engolir?	Sim
9. Você precisa tomar muitos goles para beber?	Sim
10. Você perdeu peso?	Não

(Quadro de respostas da avaliação DYMMUS)

A partir das respostas do protocolo foram identificadas 5 respostas “sim”, dessa forma, por possuir escore >3 o questionário é interpretado como caso “importante” para Disfagia Orofaríngea

5.4 Avaliação auditiva

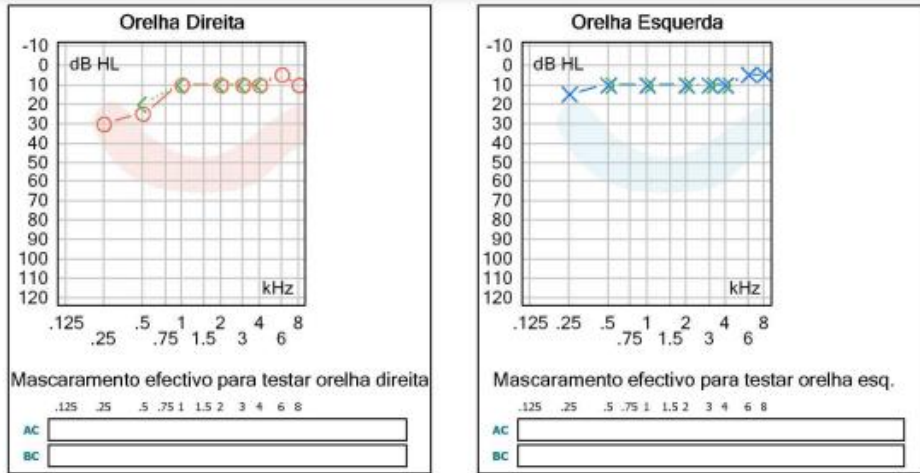
Avaliação auditiva realizada no dia 01/11/2022 sendo identificado na orelha direita – Audição Normal (≤ 25 dBNA), com alteração na frequência de 250Hz. Orelha Esquerda - Audição Normal (≤ 25 dBNA) - nenhuma dificuldade significativa.

Índice de Reconhecimento de Fala - IPRF (Jerger, Seakers e Trammell, 1968) Orelha Direita / Orelha Esquerda - O resultado indica boa habilidade para compreender a fala (100-92%).

Timpanometria (Jerger, 1970) Orelha Direita / Orelha Esquerda - Curva do Tipo A (consistente com mobilidade do sistema tímpano-ossicular normal).

Reflexo Estapediano Contralateral (Gelfand, 1984 e Jerger e Jergert, 1989) Orelha Direita / Orelha Esquerda - Ausente – reflexo não desencadeado até a saída máxima do equipamento

5.4.1 Resultado da avaliação auditiva da paciente M.

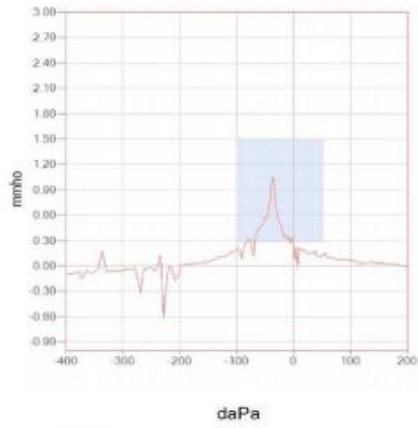


	AC	Masked	BC	Masked	MCL	UCL	FF	Binaural	NR
Right	0	△	<	[M	U	S	B	↙
Left	X	□	>]	M	U	S	B	↘

