

Dionísia Aparecida Cusin Lamônica¹
Plínio Marcos Duarte Pinto Ferraz²
Amanda Tragueta Ferreira³
Lívia Maria do Prado³
Dagma Venturini Marquez Abramides¹
Mariana Germano Gejão⁴

Descritores

Síndrome do cromossomo X frágil/
diagnóstico
Síndrome do cromossomo X frágil/
complicações
Síndrome de Dandy-Walker
Transtornos de aprendizagem/etiologia
Transtornos da linguagem/etiologia
Genética

Keywords

Fragile X syndrome/diagnosis
Fragile X syndrome/complications
Dandy-Walker syndrome
Learning disorders/etiology
Language disorders/etiologia
Genetics

Endereço para correspondência:

Dionísia Aparecida Cusin Lamônica
Via Puccini, 1-16, Residencial Tívoli I,
Bairro Tívoli, Bauru (SP), Brasil, CEP:
17053-095.
E-mail: dionelam@uol.com.br

Recebido em: 4/11/2010

Aceito em: 6/4/2011

Síndrome do X Frágil com variante de Dandy-Walker: estudo clínico das manifestações comunicativas orais e escritas

Fragile X syndrome with Dandy-Walker variant: a clinical study of oral and written communicative manifestations

RESUMO

A síndrome do X Frágil é a causa mais frequente de deficiência intelectual hereditária. A variante de Dandy-Walker trata-se de uma constelação específica de achados neurorradiológicos. Este estudo relata achados da comunicação oral e escrita de um menino de 15 anos com diagnóstico clínico e molecular da síndrome do X-Frágil e achados de neuroimagem do encéfalo compatíveis com variante de Dandy-Walker. A avaliação fonoaudiológica foi realizada por meio da Observação do Comportamento Comunicativo, aplicação do ABFW – Teste de Linguagem Infantil - Fonologia, Perfil de Habilidades Fonológicas, Teste de Desempenho Escolar, Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas, avaliação do sistema estomatognático e avaliação audiológica. Observou-se: alteração de linguagem oral quanto às habilidades fonológicas, semânticas, pragmáticas e morfosintáticas; déficits nas habilidades psicolinguísticas (recepção auditiva, expressão verbal, combinação de sons, memória sequencial auditiva e visual, clusura auditiva, associação auditiva e visual); e alterações morfológicas e funcionais do sistema estomatognático. Na leitura verificou-se dificuldades na decodificação dos símbolos gráficos e na escrita havia omissões, aglutinações e representações múltiplas com o uso predominante de vogais e dificuldades na organização viso-espacial. Em matemática, apesar do reconhecimento numérico, não realizou operações aritméticas. Não foram observadas alterações na avaliação audiológica periférica. A constelação de sintomas comportamentais, cognitivos, linguísticos e perceptivos, previstos na síndrome do X-Frágil, somada às alterações estruturais do sistema nervoso central, pertencentes à variante de Dandy-Walker, trouxeram interferências marcantes no desenvolvimento das habilidades comunicativas, no aprendizado da leitura e escrita e na integração social do indivíduo.

ABSTRACT

The Fragile X syndrome is the most frequent cause of inherited intellectual disability. The Dandy-Walker variant is a specific constellation of neuroradiological findings. The present study reports oral and written communication findings in a 15-year-old boy with clinical and molecular diagnosis of Fragile X syndrome and neuroimaging findings consistent with Dandy-Walker variant. The speech-language pathology and audiology evaluation was carried out using the Communicative Behavior Observation, the Phonology assessment of the ABFW – Child Language Test, the Phonological Abilities Profile, the Test of School Performance, and the Illinois Test of Psycholinguistic Abilities. Stomatognathic system and hearing assessments were also performed. It was observed: phonological, semantic, pragmatic and morphosyntactic deficits in oral language; deficits in psycholinguistic abilities (auditory reception, verbal expression, combination of sounds, auditory and visual sequential memory, auditory closure, auditory and visual association); and morphological and functional alterations in the stomatognathic system. Difficulties in decoding the graphical symbols were observed in rea-

Trabalho realizado no Departamento de Fonoaudiologia, Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo – USP – Bauru (SP), Brasil.

