

Caracterização das manifestações lingüísticas de uma família com Síndrome Perisylviana*****

Characterization of the linguistic profile of a family with Perisylvian Syndrome

Ecila Paula dos Mesquita de Oliveira* (ecilapaula@uol.com.br)

Marilisa Mantovani Guerreiro**

Catarina Abraão Guimarães***

Iara Lêda Brandão-Almeida****

Maria Augusta Montenegro*****

Fernando Cendes*****

Simone Rocha de Vasconcellos Hage*****

*Fonoaudióloga. Mestranda em Neurologia pela Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas (FCM-Unicamp).

**Médica. Livre-Docente pela Unicamp. Professor Associado do Departamento de Neurologia da FCM-Unicamp.

***Psicóloga. Mestre em Ciências Médicas pela FCM - Unicamp. Pós-Graduanda do Departamento de Neurologia da FCM-Unicamp.

****Médica. Mestre pela Universidade Federal de São Paulo (Unifesp). Pós-Graduanda do Departamento de Genética Médica da FCM-Unicamp.

*****Médica. Professora Doutora de Neurologia Infantil do Departamento de Neurologia da Unicamp. Departamento de Neurologia da FCM-Unicamp.

*****Médico. Livre-Docente pela Unicamp. Professor Associado do Departamento de Neurologia da FCM-Unicamp.

*****Fonoaudióloga. Doutora em Ciências Médicas pela FCM - Unicamp. Professora Doutora do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo (FOB-USP).

*****Trabalho Realizado no Departamento de Neurologia da FCM - Unicamp no Departamento de Fonoaudiologia da FOB-USP.

Artigo de Relato de Caso

Artigo Submetido a Avaliação por Pares

Conflito de Interesse: não

Recebido em 11.02.2005.

Revisado em 28.03.2005; 28.06.2005; 9.08.2005; 22.09.2005.

Aceito para Publicação em 22.09.2005.

Abstract

Background: perisylvian syndrome refers to a variety of clinical manifestations associated to lesions in the perisylvian or opercular regions. Polymicrogyria is the most common structural malformation found. The syndrome may be inherited and the clinical spectrum includes subtle language disturbances on one end and more severe characteristics such as prominent pseudobulbar signs and refractory epilepsy on the other end. Other studies have already associated perisylvian polymicrogyria with developmental language disorders or specific language impairment. Aim: to describe the language deficits of four members of a family with Perisylvian Syndrome, and to correlate these deficits to neuroimaging data. Method: the patients underwent neuroimaging investigation, psychological assessment using the Weschler Intelligence Scales, and specific speech-language evaluation. The following tests were used for the assessment of vocabulary, phonology, syntax, pragmatics, reading and writing: Thematic Pictures of Yavas, ABFW - Child Language Test, Peabody Picture Vocabulary Test (PPVT), and other specific protocols. Results: magnetic resonance imaging revealed perisylvian polymicrogyria in all of the subjects, with varied locations and extensions. Speech-language assessment indicated significant oral and written language deficits in all of the subjects. Conclusion: the obtained data indicate that language impairment can co-exist with reading deficits in members of the same family. Neuroimaging findings reveal cortical alterations that are associated to specific language impairments within the spectrum of the Perisylvian Syndrome. Another important aspect evidenced by this study is the similarities in the language profiles of siblings and mother, suggesting that a variety of linguistic manifestations exist within the spectrum of the syndrome. Perisylvian polymicrogyria can be one of the neurobiological malformations involved in the manifestation of these deficits.

Key Words: Language Development Disorders; Learning Disorders; Nervous System Malformations.

Resumo

Tema: por Síndrome Perisylviana entende-se toda e qualquer manifestação clínica decorrente de lesão ou malformação que comprometa a região da fissura de Sylvius, sendo a polimicrogria a alteração estrutural mais encontrada. A referida síndrome pode ser familiar, sendo que o espectro clínico pode variar desde manifestações leves de distúrbio de linguagem, até quadros extensos que cursam com proeminentes sinais pseudobulbares e epilepsia refratária. Estudos já correlacionaram a polimicrogria perisylviana com a ocorrência do Distúrbio Específico de Linguagem. Objetivo: o objetivo desse trabalho foi descrever as alterações de linguagem em quatro membros de uma família com Síndrome Perisylviana, e relacioná-las a exames de neuroimagem. Método: os sujeitos foram submetidos a exames de ressonância magnética, à avaliação psicológica, por meio das Escalas *Wechsler* de Inteligência e à avaliação fonoaudiológica específica de linguagem. Para avaliação do vocabulário, fonologia, sintaxe, pragmática, leitura e escrita foram utilizados testes como: as Figuras temáticas do Yavas, o ABFW - Teste de Linguagem Infantil, o *Peabody Picture Vocabulary Test* (PPVT), além de outros protocolos específicos. Resultados: os exames de ressonância magnética evidenciaram polimicrogria perisylviana de localização e extensão variáveis em todos os sujeitos. A avaliação fonoaudiológica também demonstrou alterações de linguagem oral e escrita significativas em todos os sujeitos. Conclusão: os nossos dados mostraram que distúrbios de linguagem podem co-ocorrer com alterações de leitura em membros da mesma família. A constatação de alterações corticais evidencia a presença de distúrbios específicos da linguagem no espectro da síndrome perisylviana. Outro aspecto importante evidenciado nesse estudo é a semelhança do perfil de linguagem entre os irmãos e a mãe, sugerindo que seja possível a existência de uma variedade de manifestações lingüísticas dentro do espectro da referida síndrome, podendo ser a polimicrogria perisylviana um dos substratos neurobiológicos destes distúrbios.