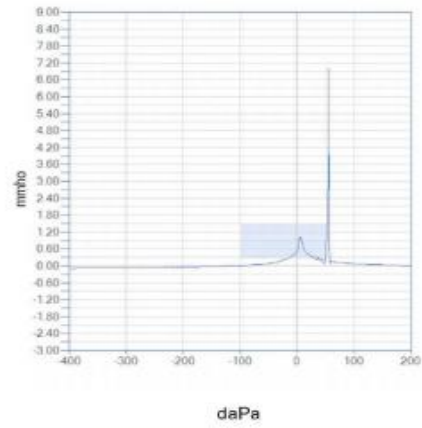
LRF (SRT) Direita PTA: 12,5 Esquerda PTA: 10,0					
Transdutor	Tipo de teste	Intensidade	Mascaramento	Auxiliado Binaural	Lista ISF440
Direito	HL	10	--		N/D
Esquerda	HL	10	--		N/D

RP Direita PTA: 12,5 Esquerda PTA: 10,0						
Trans	WR	dB	Mask	%	Auxiliado Binaur	List
Direito	Mono	45		100		N/D
Esquerda	Mono	45		100		N/D

5.4.2 Imitânciometria



Tymp		
Tone	226	Hz
SA	0,99	mmho
TPP	-39	daPa
ECV	1,00	ml
TW	32	daPa
Type	A	



Tymp		
Tone	226	Hz
SA	0,31	mmho
TPP	30	daPa
ECV	0,96	ml
TW	95	daPa
Type	A	

Reflex	Threshold (dB HL)					Decay (s)	
	500	1k	2k	4k	BBN	500	1k
R Ipsi							
L Ipsi							
R Contra	405	405	405	405			
L Contra	405	405	405	405			

Probe tone: 226 Hz

6 DISCUSSÃO

Conforme análise e pesquisa feita para a elaboração deste trabalho foi possível identificar artigos que relatam o início da EM em fase pediátrica. Esses dados sugerem a importância de um reconhecimento precoce da POMS e, principalmente, a necessidade de iniciar um tratamento precoce e adequado para minimizar e prevenir incapacidades a longo prazo (Nicotera et al, 2022) “O diagnóstico de POMS é realizado através dos critérios de McDonald para adultos em sua última revisão de 2017” (Jakimovski et al, 2022). Atualmente, vem sendo estudado para que possa ser validado para essa doença em fase pediátrica.

Os dados apresentados no presente estudo mostram a morosidade para a conclusão do diagnóstico médico da EM. Como os sinais e sintomas se repetem durante toda a vida do indivíduo, o protocolo a ser seguido e a escolha do medicamento deve ser ponderado para o bem-estar, valorizando o tipo de vida do paciente.

A definição diagnóstica da Esclerose Múltipla é complexa, [...] atualmente, os critérios de McDonald, descritos em 2001 e revisados até 2017, são mais frequentemente utilizados. Em geral, o diagnóstico da Esclerose Múltipla é baseado na documentação de dois ou mais episódios sintomáticos, que devem durar mais de 24 horas e ocorrer de forma distinta, separados por período de no mínimo de um mês. O quadro clínico se manifesta, na maior parte das vezes, por surtos ou ataques agudos, podendo entrar em remissão de forma espontânea ou com o uso de corticosteróides. Os sintomas podem ser graves ou parecer tão triviais que o paciente pode não procurar assistência médica por meses ou anos (Ministério da saúde, 2020)

No relato deste caso clínico foram apresentadas as manifestações precoces, a análise de protocolos, exames realizados e procedimentos de avaliação fonoaudiológica.

O artigo publicado em 2018 no Jornal Iraniano de Neurologia afirma que a incidência de disfagia é mais comum em pessoas com manifestações mais graves da doença, sendo possível, porém, encontrar dificuldades disfágicas nos estados mais leves.

Para avaliar as queixas de fadiga durante a alimentação após o período de internação, engasgos pontuais, refluxos e dificuldades de deglutição, durante o período de estudo foram realizados: tomografia de seios da face, videofluoroscopia da deglutição ou deglutograma, onde foram identificados problemas funcionais

discretos que justificam as queixas. Foi aplicado o questionário DYMMUS, criado para pessoas com diagnóstico de Esclerose Múltipla e sinais de disfagia. Identificou-se uma tendência a disfagia e a necessidade de um início terapêutico precoce para melhora imediata dessas dificuldades.