(1) Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo – USP – Bauru (SP), Brasil.

(2) Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE – Bauru (SP), Brasil; UNIMED – Bauru (SP), Brasil.

(3) Programa de Pós-graduação (Mestrado) em Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo – USP – Bauru (SP), Brasil.

(4) Programa de Pós-graduação (Doutorado) em Ciências Odontológicas Aplicadas da Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo – USP – Bauru (SP), Brasil; Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo – USP – Bauru (SP), Brasil.

ding. In writing, the subject presented omissions, agglutinations and multiple representations with the predominant use of vowels, besides difficulties in visuo-spatial organization. In mathematics, in spite of the numeric recognition, the participant didn't accomplish arithmetic operations. No alterations were observed in the peripheral hearing evaluation. The constellation of behavioral, cognitive, linguistic and perceptual symptoms described for Fragile X syndrome, in addition to the structural central nervous alterations observed in the Dandy-Walker variant, caused outstanding interferences in the development of communicative abilities, in reading and writing learning, and in the individual's social integration.

INTRODUÇÃO

A síndrome do X Frágil é a causa mais frequente de deficiência intelectual hereditária^(1,2). Relaciona-se à presença de uma região de fragilidade mais sujeita à ocorrência de quebras ou falhas ou de um sítio frágil na porção distal do braço longo do cromossomo X, mais especificamente em Xq27.3. Essa fragilidade cromossômica não é a causa, mas a expressão citogenética da mutação de um gene localizado nessa região, designado FMR-1⁽³⁾. Como características gerais encontram-se déficit intelectual variado, comportamentos do espectro autístico, alterações de linguagem, convulsões, estrabismo, hipotonia, flacidez articular, perímetro cefálico aumentado, pés planos, face estreita, fronte alta, lábios finos, macrodontia, macroorquidia, nariz longo e grande, palato arqueado e estreito, prognatismo, anomalias de pavilhão auricular e malformações cardíacas principalmente o prolapso de válvula mitral^(4,5).

A literatura também descreve outras características. Menciona-se a ocorrência de hiperatividade, falta de atenção, hiper-sensibilidade a estímulos, transtornos de conduta, angústia em situações desconhecidas, timidez, discurso repetitivo, evitação de contato ocular e estereotipia, dificuldade em socialização e prejuízos na aquisição de independência em atividades de vida diária, principalmente no gênero masculino^(3,5-8).

O termo "Complexo de Dandy-Walker" tem sido descrito como um contínuo de anomalias da fossa posterior associadas a múltiplas anomalias congênitas, classificado de acordo com determinados critérios dependendo do tipo de alteração encontrada. Assim, a malformação de Dandy-Walker é caracterizada por dilatação cística do quarto ventrículo e alargamento da fossa posterior, completa ou parcial agenesia do *vermis* cerebelar, alteração tentorial e hidrocefalia. Já a variante de Dandy-Walker é caracterizada por hipoplasia variável do *vermis* cerebelar com ou sem alargamento da cisterna magna, presença de comunicação entre o quarto ventrículo e o espaço aracnóideo e ausência de hidrocefalia⁽⁹⁾. Desta forma, a variante de Dandy-Walker é considerada a forma mais branda do complexo de Dandy-Walker⁽⁹⁻¹¹⁾.

A associação entre síndrome do X Frágil e variante de Dandy-Walker é pouco descrita na literatura. Diante o exposto, o objetivo deste estudo foi relatar as manifestações de comunicação oral e escrita de um indivíduo com diagnóstico da síndrome do X-Frágil e achados radiológicos do sistema nervoso central da variante Dandy-Walker.

APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo, sob número 004/2009. A participação do sujeito ocorreu com a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pela representante legal, seguindo a Resolução 196/96 da CONEP.

Contextualização clínica

Participou do estudo um indivíduo do gênero masculino de 15 anos de idade, com diagnóstico genético e clínico da síndrome do X Frágil e achados neuroradiológicos da variante de Dandy-Walker, com queixa familiar relacionada a dificuldades na comunicação oral e escrita, bem como na aprendizagem escolar.