Palavras-Chave: Transtornos do Desenvolvimento da Linguagem; Transtornos de Aprendizagem; Malformações do Sistema Nervoso.

Referenciar este material como:

OLIVEIRA, E. P. M. de.; GUERREIRO, M. M.; GUIMARÃES, C. A.; BRANDÃO-ALMEIDA, I. L.; MONTENEGRO, M. A.; CENDES, F.; HAGE, S. R. V. Caracterização das manifestações lingüísticas de uma família com Síndrome Perisylviana. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica*, Barueri (SP), v. 17, n. 3, p. 393-402, set.-dez. 2005.

Introdução

A linguagem é um complexo processo que envolve a participação e a interação de todos os seus componentes: fonologia, semântica, morfologia, sintaxe e pragmática. Qualquer comprometimento em um ou mais desses componentes trará conseqüências para o desenvolvimento da linguagem de maneira geral. A aquisição e organização desses componentes estão relacionadas a capacidades internas do ser humano e também com seu ambiente, que deve ser rico em estímulos e possibilitar diversas experiências lingüísticas (Scheuer et al., 2003).

A influência do ambiente se faz por meio da quantidade e qualidade de modelos lingüísticos recebidos pela criança, que geram o desenvolvimento da linguagem. Assim, as características afetivas das relações entre a criança e o meio, principalmente no lar, são fundamentais para criar condições para a utilização da comunicação como meio fundamental de relacionamento interpessoal (Befi-Lopes et al., 2001).

A aquisição de linguagem também depende de fatores biológicos, como a integridade e maturação do sistema nervoso central. As funções cerebrais relacionadas à linguagem ficam localizadas principalmente no córtex cerebral. O processamento da linguagem no cérebro envolve o córtex auditivo primário, responsável pelo processamento auditivo inicial; o córtex parieto-temporal, responsável pela codificação fonológica; o córtex frontal ântero-inferior, pela associação semântica; a área pré-motora, próxima à fissura de Sylvius, responsável tanto pela codificação articulatória como pela programação motora da linguagem falada e o córtex motor inferior, envolvido com a execução da fala (Grigorenko, 2001).

Sabendo da possibilidade de crianças com alterações de linguagem apresentarem quadros de disfunção cerebral, é importante o conhecimento do processo normal da formação cortical. A formação normal do córtex cerebral envolve três etapas básicas: a proliferação e diferenciação neuronal, a migração neuronal, e a organização cortical, etapa final que originará as seis camadas corticais. Qualquer desordem em uma ou mais dessas etapas ocasionará alterações macro ou microscópicas da arquitetura cortical e/ou das relações entre o córtex cerebral e a substância branca subcortical, como: esquizencefalia, lisencefalia, paquigiria, microgiria, agiria, dentre outras. O fato das desordens de formação do córtex cerebral terem sua origem no período embrionário

levanta fortemente a suspeita de que interferências nocivas ao embrião tenham aspectos determinantes na etiologia destas anomalias.

Com o avanço das técnicas de neuroimagem, a visualização dessas malformações corticais tem sido possível, assim como a relação destas com as alterações de linguagem. Dentre as alterações estruturais mais frequentemente encontradas está a polimicrogria, uma malformação do desenvolvimento cortical decorrente de um defeito na fase de organização cortical, caracterizado por múltiplos pequenos giros. A polimicrogria pode apresentar-se com extensão, grau e localização variáveis no córtex cerebral.

A localização do córtex polimicrogírico na região da fissura de Sylvius aliado a determinadas manifestações clínicas, caracteriza a Síndrome Perisylviana. Seu quadro clínico caracteriza-se geralmente por sinais pseudobulbares, alterações de linguagem, epilepsia e déficit motor e, quando congênita, se expressa muitas vezes já ao nascimento com dificuldade para sugar, deglutir e alimentar-se. O lactente pode engasgar facilmente e a sialorréia é um sinal importante que pode acompanhar o paciente durante toda a sua vida (Guerreiro et al., 2000).

É sabido que o espectro clínico da Síndrome Perisylviana pode variar desde manifestações leves de distúrbio de linguagem sem outras alterações ao exame neurológico, até quadros extensos que cursam com proeminentes sinais pseudobulbares e epilepsia refratária, dependendo da extensão da polimicrogria na região perisylviana. Outras manifestações clínicas menos freqüentes também podem acompanhar a Síndrome Perisylviana, tais como, atraso leve do desenvolvimento, hipotonia, artrogripose, tetraparesia, hemiparesia, paraparesia, micrognatia, ausência do reflexo nauseoso, pés tortos, sindactilia e displasia de quadril (Guerreiro et al., 2000).

Alguns importantes estudos já correlacionaram a polimicrogria perisylviana com a ocorrência do Distúrbio Específico de Linguagem (DEL) (Hage e Guerreiro, 2001; Montenegro et al., 2001; Guerreiro et al., 2002; Brandão-Almeida et al., 2003), mas essa malformação do desenvolvimento cortical também pode apresentar-se junto a manifestações lingüísticas que não caracterizam necessariamente uma alteração específica de linguagem.

O diagnóstico de DEL é sugerido quando a criança apresenta alterações da linguagem que não podem ser atribuídas à deficiência auditiva, à paralisia cerebral, à deficiência mental, aos transtornos invasivos do desenvolvimento, distúrbios

psicóticos, insultos cerebrais adquiridos e ambiente (Hage e Guerreiro, 2001; Befi-Lopes et al., 2002).

