

UM MODELO PARA ORIENTAÇÃO FAMILIAL EM OLIGOFRENIAS

AGUINALDO GONÇALVES *

Conceituam-se as oligofrenias como anormalidades orgânicas ou funcionais que levam a uma diminuição da função cognitiva, traduzindo-se por baixo quociente intelectual. No entanto, já a conceituação do que seja a normalidade em Medicina é algo muito operacional e pouco preciso. Poder-se-ia propor que a normalidade seja o perfeito equilíbrio biológico, sendo anormal tudo o que se lhe não enquadra. Entrementes, a importância deste desvio não guarda relação com sua extensão. Por exemplo, uma alteração grosseira na embriogênese dos membros superiores e inferiores, de que resulta sua fusão, a zigodactilia, é um desvio bastante grosseiro da mão normal, mas funcionalmente pode não constituir handicap na vida de correlação. Por outro lado, um pequeno estreitamento no canal de drenagem do líquido cefalorraquidiano determina hidrocefalo, responsável por danos neurológicos de grande monta que podem levar inclusive à morte. Discussão análoga sobre o normal em biologia humana encontra-se em Alcântara (1970).

Reverendo o problema da etiologia das oligofrenias, Zigler (1967) afirma que as duas últimas décadas testemunharam um interesse renovado pelo assunto, levando a numerosas pesquisas e publicações de teorias, que tentam uma explicação etiológica do evento.

Classicamente, a distribuição da inteligência comporta-se de acordo com uma curva normal, cujo caudal à direita à constituído pelos assim chamados deficientes mentais, formando uma classe homogênea, existindo, mesmo, numerosos ensaios que fazem comparações entre retardados e normais, sendo os dois grupos definidos unicamente a partir da determinação do quociente intelectual (Sellweger, 1963).

No entanto, uma distinção em dois subgrupos torna melhor manipulável o problema: existem os deficientes mentais fisiologicamente, por exemplo os afetados por encefalopatia bilirrubínica ou por sofrimento fetal. Adicionalmente, há os familiares, que compreendem 75% de todos os afetados.

Opondo-se a esta teoria ortodoxa da herança multifatorial da deficiência mental, Lehrke (1968), baseado em estudo de 105 oligofrênicos e 10 famílias, elaborou a chamada teoria dos traços intelectuais maiores ligados ao cromossomo X, que se apoia na aceitação de quatro hipóteses básicas, quais sejam: a) existem loci gênicos maiores relacionados ao funcionamento intelectual

* Médico geneticista do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico.

humano que estão localizados no cromossomo X; *b*) tais genes, se mutados, podem levar a um funcionamento intelectual subnormal, incluindo retardo mental, transmitido como ligado ao cromossomo X; *c*) um ou mais destes genes relacionam-se particularmente à função verbal; *d*) a deficiência relaciona-se primariamente ao sistema nervoso central.

Tal teoria, se verdadeira, poderia explicar muitas situações surpreendentes, incluindo o número substancialmente maior de homens retardados mentais e explicar, ao menos parcialmente, porque mais homens que mulheres estão em atividades que requerem níveis intelectuais mais elevados.

No entanto, mesmo que amplamente discutida pelo próprio autor em publicação ulterior (Lehrke, 1972), permanece tal teoria ainda sujeita a muitas críticas metodológicas (Anastasi, 1972; Nance e Engel, 1972).

Crítérios globais de classificação etiopatológica das deficiências mentais têm sido difíceis de estabelecer. Constadinis (1963) as divide em exógenas e endógenas, sendo estas constituídas pelas de origem genética, seja unigênica (autossômicas e sexuais) ou poligênicas. Mais recentemente, Braga (1973), propõe divisão em funcionais e associadas a alterações orgânicas do sistema nervoso central, sendo esta categoria formada pelas ambientais (v.g. infecções, intercorrências gestacionais e partos traumatizantes); encefalopatias devidas a influências determinadas (p. ex., doenças com comprometimento do sistema nervoso, sem uma etiologia precisa, v.g., esclerose cerebral difusa e degeneração cerebelar) e pelas doenças genéticas.

Desta aparente complexidade de causas envolvidas nas oligofrenias, emana a dificuldade que frequentemente encontram os clínicos para, frente a um caso de retardo mental, dar à família a conduta e orientação esperadas. Anteriormente, já se teceram considerações a respeito (Gonçalves, 1972). Na presente comunicação, complementarmente, apresenta-se um modelo operacional para a etiologia das oligofrenias, classificando-as em ambiental, gênica, cromossômica, familiar e idiopática, a partir da apresentação de casos clínicos ilustrativos, oriundos do Ambulatório de Genética do Hospital das Clínicas da Faculdade de Ciências Médicas e Biológicas de Botucatu.