A avaliação da comunicação oral e escrita constou da aplicação dos seguintes procedimentos: observação do comportamento comunicativo; ABFW – Teste de Linguagem Infantil – Fonologia (Parte A)⁽¹²⁾; Perfil de Habilidades Fonológicas – PHF⁽¹³⁾; Teste de Desempenho Escolar – TDE⁽¹⁴⁾, escrita de texto com tema de sua escolha; Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (adaptação brasileira) – ITPA⁽¹⁵⁾. A análise dos resultados destas avaliações seguiu as normas descritas no manual de cada procedimento. Realizou-se também a avaliação do sistema estomatognático quanto aos aspectos morfológicos e funcionais e avaliação audiológica (audiometria tonal liminar, logaudiometria, imitanciometria – Midmatte 622 e Zodiac automático).

Durante entrevista estruturada, a mãe referiu ausência de intercorrências durante gestação e parto; atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e hipotonia na infância. Além disso, após os 2 anos de idade houve diminuição do contato visual, surgimento de *flapping* (observado até aproximadamente cinco anos), desenvolvimento motor descoordenado e desenvolvimento linguístico lento. No momento da entrevista, o participante ainda apresentava comportamentos repetitivos de morder o dorso das mãos, incoordenação motora (dificuldade para correr, subir e descer escadas, amarrar cadarço, usar tesoura), compulsão alimentar e intolerância à frustração ou mudanças na rotina. Quanto às habilidades acadêmicas, no momento frequentava escola regular (terceira série do ensino fundamental em escola pública) com pouco aproveitamento. Na escola tinha apenas um amigo (que veio de sala especial), e ficava a maior parte do tempo sozinho.

O participante frequentou terapia fonoaudiológica dos 4 aos 11 anos e terapia ocupacional e psicológica dos 7 aos 14 anos. Apesar da busca desde a tenra infância, o diagnóstico só foi obtido aos 14 anos. O participante possui dois primos de segundo grau com a síndrome do X Frágil.

O participante passou por avaliações médicas e avaliação psicológica (Quadro 1).

O participante passou por avaliação do sistema estomatognático (Quadro 2).

Quanto ao comportamento comunicativo, foram observadas habilidades conversacionais inadequadas para a idade cromo-

Quadro 1. Dados da história clínica quanto às avaliações médicas e avaliação psicológica

Procedimentos	Resultados
Ressonância magnética	Frontal pouco alargado Cisterna magna aumentada comunicante com o IV ventrículo caracterizando Variante de Dandy-Walker
Exame médico clínico	Flacidez e frouxidão articular Aumento do perímetro cefálico Pés planos Face estreita, fronte alta, lábios finos, nariz longo, macroorquidia, macrodontia, palato arqueado e estreito e prognatismo
Oftalmologia	Hipermetropia
Radiografia de coluna	Escoliose em "S" da coluna tóraco-lombar
Ecocardiografia	Normal
Exame genético	Mutação completa no gene FMR1 - síndrome do X Frágil (Investigação de mutação no gene FMR1 por técnica de PCR)
Avaliação psicológica	QI não verbal indicando deficiência intelectual moderada QI verbal indicando nível moderado de deficiência Desempenho grafo-perceptivo gravemente comprometido Comportamentos mal adaptativos e déficit de atenção (Teste Guestráltico Visomotor e WISC-III)

Quadro 2. Resultados da avaliação do sistema estomatognático

Sistema estomatognático	Resultados
Aspectos morfológicos	Lábios entreabertos Inserção de frênulo lingual anterior e limitante Palato ogival; ausência do dente 45 Overbite de quatro milímetros Apinhamento incisivos centrais e laterais inferiores Aparelho ortodôntico na arcada inferior Face dolicocefálica Fronte proeminente e ângulo naso-geniano reduzido Cintura escapular e cabeça levemente anteriorizada
Aspectos funcionais	Hipotonia leve em bochechas, masseteres, mental e lábio superior Mobilidade/motricidade facial alterada Função velofaríngea alterada Respiração oronasal e do tipo média Incoordenação pneumofonoarticulatória Lábios afastados Ausência de formação do bolo alimentar durante mastigação Deglutição de líquido com contração de mental, pressionamento lingual e movimentos associados de cabeça