As manifestações encontradas são: simplificações fonológicas, vocabulário restrito, estruturação gramatical simplificada e pouco variada e ordenação de palavras de forma não-usual. Quando a compreensão está comprometida, observam-se dificuldades em entender sentenças ou palavras específicas como marcadores espaciais ou temporais, além da realização de comandos lingüísticos de forma incorreta (Hage e Guerreiro, 2004). Segundo Befi-Lopes (2004) o DEL está caracterizado em crianças que não apresentam fatores que podem comprometer ou atrasar o processo de desenvolvimento da linguagem e que não a desenvolvem da forma esperada, chegando aos cinco ou seis anos com padrões atípicos de desenvolvimento e mantendo dificuldades significativas com linguagem ao longo da vida.

Dentre as alterações de linguagem encontradas em sujeitos com polimicrogiria perisylviana, várias podem manifestar-se, dependendo da extensão e localização do acometimento cortical (Hage e Guerreiro, 2004).

A natureza familiar do referido distúrbio vem sendo bastante estudada e na maioria das vezes confirmada, quando após avaliação de linguagem e de exames de neuroimagem são encontrados déficits residuais de linguagem em grande proporção de crianças com DEL e em seus pais.

Dentre os recentes estudos de agregação familiar, Flax et al. (2003) apontaram a co-ocorrência de distúrbios de linguagem oral e de leitura em crianças com DEL e nos membros de suas famílias. Os resultados do estudo de duas agregações familiares evidenciaram que a ocorrência de alterações de linguagem e de alterações de leitura nos membros nucleares do grupo probando foi significativamente maior em relação aos membros do grupo controle, e ainda, que 68% das crianças com DEL de uma das agregações familiares tinham também alteração de leitura. Os resultados levaram os autores a concluir que quando distúrbios de linguagem ocorrem em famílias de sujeitos com DEL, esses distúrbios geralmente co-ocorrem com distúrbios de leitura.

Nesta mesma perspectiva sobre estudos a respeito das relações entre problemas de aprendizagem e alterações de linguagem oral, Capellini e Oliveira (2003) afirmaram que tanto no distúrbio específico de leitura (dislexia), como no distúrbio de aprendizagem, é freqüente encontrar alterações no desenvolvimento da linguagem, seja em um único componente, como o fonológico, seja

em vários (fonológico, sintático, semântico e pragmático). A alteração do sistema fonológico, em ambos os quadros, comprometerá a conversão grafema-fonema para as atividades relacionadas à leitura oral e escrita, segundo as autoras. Ávila (2004) num capítulo abordando questões a respeito da consciência fonológica, também apontou relações entre alterações no desenvolvimento de linguagem e dificuldades de alfabetização: crianças com atraso de aquisição de linguagem são de risco para desenvolverem desordens fonológicas, que acabam sendo de risco para desenvolverem dificuldades de consciência fonológica, e conseqüentemente para apresentarem dificuldades de alfabetização.

Ultimamente, o papel dos genes na etiologia do DEL também tem sido foco de estudo. Antes do progresso em genética molecular, é preciso entender melhor quais aspectos do DEL são hereditários. Para tal, estudos em gêmeos são realizados para possibilitar a distinção entre fatores genéticos e influências ambientais. Tanto em relação aos problemas de fala quanto aos de linguagem escrita, verifica-se que existem desde fatores de risco herdados até aqueles que fazem parte do ambiente social (Ávila, 2004). O DEL pode ser herdado em razão de alterações neuroanatômicas encontradas nos pais das crianças com o distúrbio em questão.

Bishop (2002) relatou que embora o DEL freqüentemente apareça em famílias, a maioria dos afetados não apresenta com consistência um único gene defeituoso. Lai et al. (2001) descreveram como uma pequena mutação genética conduz a um severo distúrbio de fala e linguagem em aproximadamente metade dos membros de uma família britânica, a família KE. O'Brien et al. (2003) realizaram investigação genética em 96 sujeitos com DEL, sendo apontada mutação no gene FOXP2 localizado no cromossomo 7q 31. No entanto, quanto mais se estuda a genética do DEL, mais forte se torna a evidência de que provavelmente há muitos genes diferentes cuja alteração pode acarretar prejuízos de linguagem. A forma familiar da Síndrome Perisylviana parece ter heterogeneidade genética (Brandão-Almeida et al., 2003).

Diante disso, o objetivo desse trabalho é descrever as manifestações lingüísticas em uma família com Síndrome Perisylviana, relacionando esses dados aos exames de neuroimagem.

Método

O presente estudo foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp - Conselho de Ética em

Pesquisa (CEP) número 382/2003, conforme resolução 196/96 do CEP (BRASIL. Resolução MS/CNS/CNEP número 196/96 de 10 de outubro de 1996). Os sujeitos da família assinaram o termo de consentimento informado.

Dentre as famílias atendidas no Ambulatório de Neuropsicolinguística na infância do Hospital de Clínicas da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp) uma foi selecionada a fim de que o objetivo do trabalho fosse alcançado. Dessa família fazem parte quatro sujeitos, sendo três do sexo masculino e um do sexo feminino, com idades respectivas de 8, 15, 19 e 40 anos.

O critério para a seleção de famílias com a Síndrome Perisylviana no ambulatório supracitado é que pelo menos um sujeito da família deve ter o diagnóstico clínico da síndrome congruente com exame de neuroimagem, sendo que os outros sujeitos podem apresentar somente os sinais clínicos característicos da síndrome, independente da imagem. Para melhor caracterização deste estudo, foi selecionada uma família na qual todos os sujeitos apresentavam polimicrogiria perisylviana em exame de neuroimagem como mostra o heredograma abaixo, além de manifestações clínicas da síndrome, em especial as lingüísticas.