CASUÍSTICA

CASO 1 — G. A. L., sexo feminino, 5 anos de idade, brasileira (RG. 13409). Apresenta crises convulsivas há seis meses, com perda de consciência e liberação esfinteriana, estando atualmente sob controle com anticonvulsivantes. Gradativamente, vem sendo notada deficiência mental, pela dificuldade na escolarização e relacionamento com as demais crianças. Não há dados relevantes quanto a antecedentes familiares e gestacionais. O parto foi demorado, o feto não progredindo espontaneamente, tendo havido, segundo a informante, "variação no foco". Ao exame físico, microcéfalo, hipertonia piramidal e assimetria facial, com paralisia à direita. Exames subsidiários clínicos (sedimento urinário, protoparasitológico, hemograma, reação de Paul Bunnell e reação de Sabin-Feldman) negativos, assim como os genético-clínicos: não há alterações na análise dos dermatóglitos e cariótipo.

CASO 2 — O. L. S., branca, brasileira, 13 anos de idade, sexo feminino (RG. 30234). Boa evolução até cinco anos, quando se instalaram severa deficiência mental e visual, ficando, ao final de dois anos, completamente cega. Assim se

manteve até há um ano, quando passou a apresentar crises convulsivas, sem aura, generalizadas, com liberação esfinteriana. Há uma semana, após uma destas crises, permanece torporosa, com quadro de agitação psicomotora; atualmente não anda e não controla esfínteres. Não há dados relevantes nos antecedentes gestacionais e peri-natais. Antecedentes familiares no heredograma 1. Não há alterações no exame físico. O exame neurológico revela apenas arreflexia tendinosa universal. Fundoscopia: atrofia papilar bilateral, pequenas áreas hiperpigmentares, assemelhando-se a retinose. Radiografia simples de crânio revela discreta hiperostose do vértex e das asas esfenóides; à pneumencefalografia, discreto aumento ventricular e cortical. A eletrencefalografia revela comprometimento difuso da eletrogênese, com irradiação para todas as áreas. Sem alterações na análise dos dermatóglifos. Cariótipo não indicado.

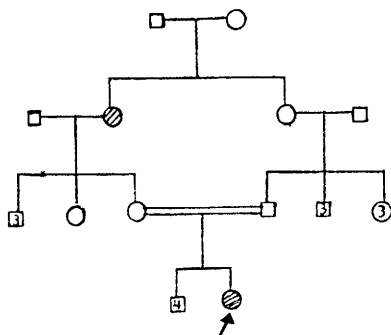


Fig. 1 — Heredograma da família de O. L. S., caso 2, mostrando características compatíveis de segregação autossômica recessiva.

Caso 3 — R. A. A., branco, sexo masculino, brasileiro, 12 anos de idade (RG. 13893). Encaminhado pela APAE para seguimento médico e conduta familiar. Apresentou infecções repetidas de vias urinárias e desenvolvimento neuro-psico-motor retardado (tensão cervical no oitavo mês, primeiro dente com um ano, formação de frases com dois, controles esfinterianos com três), sendo, aos sete anos, encaminhado pelo pediatra para classe especial. Não há referências relevantes quanto a antecedentes familiares, gestacionais e peri-natais. Ao exame físico, hipotonia generalizada; achatamento occipital; estrabismo convergente à direita; cílios pequenos e esparsos; orelhas pequenas e de implantação baixa; nariz pequeno com ponte nasal baixa; hipoplasia de maxilar; pescoço curto e largo; pênis pequeno com criptorquia unilateral à direita. Nos exames subsidiários da anamnese genético-clínica, a análise dos dermatóglifos dígito-palmares revelou braquidactilia universal, prega única e clinodactilia no quinto dedo, prega palmar do tipo *d*, bilateralmente; nas plantas dos pés, intervalo aumentado entre primeiro e segundo polidáctilo e sulco na primeira área interdigital, bilateralmente. A análise do cariótipo revelou, em sete células, trissomia de cromossomo do grupo 21-22.

Caso 4 — M. A. D., sexo masculino, branco, brasileiro, 9 anos de idade (RG. 16826). Apresentou desenvolvimento neuro-psico-motor retardado; rejeição social na primeira infância pelos colegas da mesma idade por ser lerd e não executar as brincadeiras propostas pelo grupo. Há três anos está no primeiro ano da escola elementar, não tendo aprendido a ler, escrever ou contar. Não há dados relevantes nos antecedentes gestacionais e peri-natais. Antecedentes familiares apresentados no heredograma 2. Não há alterações semiológicas de exame físico e exames subsidiários clínicos e genético-clínicos (dermatóglifos e cariótipo).