Segundo Cruz et al, 2022 as manifestações auditivas da esclerose múltipla (EM) têm sido tradicionalmente consideradas pouco comuns. Para complementação diagnóstica a paciente realizou a avaliação audiológica com inspeção visual do meato acústico externo, audiometria tonal liminar, logaudiometria, medidas de imitância acústica (timpanometria e pesquisa de reflexos acústicos ipsilaterais e contralaterais).

Os resultados da avaliação audiológica estão dentro do padrão de normalidade, porém, na avaliação dos reflexos acústicos ipsilaterais e contralaterais houve uma discrepância entre uma imitanciometria realizada 6 meses antes: dentre esse intervalo os reflexos foram presentes na primeira avaliação (Quadro 1) e ausentes na segunda (Quadro 2)

Medida de reflexo acústico										
Freq. HZ	Limiar OD	Af. D contra	Diferença	Af. D ipsi	Decay	Limiar OE	Af. E contra	Diferença	Af. E ipsi	Decay
500		80					90			
1k		95		85			90		75	
2k		90		85			80		85	
4k		90					90			

(Quadro 1 - reflexo junho de 2022)

Medida de reflexo acústico										
Freq. HZ	Limiar OD	AF. D contra	Diferença	Af. D ipsi	Decay	Limiar OE	Af. E contra	Diferença	Af. E ipsi	Decay
500		↓		↓			↓		↓	
1k		↓		↓			↓		↓	
2k		↓		↓			↓		↓	
4k		↓		↓			↓		↓	

(Quadro 2 - reflexo outubro 2022)

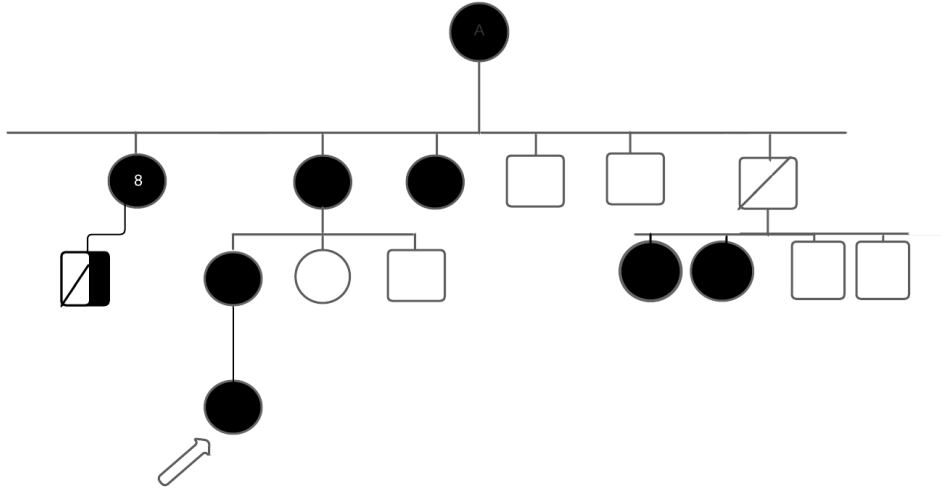
A EM é uma doença poligênica complexa que se desenvolve em indivíduos geneticamente predispostos quando expostos a fatores ambientais adversos. A herança poligênica da EM é baseada na existência de muitas variantes polimórficas independentes e/ou interativas de genes, cada uma das quais afeta apenas ligeiramente o risco de desenvolver a doença (Kozin et al. 2021)

“Existem fatores de risco genéticos ou ambientais diferentes e compartilhados e mecanismos fisiopatológicos entre doenças distintas [...] e as doenças autoimunes também podem se agrupar nas famílias” (Frazzei et al. 2022)