lógica, com significativas alterações nos níveis pragmático, semântico e morfossintático. O participante iniciou e manteve turnos verbais com produções próprias, fazendo uso de pronomes pessoais, nomes de objetos cotidianos e lugares, e de atributos com sentido lexical (pronomes possessivos, advérbios de espaço e de tempo com significado gramatical). Suas orações eram coordenadas, entretanto frequentemente seus turnos

eram incoerentes, descontextualizados, com perseveração de temas e desorganizados morfossintaticamente, devido a erros de flexão verbal e nominal. Desta forma, seu discurso narrativo era elaborado com frases encadeadas, porém apresentava comprometimentos de coerência e coesão e utilizava temas preferenciais para atividades dialógicas. A inteligibilidade de fala esteve comprometida devido à imprecisão articulatória, hesitações e repetições de palavras e frases durante o discurso. O nível semântico, quanto aos aspectos receptivo e expressivo, apresentou-se menos prejudicado, uma vez que o discurso apresentado pelo participante quase sempre versava sobre repertório condizente com suas atividades de vida diária e interesse. Observou-se compreensão de ordens e comentários simples em contextos concretos, imediatos ou não, relacionados às atividades de vida diária vivenciadas. O tempo de atenção esteve reduzido e houve pouca manutenção de contato visual. Foram observados, ainda, comportamentos mal adaptativos como morder o dorso das mãos e realizar movimentos repetitivos.

Foram obtidos os resultados das avaliações audiológica, ABFW⁽¹²⁾, PHF⁽¹³⁾ e TDE⁽¹⁴⁾ (Quadro 3).

No subteste de escrita por meio de ditado do TDE, observou-se inadequação de utilização do espaço no papel, postura corporal e preensão do lápis; desvios ortográficos e utilização exclusiva de letras de fôrma maiúsculas. Os desvios ortográficos no subteste de ditado caracterizaram-se por erros de representação múltipla, confusão ão x am, troca de letras parecidas, omissões de letras, acréscimo de letras e apoio na oralidade. A pontuação deste subteste foi 13, estando abaixo do esperado para a sua série escolar. No subteste de leitura, o participante a realizou de maneira silabada, com falhas na decodificação grafema-fonema. Isso comprometeu a compreensão do material lido, caracterizando uma utilização insatisfatória da rota fonológica. Apenas palavras regulares, de alta frequência e com duas e três sílabas foram lidas corretamente, porém o participante nem sempre compreendia o que lia. A pontuação obtida neste subteste, 32 pontos, foi inferior ao esperado para sua série es-

Quadro 3. Resultados do ABFW – Teste de Linguagem Infantil, TDE e PHF

Procedimentos	Resultados
Audiometria tonal liminar, imitanciometria e logaudiometria	Audição periférica normal
ABFW – fonologia	Sistema fonológico totalmente adquirido
Perfil de habilidades fonológicas	Análise: 6 pontos Adição: 5 pontos Segmentação: 5 pontos Subtração: 2 pontos Substituição: 0 ponto Recepção de rimas: 4 pontos Rima sequencial: 2 pontos Reversão silábica: 0 ponto Imagem articulatória: 6 pontos Pontuação total: 30 pontos (habilidades fonológicas inferiores a 5 anos)
Teste de desempenho escolar	Leitura: 32 pontos - Inferior para seu nível escolar Escrita: 13 pontos - Inferior para seu nível escolar Aritmética: 3 pontos - inferior para seu nível escolar Escore total bruto: 48 pontos - inferior para seu nível escolar

colar. No subteste de aritmética, observou-se reconhecimento numérico. No entanto, houve melhor desempenho para somas de números que continham apenas um dígito, caracterizando dificuldade na realização de operações matemáticas. A pontuação obtida neste subteste, 3 pontos, foi inferior ao esperado para sua série escolar.