Os sujeitos do estudo foram submetidos a: avaliação neurológica clínica; exame de neuroimagem por meio de RM - 3D; avaliação neuropsicológica e avaliação fonoaudiológica.

Na avaliação neurológica clínica foram evidenciados aspectos referentes a: gestação, parto e possíveis intercorrências durante esses dois eventos, desenvolvimento neuropsicomotor, desenvolvimento da fala, presença de sinais pseudobulbares, ocorrência de crises epiléticas e dados concernentes à história familiar.

Para avaliação psicológica foram utilizados testes convenientes à faixa etária, aplicados pelo profissional da área. Os testes aplicados foram as escalas de inteligência Wechsler: WPPSI - Wisc-III - Wechsler *Intelligence Scale for Children* - terceira edição para crianças com mais de seis anos e WAIS - R para os adultos (Wechsler, 2002).

Na avaliação fonoaudiológica os sujeitos participantes da pesquisa foram avaliados nas áreas referentes a: vocabulário, fonologia, sintaxe e pragmática, através de testes e protocolo envolvendo amostra de linguagem espontânea.

Para avaliação da linguagem oral:

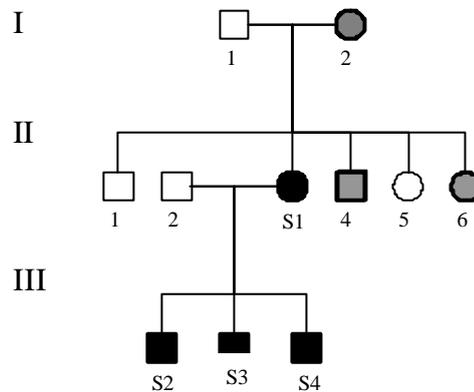
. figuras Temáticas do Yavas (Yavas et al., 1992) para a avaliação da produção fonológica;

. *Peabody Picture Vocabulary Test* (PPVT) - revised, adaptação hispano-americana (Dunn e Dunn., 1986), para a avaliação do vocabulário receptivo-auditivo. Pelo fato desse teste não contemplar a faixa etária de S1, seu vocabulário foi avaliado por amostra;

. avaliação das Praxias articulatórias e bucofaciais, através do protocolo de Hage (2003);

. protocolo por amostra de linguagem para avaliação da morfossintaxe e pragmática, descrito em Hage e Guerreiro (2001). Os critérios para a avaliação da morfossintaxe foram: número de núcleos predominantes na organização sintática da oração, tipo de omissões, flexionamento nominal e verbal. Já para as habilidades pragmáticas foram considerados dois aspectos: habilidades conversacionais (presença de turnos simples e expansivos, coerentes e incoerentes, predominância de turnos quanto a iniciar ou responder à conversação) e funções comunicativas (instrumental, heurística, nomeação, protesto, informativa, interativa e narrativa).

FIGURA 1. Heredograma da família estudada.



Legenda: os números I, II e III indicam a geração a qual o indivíduo pertence; os símbolos em negro indicam pacientes com clínica e neuroimagem compatíveis com PMG perisylviana e que foram examinados pela autora; os símbolos em cinza indicam pacientes com clínica e neuroimagem que confirmam PMG perisylviana, porém não foram avaliados pela autora.

II - S1 - PMG PS parietal posterior bilateral
 III - S2 - PMG PS difusa bilateral
 III - S3 - PMG PS parietal posterior bilateral
 III - S4 - PMG PS parietal posterior bilateral
 I-2 PMG PS difusa bilateral
 II-4 PMG PS frontal bilateral
 II-6 PMG PS Parietal posterior bilateral

Para avaliação da linguagem escrita:

. prova de Consciência Fonológica (Capovilla e Capovilla, 2003);

. TDE - Teste de Desempenho Escolar (Stein, 1994) para avaliar o desempenho escolar e sua compatibilidade com a idade cronológica, em crianças alfabetizadas até a sexta série.

A amostra de linguagem escrita dos sujeitos com escolaridade superior à sexta série foi obtida por meio de ditado, solicitação de elaboração de texto e de leitura, ambos narrativos. Para isso foram selecionados textos com graus diferentes de complexidade, os quais foram utilizados de acordo

com a escolaridade. Os critérios de análise foram: domínio ortográfico e das regras básicas de acentuação / pontuação no ditado; domínio ortográfico e das regras básicas de acentuação / pontuação, coerência e coesão no texto espontâneo; habilidades para a conversão grafema / fonema e entendimento na leitura. Ressalta-se que a análise da amostra escrita considerou o nível de escolaridade do sujeito e o uso que o mesmo tem feito da escrita e leitura.

Resultados

TABELA 1. Características clínicas e de neuroimagem da família estudada.

Sujeitos	Sinais Pseudo-bulbares	Epilepsia	Exame Neurológico	RM
S1	-	-	Normal	PMG Per Bilateral Posterior com predomínio à D
S2	+	-	Normal	PMG Per Bilateral Difusa
S3	-	-	Normal	PMG Per Bilateral Posterior
S4	-	-	Normal	PMG Per Bilateral Posterior

Legenda: + : presente; - : ausente; RM = ressonância magnética de crânio; PMG = polimicrogiria; Per = perisylviana; D = direita.

TABELA 2. Descrição dos resultados da avaliação psicológica.

Sujeitos	QI Total	QI Verbal	QI Execução
S1	85	80	93
S2	62 - ID	57 - ID	74 - limítrofe
S3	95	97	95
S4	94	93	97

Legenda: QI: quociente de inteligência; ID: intelectualmente deficiente.