Na artrite reumatóide (AR) há um agrupamento familiar da doença, e uma história familiar de AR aumenta o risco de doença em três a dez vezes. Isso indica um importante papel dos fatores genéticos no risco de doenças. De fato, mais de 100 loci foram encontrados associados à AR [...] A AR também tem maior incidência em mulheres, com proporção de 2 a 3:1 entre homens (Frazzei et al. 2022)

Segundo Fukuo et al (2017) a AR é uma forte fonte de risco para outras doenças como Lúpus Eritematoso, Síndrome de Sjögren, Esclerose múltipla, Doença inflamatória intestinal e com possível desenvolvimento em indivíduos com parentes de primeiro grau, “Esses achados sugerem que essas doenças autoimunes compartilham parte da patogênese da artrite reumatóide” (Fukuo et al; 2017, tradução nossa).

Heredograma de Doenças Autoimunes da Família Materna da Paciente



○ Indivíduo do Sexo Feminino

□ Indivíduo do Sexo Masculino

● ■ Afetados

◻ Indivíduo Falecido

◻■ Indivíduo com Atrofia Muscular Espinhal Falecido

7 CONCLUSÃO

Para um total entendimento deste estudo, definiram-se dois objetivos específicos.

O primeiro deles é apresentar um relato de EM, desde o início dos sintomas, por meio de análise de exames de imagem e análises clínicas, o segundo é descrever os achados genéticos da história familiar e os achados fonoaudiológicos até o presente momento.

Com o desenvolvimento deste trabalho foi possível concluir que o número de indivíduos diagnosticados com EM está crescendo significativamente, ocorrendo em diferentes fases da vida tais como: na pré-adolescência, adolescência, maturidade e senescência e pode se manifestar de diversas formas: surtos e falsos surtos que não são detectados em exames de imagem.

Nesse estudo, a complexidade da investigação inicial até o diagnóstico definitivo, mostrou que a orientação do médico especialista é essencial, juntamente com os exames que devem ser realizados. Da mesma forma a escolha medicamentosa deve considerar o bem-estar do paciente e a continuidade do tratamento farmacológico precisa ser cuidadosa para não perder esse objetivo.

As abordagens terapêuticas são fundamentais para promover saúde, reabilitar funções e prevenir novas patologias associadas à EM. Destaca-se, que interromper o tabagismo, ter o controle de peso e uma alimentação evitando excesso de sal devem ser incentivadas e melhoram o prognóstico da doença, assim como o incentivo aos exercícios físico, segundo Dauwan et al. (2021) pode afetar positivamente a qualidade de vida, evitando a depressão e a alteração cognitiva. Foi descrito neste relato de caso clínico a melhora significativa da perda de memória, das crises de vertigem e de fadiga logo após o início do tratamento com TYSABRI, mudança nos hábitos alimentares, condicionamento físico e melhora na qualidade do sono.

O processo terapêutico fonoaudiológico é primordial no acompanhamento do paciente com Esclerose Múltipla com sinais e sintomas disfágicos, auditivos e fonológicos. Recomenda-se avaliação anual, reabilitação preventiva dos sintomas para que a evolução dos distúrbios seja paulatinamente estabilizada evitando maior gravidade com o passar dos anos.

8 REFERÊNCIAS

Pérez-Carmona N, Fernández-Jover E, Sempere AP. Epidemiología de la esclerosis múltiple en España. *Rev Neurol.* 2019;69(1):32–8.

Aghaz A, Alidad A, Hemmati E, Jadidi H, Ghelichi L. Prevalence of dysphagia in multiple sclerosis and its related factors: Systematic review and meta-analysis. *Iran J Neurol.* 7 de outubro de 2018;17(4):180–8.

Alroughani R, Boyko A. Pediatric multiple sclerosis: a review. *BMC Neurology.* 9 de março de 2018;18(1):27.