Durante escrita espontânea, também houve dificuldade quanto à utilização do espaço no papel, postura corporal e preensão do lápis. O participante escreveu sobre “a sogra”, um dos temas que faz parte do seu discurso repetitivo. Foram observados os seguintes desvios ortográficos: erros de representação múltipla, omissões de letras, sílabas e palavras de baixa carga semântica (artigos, pronomes e preposições), junção de palavras, utilização predominante de vogais e restrição de consoantes. Verificou-se, ainda, ausência de pontuação e de acentuação. Quando solicitada a leitura do texto, o participante não decodificou os símbolos gráficos e narrou o que havia escrito com o apoio em seu texto. Durante a tentativa de leitura conseguiu identificar palavras regulares e de alta frequência, o que também foi verificado na leitura de palavras isoladas (TDE). Frente às dificuldades de escrever (palavras isoladas do TDE e narrativa espontânea) e ler (leitura de palavras isoladas do TDE e da narrativa espontânea), concluiu-se que o participante não estava alfabetizado e sua escrita encontrava-se em nível silábico-alfabético.

A avaliação das habilidades psicolinguísticas foi realizada por meio do ITPA (Quadro 4).

Quadro 4. Resultados do ITPA

Subtestes	Idade psicolinguística	Escore escalar*
Recepção auditiva	7 anos e 9 meses	25
Recepção visual	9 anos	36
Memória sequencial auditiva	4 anos e 8 meses	26
Memória sequencial visual	4 anos e 3 meses	36
Associação auditiva	8 anos e 6 meses	28
Associação visual	8 anos e 6 meses	34
Closura visual	8 anos e 6 meses	36
Closura gramatical	8 anos e 9 meses	24
Closura auditiva	8 anos e 3 meses	34
Expressão manual	10 anos e 11 meses	38
Expressão verbal	3 anos e 3 meses	26
Combinação de sons	Não conseguiu realizar	-

* O escore escalar esperado para 10 anos e 11 meses. Idade máxima do procedimento.

DISCUSSÃO

No caso apresentado, as características genético-clínicas referentes aos distúrbios faciais (face alongada, palato arqueado e prognatismo), anomalias do pavilhão auricular (orelhas grandes e de abano), macroorquidismo e flacidez ligamentar, juntamente com a mutação completa no gene FMR1, confirmaram o diagnóstico de síndrome do X Frágil⁽¹⁻⁸⁾.

Em avaliação neurológica, os achados da ressonância magnética de crânio foram condizentes com a variante de Dandy-Walker (frontal pouco alargado; cisterna magna aumentada comunicante com o IV ventrículo). Essas anomalias pertencem a um *continuum* de malformações (hipoplasia do vermis cerebelar, frontal pouco alargado; cisterna magna aumentada comunicante com o IV ventrículo)⁽⁸⁻¹⁰⁾. Cabe ressaltar que na revisão da literatura realizada, foi encontrada apenas uma descrição clínica da associação da síndrome do X-Frágil com os achados neurorradiológicos compatíveis com malformação de Dandy-Walker⁽¹¹⁾. Entretanto, nesta descrição não há relato quanto ao desempenho comunicativo ou acadêmico.

O participante teve diagnóstico de déficit intelectual compatível com o descrito na literatura para a síndrome do X Frágil^(2,4-6). Em sua família, há outros casos confirmados da síndrome, que é responsável por aproximadamente 14% de todas as deficiências intelectuais idiopáticas no gênero masculino e por um terço de todas as deficiências intelectuais ligadas ao X⁽¹⁾. Homens com a síndrome do X Frágil tendem a apresentar mais limitações quanto à independência, no que diz respeito à residência, emprego, habilidade em executar atividades cotidianas (sociais), amizades e lazer⁽⁵⁾.