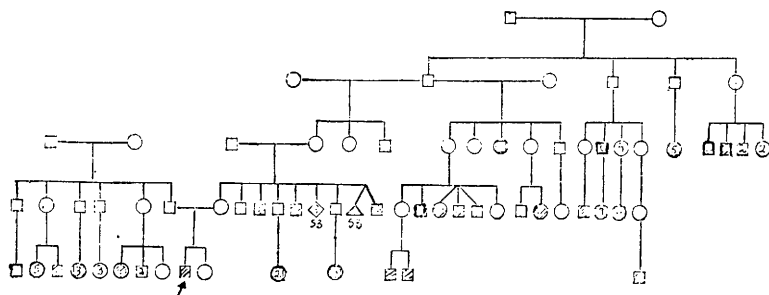


Fig. 2 — Heredograma da família de M. A. D., caso 4, revelando recorrência familiar.

CASO 5 — S. M. R. A., sexo feminino, branca, brasileira, 2 anos de idade (RG. 31337). Encaminhada para Neuroclínica, porque a um retardo do desenvolvimento neuro-psico-motor (demorou para apresentar tensão cervical, ainda não fala, não anda e não tem controle esfinteriano) se soma “uma alteração nas linhas da mão” (sic). A anamnese e semiótica genético-clínica, não há alterações em antecedentes pessoais ou familiares; endocruzamento em ancestrais, incidência de malformações congênitas, recorrência do quadro atual; intercorrências gestacionais ou perinatais. Exames subsidiários clínicos igualmente negativos (reação de imunofluorescência para toxoplasmose, Sabin-Feldman, teste do suor, reação de Wassermann, semiologia neurológica armada e fundoscopia). No cariótipo, não se observaram alterações em número ou morfologia em sete células analisadas. A análise dos dermatoglífos revelou, como única alteração, prega de Sidney unilateral à direita.

DISCUSSÃO

Os casos apresentados, após a anamnese genético-clínica, revelaram oligofrenias, associadas ou não a retardo do desenvolvimento neuro-psico-motor, decorrentes de: caso 1 — etiopatogênese ambiental (hipóxia peri-natal por sofrimento fetal); caso 2 — etiopatogênese genética por doença gênica, autossômica recessiva (idiotia amaurótica, forma juvenil); caso 3 — etiopatogênese genética por doença cromossômica (mongolismo ou síndrome de Down); caso 4 — etiopatogênese familiar; caso 5 — etiopatogênese idiopática.

Dado que a conceituação e discussão da etiopatogênese gênica e cromossômica, visando ao aconselhamento genético, se encontram em publicação recente (Gonçalves, 1974), serão objeto da presente as oligofrenias ambientais, familiares e idiopáticas, com vistas à orientação das famílias dos afetados.

A oligofrenia de etiopatogênese ambiental é a de mais fácil diagnóstico presuntivo. Já a anamnese pode revelar intercorrências gestacionais: ação de agentes teratogênicos, como nos casos de fenocópias (por exemplo, a síndrome talidomídica); infecções ou contactos infectantes, entre os quais rubela e toxoplasmose. Intercorrências neonatais e/ou peri-natais podem ser referidas (como no caso apresentado de sofrimento fetal), decorrentes de fatores maternos (v.g. má constituição de bacia), fetais (v.g. macrossomia, circular de cordão), materno-fetais (desproporção céfalo-pélvica) ou iatrogênicas (oxi-

genação excessiva). A semiótica não revela sinais malformativos. As provas subsidiárias genético-clínicas são negativas, se indicadas. As oligofrenias por sequelas infecciosas revelam cicatriz sorológica na mãe e na criança. Quanto à conduta, o aconselhamento genético é favorável e desprezível o risco de recorrência, desde que afastado o fator precipitante. Neste particular, é de importância óbvia o tratamento da eventual infecção materna.