American Speech-Language-Hearing Association. Roles of speechlanguage pathologists in swallowing and feeding disorders: technical report. *ASHA Desk Reference.* 2002;3:181-99.

Conitec, Ministério da saúde, Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Múltipla - 2020

Dauwan M, Begemann MJH, Slot MIE, Lee EHM, Scheltens P, Sommer IEC. Physical exercise improves quality of life, depressive symptoms, and cognition across chronic brain disorders: a transdiagnostic systematic review and meta-analysis of randomized controlled trials. *Journal of Neurology.* 1º de abril de 2021;268(4):1222–46.

Di Stadio A, Dipietro L, Ralli M, Meneghello F, Minni A, Greco A, et al. Sudden hearing loss as an early detector of multiple sclerosis: a systematic review. *Eur Rev Med Pharmacol Sci.* 2018;22(14):4611–24.

Di Stadio A, Ralli M. Inner ear involvement in multiple sclerosis: An underestimated condition? *Mult Scler.* 1º de agosto de 2018;24(9):1264–5.

Feenaughty L, Guo LY, Weinstock-Guttman B, Ray M, Benedict RHB, Tjaden K. Impacto do comprometimento cognitivo e da disartria na linguagem falada na esclerose múltipla. *Jornal da Sociedade Internacional de Neuropsicologia.* Cambridge University Press; 2021;27(5):450–60.

Feenaughty L. Dual-task speech performance in multiple sclerosis. *Multiple Sclerosis and Related Disorders.* 1º de agosto de 2021;53:103077.

Felgueira RM, Guilhoto LM de FF. Estudo normativo do potencial evocado visual por padrão reverso. *Journal of Epilepsy and Clinical Neurophysiology.* 2005;11:171–5.

Jakimovski D, Awan S, Eckert SP, Farooq O, Weinstock-Guttman B. Multiple Sclerosis in Children: Differential Diagnosis, Prognosis, and Disease-Modifying Treatment. *CNS Drugs*. 1º de janeiro de 2022;36(1):45–59.

Klugman TM, Ross E. Perceptions of the Impact of Speech, Language, Swallowing, and Hearing Difficulties on Quality of Life of a Group of South African Persons with Multiple Sclerosis. *Folia Phoniatica et Logopaedica*. 2002;54(4):201–21.

Kozin MS, Kiselev IS, Baulina NM, Pavlova GV, Boyko AN, Kulakova OG, et al. Risk of Multiple Sclerosis: Analysis of Interactions between Variants of Nuclear and Mitochondrial Genomes. *Molecular Biology*. 1º de novembro de 2021;55(6):839–46.

Kuo CF, Grainge MJ, Valdes AM, See LC, Yu KH, Shaw SWS, et al. Familial aggregation of rheumatoid arthritis and co-aggregation of autoimmune diseases in affected families: a nationwide population-based study. *Rheumatology*. 1º de junho de 2017;56(6):928–33.

Mikkelsen AP, Egerup P, Kolte AM, Westergaard D, Nielsen HS, Lidegaard Ø. Pregnancy loss and risk of multiple sclerosis and autoimmune neurological disorder: A nationwide cohort study. *PLoS One*. 31 de março de 2022;17(3):e0266203–e0266203.

Nicotera AG, Spoto G, Saia MC, Midiri M, Turriziani L, Amore G, et al. Treatment of multiple sclerosis in children: A brief overview. *Clinical Immunology*. 1º de abril de 2022;237:108947.

Oda A.L e Bilton T.L. Esclerose múltipla: promoção de saúde, prevenção de agravos e reabilitação, cap. Alterações de deglutição e comunicação em pessoas com Esclerose Múltipla, 2022

Padovani AR, Moraes DP, Mangili LD, Andrade CRF de. Protocolo fonoaudiológico de avaliação do risco para disfagia (PARD). *Revista da sociedade Brasileira de Fonoaudiologia*. 2007;12:199–205.