A presença da deficiência intelectual^(2,4-6) interfere no desenvolvimento da aprendizagem em geral e traz reflexos no desenvolvimento da linguagem oral e escrita, o que pôde ser observado neste caso clínico. Durante a avaliação, vários comportamentos mal adaptativos foram observados como morder as mãos, comportamentos perseverativos, contato ocular pobre, fala repetitiva e fixação por tema conversacional. A literatura

apresenta que na síndrome do X Frágil o comportamento é bastante variado, podendo haver características do espectro autístico associadas a esta entidade^(3,5,6,8).

Estudos mostram que comportamentos do espectro autístico também podem ser encontrados em quadros envolvendo o complexo de Dandy-Walker⁽⁹⁾. Apesar de achados controversos na literatura, alterações do cerebelo, presentes na variante de Dandy-Walker, têm sido descritas em casos que apresentam manifestações do espectro autístico. Entretanto, vale ressaltar que a hipoplasia do vermis cerebelar não é considerado um marcador neuroanatômico do autismo. Pesquisas também relacionam alterações da cisterna magna a quadros psicóticos⁽¹¹⁾ e a agenesia de corpo caloso pode estar associada a um comprometimento intelectual maior.

Os resultados da avaliação do sistema estomatognático indicaram alterações em estruturas craniofaciais como face longa, lábios entreabertos, hipotonia, palato ogival, *overbite* e prognatismo, correspondentes a algumas das alterações do dismorfismo facial presentes na síndrome do X-Frágil. Essas alterações têm importância clínica por fazerem parte das características fenotípicas desta síndrome^(1,2,5). Os aspectos de mobilidade e motricidade orofacial e funções estomatognáticas alterados indicam desequilíbrio entre o sistema funcional e esquelético⁽¹⁾ e trazem interferência nos aspectos expressivos da linguagem.

Quanto às habilidades comunicativas, observou-se a interferência dos aspectos comportamentais nas situações interativas, o que dificulta o desenvolvimento das relações interpessoais de modo mais satisfatório. A literatura refere que os déficits de percepção social, o aumento da ansiedade social e as características do espectro autístico, comumente observados na síndrome do X-Frágil, interferem nas relações sociais e na independência em desempenhar os papéis que definem a vida adulta⁽⁵⁾. As habilidades receptivas mostraram-se mais preservadas, ou seja, o participante foi capaz de compreender contextos situacionais de vida diária. As habilidades expressivas sofreram interferências da elaboração morfossintática, pragmática e semântica.

O nível semântico foi o mais preservado, considerando que nas habilidades dialógicas a temática quase sempre versava sobre repertório condizente com suas atividades de vida diária. Em seu discurso, foram identificadas hesitações com frases entrecortadas e episódios ininteligíveis, corroborando a literatura^(2,3,5,6). Indivíduos com a síndrome do X-Frágil apresentam não apenas déficits relacionados à sintaxe, mas também à semântica, como dificuldade de evocar palavras e pouca habilidade na escolha de palavras alvos no léxico mental ao tentar produzir um pensamento com significado e bem estruturado. Isso causa interferência na fluência do discurso e inteligibilidade do conteúdo a ser transmitido⁽³⁾. Infere-se que a baixa ocorrência de alterações receptivas reportadas neste estudo deve-se ao fato de a linguagem receptiva ser considerada em razão do nível intelectual. Estas foram condizentes ao esperado para a idade mental como descrito na literatura^(4,5,8).

Uma revisão da literatura sobre a comunicação de indivíduos com a síndrome do X Frágil⁽⁸⁾ também descreveu atrasos na aquisição e no desenvolvimento da linguagem com ênfase na alteração pragmática, de estabilização do sistema fonoló-

gico e nos desvios na organização sintática. Estudos sobre o complexo de Dandy-Walker, mais especificamente a síndrome de Dandy-Walker, também prevêem prejuízos nas habilidades de comunicação. Entretanto, não foram encontrados trabalhos sobre descrições detalhadas das habilidades comunicativas com quadros em que está presente a variante de Dandy-Walker.

Os resultados das avaliações de leitura, escrita e aritmética condizem com escores inferiores à série escolar do participante. Seu desempenho em atividades de escrita foi condizente com processos iniciais de aquisição da linguagem escrita: conseguiu apenas escrever com letras de fôrma maiúsculas; apresentou dificuldade na decodificação dos símbolos gráficos, com leitura silabada e na decodificação de palavras regulares com comprometimento da compreensão; apresentou reconhecimento numérico, porém teve dificuldade na realização de operações matemáticas simples para seu nível de escolaridade.