TABELA 3. Descrição dos dados de linguagem oral.

Sujeitos	Produção Fonológica	Vocabulário Receptivo	Sintaxe	Pragmática	Praxias Articulatorias e Buco-Faciais
S1 (40 anos)	sem alterações	sem alterações	sem alterações	sem alterações	sem alterações
S2 (19 anos)	distúrbio fonológico com produções desviantes	baixo inferior PPVT - 66	com alterações enunciados simples omissão de núcleos	com alterações habilidades conversacionais e funcionais restritas	dispraxia
S3 (15 anos)	sem alterações	médio alto PPVT - 107	sem alterações	sem alterações	sem alterações
S4 (8 anos)	sem alterações	médio baixo PPVT - 92	sem alterações	sem alterações	sem alterações

Legenda: PPVT - Peabody Picture Vocabulary Test.

TABELA 4. Descrição dos dados de linguagem escrita.

Sujeitos	Prova de Consciência Fonológica	Leitura	Escrita	Aritmética
S1 (40 anos)	SiS: 4/4 SiF: 2/4 R: 1/4 A: 3/4 SeS: 4/4 SeF: 2/4 MS: 2/4 MF: 2/4 TS: 4/4 TF: 0/4	dificuldades (amostra)	dificuldades significativas (amostra)	dificuldades significativas (Amostra)
S2 (19 anos)	SiS: 4/4 SiF: 0/4 R: 1/4 A: 2/4 SeS: 4/4 SeF: 4/4 MS: 2/4 MF: 3/4 TS: 0/4 TF: 1/4	dificuldades significativas (amostra)	dificuldades significativas (amostra)	dificuldades significativas (amostra)
S3 (15 anos)	SiS: 4/4 SiF: 3/4 R: 3/4 A: 4/4 SeS: 4/4 SeF: 4/4 MS: 4/4 MF: 4/4 TS: 4/4 TF: 0/4	sem dificuldades (amostra)	dificuldades (amostra)	dificuldades (amostra)
S4 (8 anos)	SiS: 4/4 SiF: 1/4 R: 2/4 A: 2/4 SeS: 4/4 SeF: 2/4 MS: 4/4 MF: 2/4 TS: 4/4 TF: 0/4	rendimento inferior (TDE)	rendimento inferior (TDE)	rendimento inferior (TDE)

Legenda: TDE - Teste de Desempenho escolar; SiS: síntese silábica; SiF: síntese fonêmica; R: rima; A: aliteração; SeS: segmentação silábica; SeF: segmentação fonêmica; MS: manipulação silábica; MF: manipulação fonêmica; TS: transposição silábica; TF: transposição fonêmica.

Discussão

Diante do objetivo principal do estudo que é o de descrever as manifestações lingüísticas em membros de uma família com Síndrome Perisylviana e relacioná-las com exames de neuroimagem, alguns aspectos importantes serão apontados.

A Tabela 1 descreve os resultados da avaliação neurológica clínica e de neuroimagem dos quatro sujeitos da família estudada. Os nossos resultados mostraram que sinais pseudobulbares foram encontrados apenas em um sujeito, a despeito de todos apresentarem alterações corticais à ressonância magnética. Entende-se por sinais pseudobulbares, dificuldades de sucção, mastigação e deglutição e sialorréia na primeira infância, assim como dificuldades ao exame neurológico clínico para assoprar, movimentar a língua (protusão e movimentos de elevar/abaixar) e para a dissociação da movimentação facial voluntária. Como já relatado durante a introdução, a Síndrome Perisylviana apresenta amplo espectro clínico, podendo envolver graus variáveis de sinais pseudobulbares, diplegia facial, alterações de fala e/ou linguagem, dificuldade de protrusão de língua e epilepsia. Em um estudo com doze crianças (Gropman et al., 1997), todas com polimicrogiria perisylviana, sete (50%) apresentavam epilepsia, variando no tempo, frequência e tipo de crises. O fato desse estudo ter sido realizado em centros de epilepsia pode justificar a alta frequência dessa manifestação. Com a ocorrência de novos estudos em diferentes populações, observa-se que a epilepsia não é condição obrigatória dessa síndrome, e quando presente, é geralmente de fácil controle (Guerreiro et al., 2000).

Com relação à neuroimagem houve visualização de polimicrogiria perisylviana com extensão e localização variáveis nos quatro sujeitos. Dos três irmãos (S2, S3, S4), dois apresentaram polimicrogiria perisylviana parietal posterior bilateral (S3 e S4). Montenegro et al. (2001) verificaram que de uma série de dezessete sujeitos com síndrome perisylviana, sete apresentavam polimicrogiria restrita à área parietal da fissura de sylvius e mostravam um quadro leve de alteração de fala e/ou linguagem, enquanto que os outros dez apresentavam comprometimento difuso em torno de toda a fissura de sylvius e evoluíram com alterações pseudobulbares e até mesmo epilepsia. Esse comprometimento difuso foi encontrado em S2, que apresentou ao exame de neuroimagem um quadro de polimicrogiria perisylviana bilateral difusa. Guerreiro et al. (2002) também observaram

que as crianças que apresentavam polimicrogiria difusa em torno da fissura de sylvius tinham uma clínica manifesta de DEL muito mais grave, enquanto que as crianças que apresentavam polimicrogiria limitada às áreas parietais apresentavam pouca ou nenhuma alteração de linguagem. O único sujeito adulto da família (S1) apresentou um quadro de polimicrogiria perisylviana bilateral discreta com predomínio à direita em região posterior da fissura de sylvius.