Petzold A, Fraser CL, Abegg M, Alroughani R, Alshowaeir D, Alvarenga R, et al. Diagnosis and classification of optic neuritis. *The Lancet Neurology*. 1º de dezembro de 2022;21(12):1120–34.

Stefanelli ACGF, Zanchetta S, Furtado EF. Auditory hyper-responsiveness in autism spectrum disorder, terminologies and physiological mechanisms involved: systematic review. *Em SciELO Brasil*; 2020.

Robinson K, Rudge P. AUDITORY EVOKED RESPONSES IN MULTIPLE SCLEROSIS. *The Lancet*. 24 de maio de 1975;305(7917):1164–6.

Sales DS, Alvarenga RM, Vasconcelos CC, Silva RG, Thuler LC. Translation, cross-cultural adaptation and validation of the Portuguese version of the DYMUS questionnaire for the assessment of dysphagia in multiple sclerosis. *Springerplus*. 22 de julho de 2013;2:332–332.

Sales DS, da Silva RG, Alvarenga RM, Sindorf ML, Vasconcelos CC, Thuler LCS. Accuracy of the Brazilian version of the DYMUS questionnaire for the screening of oropharyngeal dysphagia in multiple sclerosis. *Multiple Sclerosis and Related Disorders*. 1º de maio de 2021;50:102772.

Tabansky I, Messina MD, Bangeranye C, Goldstein J, Blitz-Shabbir KM, Machado S, et al. Advancing drug delivery systems for the treatment of multiple sclerosis. *Immunologic Research*. 1º de dezembro de 2015;63(1):58–69.

Walton C, King R, Rechtman L, Kaye W, Leray E, Marrie RA, et al. Rising prevalence of multiple sclerosis worldwide: Insights from the Atlas of MS, third edition. *Mult Scler*. 1º de dezembro de 2020;26(14):1816–21.

9 ANEXOS

9.1 ANEXO 1



**Pontifícia Universidade
Católica de São Paulo**
Faculdade de Ciências Humanas e da Saúde
Graduação em Fonoaudiologia



São Paulo, 28 de junho de 2022.

Referência: parecer de mérito do projeto **“Esclerose Múltipla do primeiro sintoma ao diagnóstico - Estudo de caso”**

O projeto de Trabalho de Conclusão de Curso denominado **Esclerose Múltipla do primeiro sintoma ao diagnóstico - Estudo de caso** da proponente Mellyssa de Lima Lourenço, sob a orientação da Prof.^a Dra. Tereza Loffredo Bilton, tem como objetivo geral relatar o processo de diagnóstico médico de Esclerose Múltipla e obter dados referentes às queixas fonoaudiológicas mediante avaliações e exames

Trata-se de um estudo de natureza exploratória, qualitativa por método de relato de caso clínico. O estudo segue os preceitos da ética relacionados a pesquisa com seres humanos e apresenta Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

Em relação ao mérito acadêmico a comissão científica considera o **projeto aprovado**

Profa. Leslie Picollotto Ferreira

9.2 ANEXO 2

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

Leia atentamente o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e, caso concorde, ao final preencha os dados necessários assim como seu aceite ou então, indique sua recusa. A sua participação deve ser voluntária e sua recusa não implicará em nenhum problema, de nenhuma natureza.

Eu: Mellyssa de Lima Lourenço estou sendo convidada a participar de um estudo denominado **Esclerose Múltipla do primeiro sintoma ao diagnóstico - Estudo de caso** Os dados deste estudo, estritamente científico, meu processo de investigação até o diagnóstico de Esclerose múltipla, Trabalho de Conclusão de Curso, do Curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Ciências Humanas e da Saúde da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC-SP), cujo objetivos são apresentar um relato de Esclerose Múltipla, desde o início dos sintomas, por meio de análise de exames de imagem e análises clínicas, e correlação com os achados genéticos da história familiar e com achados fonoaudiológicos.