Para a série escolar em que se encontrava o participante, esperava-se o conhecimento de regras ortográficas e adequação das habilidades do processamento perceptivo e psicolinguísticas. Trata-se, por exemplo, de coordenação motora fina, habilidades visoespaciais e visoperceptuais, atenção sustentada, discriminação e memória auditiva e visual, metalinguagem. Na síndrome do X-Frágil^(3,4) há a possibilidade de comprometimento dessas habilidades, seja pelo atraso do desenvolvimento global, seja pelas alterações cognitivas previstas ou pelo atraso na aquisição da linguagem oral.

A habilidade de processar símbolos visuais desempenha um papel importante na aprendizagem da leitura e da escrita em sistemas com ortografia alfabética. Qualquer desordem nessa habilidade pode acarretar déficit na consciência de fonemas e na correlação fonema-grafema⁽⁴⁾. Verificando os escores obtidos no Perfil de Habilidades Fonológicas, pôde-se observar a dificuldade apresentada pelo participante na decodificação e manuseio dos símbolos gráficos.

No que se refere às habilidades psicolinguísticas, as mais prejudicadas referem-se à combinação de sons, expressão verbal, seguida da memória sequencial auditiva e visual. Entretanto, considerando a idade cronológica do participante e a idade máxima padronizada pelo teste, houve prejuízo nos demais subtestes, uma vez que as demais habilidades estão adequadas para no máximo 10 anos de idade, com exceção do subteste de expressão manual. Observou-se influência do controle da atenção nestas atividades.

Reter informações ou assimilar noções abstratas, tais como as requeridas no aprendizado da leitura, escrita e matemática, envolvendo habilidades para perceber, relacionar e fixar sequências na estrutura de sons e letras com significado, resolver situações-problemas mais abstratas e complexas, generalizar e aplicar informações em situações novas são dificuldades encontradas no aprendizado acadêmico de indivíduos com a síndrome do X-Frágil⁽⁶⁻⁸⁾. Essas características interferem nas funções cognitivas, no nível intelectual, nas habilidades psicolinguísticas e comunicativas. Há necessidade de grande influência do ambiente social quanto à promoção de estimulação qualitativa quantitativa para otimizar o potencial deste indivíduo.

Pode-se notar grande variabilidade de alterações de linguagem entre os indivíduos com a síndrome do X-Frágil, assim

como no grau de severidade dos distúrbios da comunicação oral e escrita⁽⁸⁾. O sucesso em atividades escolares é potencialmente dependente do ambiente familiar, do desenvolvimento da linguagem, das funções cognitivas e das habilidades específicas perceptuais que favorecerão a apreensão de estratégias utilizadas no processo de aprendizagem⁽⁴⁾.

A literatura aponta para diversas possibilidades de alterações do desenvolvimento em indivíduos que apresentam quadros do complexo de Dandy-Walker⁽⁹⁾. Como a variante de Dandy-Walker é a forma mais branda do complexo, é possível a ocorrência de quadros assintomáticos, havendo dependência do fator etiológico destas malformações ou da presença de associações com outros quadros clínicos. Assim, quando a variante de Dandy-Walker está associada a outras malformações, anormalidades cromossômicas ou síndromes, haverá impacto negativo para o desenvolvimento dos pacientes.

Quanto à associação da síndrome do X-Frágil e a variante de Dandy-Walker, compreende-se que este é mais um fator de risco para alterações da comunicação e aprendizagem. Nesta perspectiva, ressalta-se a importância do diagnóstico precoce e com equipe multidisciplinar, como indicado em estudo sobre essa temática⁽¹⁰⁾.

A literatura⁽¹¹⁾ aponta que na síndrome de Dandy-Walker a malformação cerebral, apesar de etiologia desconhecida, tem sido reportada como tendo uma relação causal com vários tipos de anormalidades cromossômicas e síndromes com diversas malformações. Foram ainda discutidos outros quadros pertencentes ao complexo de Dandy-Walker.