Quando as informações colhidas na anamnese e semiologia genético-clínicas são do tipo observado em M.A.D. (caso 4), a recorrência intra-familiar é o único dado positivo e seu comportamento geralmente não segue um padrão de herança típico e, se isto acontecer, este dado não deve ser supervalorizado, pois, a priori, está sujeito a muitos desvios. Por exemplo, por definição, a amostra é limitada a afetados e os não afetados via de regra não são examinados, mas considerados como tal pelo parente informante. Tendo em vista a variação nosográfica desta condição e seu decorrente pouco estudo, este grupo de deficientes "familiais" ou "culturais-familiais" compreende 75% de todos os oligofrênicos. A conduta para tais afetados é ditada pela psicóloga, após a realização de testes adequados de avaliação cognitiva do doente. No aconselhamento genético, além do significado potencial de que novos descendentes venham a ser afetados, mais probabilisticamente que a população em geral, a família deve ser esclarecida sobre o preponderante papel exercido pelo estímulo ambiente e pela cultura do grupo no desenvolvimento deste tipo de retardo mental.

O caso S.M.R.A. ilustra bem os chamados casos idiopáticos, designação do atual estágio da ignorância médica a respeito. Não há alterações laboratoriais específicas (que definam uma oligofrenia ambiental), conjunto de pequenos sinais malformativos (no caso, apenas uma prega palmar variante) ou antecedentes familiares (que indiquem a possibilidade de uma síndrome genética), nem recorrência familiar da condição (situação característica da oligofrenia familiar). Permanecem, assim, tais casos como diagnóstico de exclusão, à espera de melhores recursos técnicos e definições nosográficas mais elaboradas. A terapêutica é sintomática, fisioterápica e ocupacional e o aconselhamento genético, com base nos riscos empíricos.

Destarte, diante de um oligofrênico, deve o clínico, pediatra ou psiquiatra, orientar o diagnóstico sindrômico no sentido de uma das cinco etiopatogêneses apresentadas, tendo, assim, condições para a respectiva conduta familiar. Quando houver superposição de quadros, para o aconselhamento genético, deve ele compor a probabilidade acumulada. Por exemplo, a mãe de um deficiente mental com antecedentes familiares positivos refere toxoplasmose durante a gestação. Além das condutas específicas sugeridas pelas duas situações, é necessário acrescentar ao risco de recorrência pela afecção familiar, o risco que mães de oligofrênicos por toxoplasmose têm de o próximo filho ser igualmente deficiente mental. Em casos de dúvida ou consulta, os Serviços de Genética Médica podem, se necessário, apresentar pronta assessoria.

RESUMO

Após revisão de teorias e evidências sobre a etiologia das oligofrenias, são apresentados casos clínicos de oligofrênicos atendidos em serviço de Genética Médica, os quais servem de substrato para a proposição de um modelo de Aconselhamento Genético, que os classifica em ambiental, gênica, cromossômica, familiar e idiopática.

SUMMARY

A model for familial orientation on mental retardation

Theories and evidences on etiology of mental retardation are presented. Five cases of mental retardation from a Clinical Genetics Service are reported, as basis for an etiological model on mental retardation, quite operational in genetic counseling and familial orientation.

REFERENCIAS

1. ALCANTARA, P. — A criança normal, essa desconhecida. In ALCANTARA, P. — *Pediatria Básica* 1:3. Sarvier Editora, São Paulo, 1970.
2. ANASTASI, A. — Four hypotheses with a dearth of data: response to Lehrke's "a theory of X-linkage of major intellectual traits". *Am. J. Men. Def.* 76: 620, 1972.
3. BRAGA, J. C. — Retardamento mental: aspectos etiológicos. *Ped. Mod.* (São Paulo) 7:50, 1973.
4. CONSTANTIDINIS, J. — Les oligophrenies endogenes. *J. Gen. Hum.* 1:55, 1963.
5. GONÇALVES, A. — Estudo genético das oligofrenias: revisão dos casos do Ambulatório de Genética. *Anais II Jorn. Cient. Fac. Cienc. Méd. Biol. Botucatu* 35, 1972.
6. GONÇALVES, A. — Ambulatório de Genética II: os diferentes elementos das patologias atendidas. *Rev. Bras. Clin. Terap.* 3:37, 1974.
7. LEHRKE, R. — A theory of X-linkage of major intellectual traits. *Am. J. Ment. Def.* 76:711, 1972.
8. NANCE, W. E. & ENGEL, E. E. — One X and four hypothesis: response to Lehrke's "a theory of X-linkage of major intellectual traits". *Am. J. Ment. Def.* 76:623, 1972.
9. ZELLWEGER, H. — Genetic aspects of mental retardation. *Arch. Int. Med.* 111:165, 1963.
10. ZIGLER, E. — Familial mental retardation: a continuing dilemma. *Science* 155:292, 1967.

Laboratório de Genética Médica — Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo — Caixa Postal 2921 — 01000 São Paulo, SP — Brasil.