Em nosso estudo, S2 é o mais acometido não só nas alterações de linguagem oral e escrita, mas também no aspecto cognitivo e no sinal pseudobulbar. Corroborando os achados da literatura (Guerreiro et al., 2000; Hage e Guerreiro, 2001; Guerreiro et al., 2002; Brandão-Almeida et al., 2003), a imagem desse sujeito é a mais extensa entre os outros três familiares. Por outro lado, S3 e S4 apresentaram uma imagem menos extensa, e portanto um quadro clínico mais discreto, ou seja, uma forma mais leve da síndrome perisylviana. Vale salientar que pacientes com polimicrogiria exclusivamente nas regiões parietais posteriores apresentam mais frequentemente história familiar de síndrome perisylviana ou atraso de linguagem (Brandão-Almeida et al., 2003), aspecto confirmado por três sujeitos da família estudada (S1, S3, S4).

A Tabela 2 descreve os resultados da avaliação psicológica dos quatro sujeitos da família. Sabe-se que a aplicação de testes de inteligência em crianças com DEL associado à Síndrome Perisylviana aponta para uma discrepância entre as habilidades lingüísticas e não-lingüísticas (Hage e Guerreiro, 2001; Guerreiro et al., 2002). Em estudo realizado pelos autores anteriormente, o quociente intelectual (QI) de execução dos sujeitos situou-se numa faixa de classificação bem melhor do que o QI verbal. Alguns sujeitos apresentaram um QI de habilidades não verbais na faixa limítrofe. Uma das hipóteses para explicar tais achados seria que os testes que se propõem a avaliar capacidades não verbais, em algum momento acabam envolvendo processos lingüísticos, o que falseiam os resultados obtidos. Assim, sujeitos com DEL podem apresentar uma série de transtornos não-verbais, como dificuldade no desenvolvimento do jogo simbólico, hiperatividade, atenção reduzida e algum comprometimento cognitivo (Hage e Guerreiro, 2004). Em nosso estudo, S1 e S4 confirmam a presença de um melhor QI de execução comparado ao QI verbal. Apesar de S2 ter apresentado valores de QI baixo, não se apresentando dentro do

espectro de DEL, a discrepância entre o quociente verbal e de execução também foi observada.

As Tabelas 3 e 4 descrevem os resultados da avaliação fonoaudiológica, que como foi descrito na metodologia envolveu aspectos da linguagem oral e escrita. Vale ressaltar que apesar dos sujeitos S1, S3 e S4 não terem apresentado um distúrbio fonológico como o sujeito S2, eles apresentam um histórico semelhante de atraso de linguagem, iniciando oralidade por volta de três, quatro anos. Dentre os quatro sujeitos da família estudada, S3 e S4 apresentaram quadro lingüístico semelhante: sem alterações na linguagem oral, mas com dificuldades em leitura e escrita. Nessas atividades, observou-se um pior rendimento de S4, que no momento da avaliação cursava a segunda série do primeiro grau de uma escola estadual, em comparação ao rendimento de seu irmão S3, aluno da primeira série do segundo grau, também de uma escola estadual.

Segundo Ávila (2004), crianças com atraso de aquisição de linguagem persistente são de risco para desenvolverem desvios fonológicos e crianças com dificuldades de consciência fonológica são de risco para apresentarem dificuldades de alfabetização. Portanto, crianças que ainda apresentam problemas de linguagem ao chegarem à etapa de alfabetização são candidatas a apresentarem alterações na escrita (Godoy, 2003).

Entretanto, há alguns casos em que apesar de não mostrar alterações de linguagem, a criança em idade escolar demonstra dificuldades em aprender o princípio alfabético com dificuldades para dominar o código escrito no nível ortográfico, o que pode ser exemplificado pelas manifestações lingüísticas apresentadas pelos irmãos S3 e S4. As alterações nas atividades de leitura e escrita apresentadas por esses sujeitos são significativas, pois segundo as associações internacionais de dislexia, os atrasos no desenvolvimento de linguagem ou uma dificuldade para aprender novos vocábulos são apontados como possíveis fatores de risco para o desenvolvimento do transtorno de leitura e escrita (Ávila, 2004).

Na avaliação de S4 observa-se que suas maiores dificuldades concentraram-se nos itens que compõem a prova de consciência fonológica. Diante dos aspectos discutidos na introdução, a relação entre a consciência fonológica e a alfabetização é importante e deve ser considerada, visto que crianças em idade pré-escolar com pobres capacidades de consciência fonológica têm dificuldades para aprender o princípio alfabético e reconhecer palavras. Além disso, a consciência fonológica também é afetada pelo tipo de experiência

que a criança tem: pelo fato de terem pouco contato com a cultura escrita é comum as crianças que pertencem a classes menos favorecidas social e culturalmente apresentarem menos oportunidades de reflexão lingüística (Freitas e Santos, 2003).

Os resultados da avaliação fonoaudiológica de S2 mostram comprometimento em todos os aspectos avaliados. A extensão e gravidade do quadro clínico demonstram claramente uma correlação entre alterações de linguagem e alterações de leitura e escrita, como é relatado na literatura em quadros extensos de polimicrogiria. Não só a alteração cerebral, mas também o resultado da avaliação psicológica contribuiu para o baixo rendimento na avaliação de linguagem.

O único adulto avaliado (S1), mãe dos outros três membros da família, apresentou alterações envolvendo atividades de leitura e escrita. Apesar de S1 ter o segundo grau incompleto e não utilizar a leitura e a escrita cotidianamente, suas dificuldades são significativas (erros de coesão, trocas surda/sonora e muitas disortografias), e não podem ser justificadas apenas por falta de oportunidade escolar.