A minha participação no referido estudo, que deverá ter caráter voluntário e que não vai implicar em nenhum custo ou ganho financeiro de minha parte nem da pesquisadora, apresentar meu relato de Esclerose Múltipla, desde o início dos sintomas, por meio de análise de exames de imagem, análises clínicas, correlação com os achados genéticos da história familiar e com os achados fonoaudiológicos.

Estou avisada que posso deixar de responder qualquer pergunta, por qualquer motivo, bem como posso desejar me retirar da pesquisa ou o TCLE por qualquer motivo e a qualquer momento, sem qualquer penalidade ou custo. Se esse for o caso, usarei o link abaixo registrado para anunciar minha retirada e/ou de meu material.

É assegurada a mim assistência durante toda a pesquisa, bem como me é garantido o livre acesso a todas as informações e esclarecimentos adicionais sobre o estudo e suas consequências, enfim, tudo o que eu queira saber antes, durante e depois da minha participação, assim como terei uma cópia deste termo de esclarecimento.

Recebi, também, os esclarecimentos necessários sobre os possíveis desconfortos e riscos decorrentes do estudo:

- 1- Perda de confidencialidade das informações: estou ciente de que meu nome, identificação e informações fornecidas são sigilosas, bem como que há garantia de que os dados armazenados em nuvem serão baixados e mantidos em acervo pessoal do computador apenas da pesquisadora, para evitar que outras pessoas possam acessar por meio da nuvem, garantindo assim sigilo e segurança dos dados (conforme a Lei Geral de Proteção de dados Pessoais – LGPD nº13.853/19).
- 2- Fadiga na execução da tarefa: Fui esclarecida que minha participação no referido estudo será no sentido de relatar o processo vivido do primeiro sintoma até o diagnóstico de Esclerose Múltipla, apresentando exames feitos até 2022 juntamente com a avaliação fonoaudiológica, sendo livre para realizar algumas pausas de descanso
- 3- Constrangimento diante de certas questões: estou ciente de que posso deixar de responder ou demonstrar qualquer pergunta ou exame por qualquer motivo que me incomode

Por outro lado, fui informada de que os benefícios decorrentes da minha participação na pesquisa são indiretos, ou seja, a participação na pesquisa não me trará benefícios diretos de qualquer natureza, porém contribuirá para o aumento do conhecimento sobre o assunto estudado, com maiores publicações científicas sobre o tema e que, assim, poderá beneficiar outros portadores de esclerose múltipla que assim como eu teve sintomas precoces no âmbito fonoaudiológico. Além disso, receberei os resultados da pesquisa na qual está sendo voluntária, após publicação, a fim de que possa conhecer os seus resultados.

Estou ciente de que poderei receber, a qualquer momento e por qualquer motivo, esclarecimentos e/ou informações sobre a pesquisa, estando disponibilizado o celular pessoal da pesquisadora (11) 932143555 e o seu email mellyssalima2017@gmail.com

Enfim, tendo sido orientada quanto ao teor de todas as informações aqui disponibilizadas e compreendido a natureza e o objetivo do referido estudo, manifesto meu livre consentimento em participar, estando totalmente ciente de que não há

nenhuma retribuição de nenhuma natureza e nenhum valor econômico, a receber ou a pagar, por minha participação.

Em caso de reclamação ou qualquer tipo de denúncia sobre este estudo devo ligar para o CEP PUCSP (11) 3670-8466 ou mandar um e-mail para Fono@pucsp.br

A ser preenchido:

Nome completo: Mellyssa L. Lourenço

Após ler o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, caso concorde em participar do estudo " **Esclerose Múltipla do primeiro sintoma ao diagnóstico - Estudo de caso**"

- Eu CONCORDO em participar deste estudo
- Eu NÃO CONCORDO em participar deste estudo

A assinatura deste termo, dando consentimento, será considerada anuência quando responder ao relato clínico