Quanto à correlação dos achados da avaliação de linguagem e neuroimagem, o perfil lingüístico de S2 é claramente justificado pela extensão da alteração cerebral aliado a seu déficit cognitivo. Alguns sujeitos apresentam exame de imagem normal e manifestações clínicas leves, sugerindo que alterações muito sutis ainda não possam ser detectadas pela tecnologia atual de neuroimagem. O inverso também pode ocorrer, visto que muitas crianças sem alterações de linguagem podem apresentar atipicidades cerebrais (Befi-Lopes, 2004). Assim, tais atipicidades cerebrais devem ser consideradas fatores de risco para o desenvolvimento do distúrbio, mas sua natureza, gravidade e persistência podem ser provavelmente influenciadas por fatores não biológicos, como por exemplo a estimulação do ambiente e interações socioculturais. Além disso, o fato de alguns sujeitos dessa família apresentarem alterações cerebrais sem manifestações clínicas evidentes, pode ser explicado também pelo fato do cérebro ser um sistema funcional, isto é, seu funcionamento é o resultado da atividade coordenada de muitos módulos diferentes, e cada um emprega sua própria forma de processar, independentemente da atividade dos outros.

Sabe-se que a maioria dos processos complexos, como a produção de fala e o processamento da linguagem, é o resultado de muitas interações cerebrais, ou seja, não há uma maneira simples de

relacionar a função de um fragmento de tecido cerebral destruído com a falta de habilidade que o paciente parece apresentar como resultado da lesão. Assim, o conhecimento adquirido sobre o papel de certas regiões do cérebro valendo-se de efeitos de lesões cerebrais é extremamente valioso, porém, ainda experimental e muito mais útil em combinação com o conhecimento das funções cerebrais obtido por outras vias (Shaywitz et al., 2001).

Conclusão

O estudo verificou a presença de distúrbios de linguagem co-ocorrendo com alterações na leitura e/ou escrita em membros de uma mesma família, como vêm apontando pesquisas sobre o assunto, citadas na introdução do trabalho. A presença de alterações de linguagem em famílias, associadas à constatação de alterações no desenvolvimento cortical por meio de neuroimagem traz importantes informações sobre as relações complexas entre cérebro e funções mentais, assim como aponta a

possibilidade dos quadros de alterações específicas de linguagem fazerem parte do espectro da síndrome perisylviana.

Mediante o objetivo proposto no início do trabalho, a relação entre as manifestações lingüísticas e os exames de neuroimagem dos familiares, auxiliou na confirmação de que imagens de sujeitos evidenciando envolvimento cortical extenso apresentariam manifestações clínicas mais graves, enquanto que sujeitos com imagens evidenciando comprometimento cortical posterior e/ou focais apresentariam manifestações clínicas mais sutis; além de confirmar o relato de alguns autores de que sujeitos com polimicrogiria exclusivamente nas regiões parietais posteriores apresentaram mais frequentemente história familiar de Síndrome Perisylviana ou atraso de fala. Ressalta-se finalmente que o exame de ressonância magnética realizado com critério e dirigido para a hipótese diagnóstica, frente a uma criança com atraso na aquisição e desenvolvimento da linguagem associado a sinais clínicos de disfunção oromotora e/ou sinais pseudobulbares é bem indicado.

Agradecimentos: apoio: Fapesp (processo: 04/01635-0).

Referências Bibliográficas

- AVILA, C. R. B. Consciência fonológica. In: FERREIRA, L. P.; BEFI-LOPES, D. M.; LIMONGI, S. C. O. (Eds.). *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca, 2004.
- BEFI-LOPES, D. M. Avaliação, diagnóstico e aspectos terapêuticos nos distúrbios específicos de linguagem. In: FERREIRA, L. P.; BEFI-LOPES, D. M.; LIMONGI, S. C. O. (Eds.). *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca, 2004.
- BEFI-LOPES, D. M.; ARAUJO, K. de.; GIUSTI, E. Diagnóstico diferencial nas alterações de desenvolvimento da linguagem: contribuição de uma análise comparativa. *J. Bras. Fonoaudiologia*, Curitiba, v. 3, n. 12, p. 204-211, jul.-set. 2002.
- BEFI-LOPES, D. M.; MORSELLI, A. A.; ARAÚJO, K. Intervenção fonoaudiológica em gêmeos com alteração de linguagem: relato de caso. *J. Bras. Fonoaudiologia*, Curitiba, v. 2, n. 7, p. 116-125, abr.-jun. 2001.
- BISHOP, D. V. M. The role of genes in the etiology of specific language impairment. *Journal of Communication Disorders*, n. 35, p. 311-328, 2002.
- BRANDÃO-ALMEIDA, I. L. HAGE, S. R. V.; GUIMARÃES, C. A.; SANTOS, N. F.; OLIVEIRA, E. P. M.; MONTENEGRO, M. A.; TORRES, F. R.; SECOLIN, R. MIN, L. L.; CENDES, F.; LOPES-CENDES, I.; GUERREIRO, M. M. Clinical features and MRI findings associated with familial congenital bilateral perisylvian syndrome. *Epilepsia Journal of the International League Against Epilepsy*, v. 44, suppl. 8, p. 90, 2003.
- CAPELLINI, A. S.; OLIVEIRA, K. T. Problemas de aprendizagem relacionados às alterações de linguagem. In: CIASCA, S. M. *Distúrbio de aprendizagem: proposta de avaliação interdisciplinar*. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2003. p. 113-139.
- CAPOVILLA, A. G. S.; CAPOVILLA, F. C. Prova de consciência fonológica. In: CAPOVILLA, A. G. S.; CAPOVILLA, F. C. *Problemas de leitura e escrita*. São Paulo: Memnon, 2003.
- DUNN, L. M.; DUNN, L. M. *Peabody picture vocabulary test-revised*. Circle Pines, MN: American Guidance Service, 1986.

- FLAX, J. F.; REALPE-BONILLA, T.; HIRSCH, L. S.; BRZUSTOWICZ, L. M.; BARTLETT, C. W.; TALLAL, P. Specific language impairment in families: evidence for co-occurrence with reading impairments. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, v. 46, p. 530-543, june. 2003.
- FREITAS, G. C. M.; SANTOS, R. M. Desvios fonológicos na fala e na escrita: uma relação previsível? *Fono Atual*, v. 6, n. 23, p. 26-32, jan.-mar. 2003.
- GODOY, D. M. A. O papel da consciência fonológica no processo de alfabetização. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica*, v. 15, n. 3, p. 241-250, 2003.
- GRIGORENKO, E. L. Developmental dyslexia: na update of genes, brains and environments. *J. Child. Psychol. Psychiatry*, v. 42, n. 1, p. 91-125, 2001.
- GROPMAN, A. L.; BARKOVICH, A. J.; VEZINA, L. G.; CONRY, J. A.; DUBOVSKY, E. C.; PACKER, R. J. Pediatric congenital bilateral perisylvian syndrome: clinical and MRI features in 12 patients. *Neuropediatrics*, v. 1, n. 28, p. 198-203, 1997.
- GUERREIRO, M. M.; ANDERMANN, E.; GUERRINI, R.; DOBYNS, W. B.; KUZNIECKY, R.; SILVER, K.; VANBOGAERT, P.; GILLAIN, C.; DAVID, P.; AMBROSETTO, G.; ROSATI, A.; BARTOLOMEI, F.; PARMEGGIANI, A.; PAETAU, R.; SALONEN, O.; IGNATIUS, J.; BORGATTI, R.; ZUCCA, C.; BASTOS, A. C.; PALMINI, A.; FERNANDES, W.; MONTENEGRO, M. A.; CENDES, F.; ANDERMANN, F. Familial perisylvian polymicrogyria: a new familial syndrome of cortical maldevelopmental. *Annals of Neurology*, v. 48, p. 39-48, 2000.
- GUERREIRO, M. M.; HAGE, S. R. V.; GUIMARÃES, C. A.; VENTURINI, D. A.; FERNANDES, W.; SEVERINO, P.; PIOVESANA, A. M. S. G.; MONTENEGRO, M. A.; CENDES, F. Polymicrogyria as a major cause of developmental language disorder. *Neurology*, v. 59, n. 2, p. 245-250, 2002.
- HAGE, S. R. V. A avaliação fonoaudiológica em crianças sem oralidade. *Tópicos em Fonoaudiologia*. Rio de Janeiro: Revinter, 2003. v. 5, p. 175-185
- HAGE, S. R. V.; GUERREIRO, M. M. Distúrbio específico do desenvolvimento da linguagem: subtipos e correlações neuroanatômicas. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica*, v. 13, n. 2, p. 233-241, 2001.
- HAGE, S. R. V.; GUERREIRO, M. M. Distúrbio específico de linguagem: aspectos lingüísticos e neurobiológicos. In: FERREIRA, L. P.; BEFI-LOPES, D. M.; LIMONGI, S. C. O. (Eds.). *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca, 2004.
- LAI, C. S. L.; FISHER, S. E.; HURST, J. A.; VARGHA-KHADEM, F.; MONACO, A. A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature*, v. 413, n. 6885, p. 519-523, 2001.
- MONTENEGRO, M. A.; GUERREIRO, M. M.; LOPES-CENDES, I.; CENDES, F. Bilateral posterior parietal polymicrogyria: a mild form of congenital bilateral perisylvian syndrome? *Epilepsia*, v. 42, n. 7, p. 845-849, 2001.
- O'BRIEN, E. K.; ZHANG, X.; NISHIMURA, C.; TOMBLIN, B. Association of specific language impairment to the region of 7q31. *The American Journal of Human Genetics*, v. 6, n. 72, p. 1536-1543, 2003.
- SCHEUER, C. I.; BEFI-LOPES, D. M.; WERTZNER, H. F. Desenvolvimento da linguagem: uma introdução. In: LIMONGI, S. C. O. *Fonoaudiologia: informação para a formação*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S. A., 2003. v. 1.
- SHAYWITZ, B. A.; SHAYWITZ, S. E.; PUGH, K. R.; FULBRIGHT, R. K.; SKUDARSKI, P.; MEND, W. E.; CONSTABLE, R. T.; MARCHIONE, K. E.; CONSTABLE, R. T.; MARCHIONE, K. E.; FLETCHER, J. M.; KLORMAN, R.; LACADIE, C.; GORE, J. C. The functional neural architecture of components of attention in language processing tasks. *Neuroimage*, v. 13, p. 601-612, 2001.
- STEIN, L. M. TDE - Teste de desempenho escolar. São Paulo: Casa do psicólogo, 1994.
- WECHSLER, D. Escala de inteligência para crianças. 3. ed. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2002.
- YAVAS, M.; HERNANDORENA, C. L. M.; LAMPRECHT, R. R. Avaliação fonológica da criança: reeducação e terapia. Porto Alegre: Artes Médicas, 1992.

Endereço para correspondência:

Ecila Paula dos Mesquita de Oliveira

R. Vitoriano dos Anjos, 471, apto. 91 - Ponte Preta - Campinas - SP - CEP: 13041-317.