COMENTÁRIOS FINAIS

Diante os dados obtidos neste estudo verificou-se alteração de linguagem quanto à aquisição de habilidades fonológicas, pragmáticas, semânticas e morfossintáticas e alteração em habilidades psicolinguísticas. Essas alterações demonstram interferir no processamento das informações, com reflexos relevantes para as habilidades comunicativas e aprendizagem escolar.

A presença de alterações estruturais do sistema nervoso central, encontradas na variante de Dandy-Walker somadas ao quadro da síndrome do X-Frágil, traz risco adicional para prejuízos no processo comunicativo. Outro aspecto importante refere-se à presença de comportamentos do espectro autístico, previstos tanto na síndrome do X-Frágil quanto no complexo de Dandy-Walker.

Portanto, ressalta-se a importância do diagnóstico o mais precocemente possível para oferecer oportunidades terapêuticas específicas. Isso permitirá a otimização do potencial e contribuirá para a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos e de seus familiares.

REFERÊNCIAS

1. Ridaura-Ruiz L, Quinteros-Borgarello M, Birini-Aytés L, Gay-Escoda C. Fragile X-Syndrome: Literature review and report of two cases. *Med Oral Patol Cir Bucal*. 2009;14(9):434-9.
2. D'Hulst C, Kooy RF. Fragile X syndrome: from molecular genetics to therapy. *J Med Genet*. 2009;6(2):577-84.
3. Yonamine SM, Silva AA. Características da comunicação em indivíduos com a síndrome do X Frágil. *Arq Neuropsiquiatr*. 2002;60(4):981-5.
4. Roberts JE, Schaaf JM, Skinner M, Weeler A, Hooper S, Hatton DD, et al. Academic skills of boys with fragile x syndrome: profiles and predictors. *Am J Ment Retard*. 2005;110(2):107-20.
5. Hartley SL, Seltzer MM. Exploring the adult life of men and women with fragile x syndrome: results from a national survey. *Am Assoc Intellect Dev Disabil*. 2011;116(1):16-35.
6. Price J, Roberts J, Vandergrift N, Martin G. Language comprehension in boys with fragile and boys with down syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2007;51(Pt 4):318-26.
7. Bayley DB, Raspa M, Holiday D, Bishop E, Olmsted N. Functional skills of individuals with fragile X syndrome: A lifespan cross-sectional analysis. *Am J Intellect Dev Disabil*. 2009;114(4):289-303.
8. Ferreira GC, Lamônica DA. Caracterização da linguagem na síndrome do X-frágil: estudo bibliográfico. *Pró Fono*. 2005;7(1):111-20.
9. Sasaki-Adans D, Elbabaa SK, Jewells V, Carter L, Campbell JW, Ritter AM. The Dandy-Walker Variant: A case series of 24 pediatrics patients and evaluation of associated anomalies, incidence of hydrocephalus, and developmental outcomes. *J Neurosurg Pediatrics*. 2008;2(3)194-9.
10. Lavanya T, Cohen M, Gandhi SV, Farrel, T, Whiby EH. A case of Dandy-Walker Variant: The importance of a multidisciplinary team approach using complementary techniques to obtain accurate diagnostic information. *Br J Radiol*. 2008;81(970):242-5.
11. Imatala G, Yamanouchi H, Arisaka O. Dandy-Walker syndrome and chromosomal abnormalities: review. *Congenit Anoma*. 2007;47(1):113-8.
12. Wertzner HV. Fonologia (Parte A). In: Andrade RFA, Befi-Lopes DM, Fernandes FDM, Wertzner HF. *ABFW – Teste de linguagem infantil nas áreas de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática*. São Paulo: Pró-Fono; 2000. p.5-40.
13. Alvarez AM, Carvalho IA, Caetano AL. *Perfil de habilidades fonológicas*. 2a ed. São Paulo: Via Lettera; 2004.
14. Stein LM. *Teste de desempenho escolar: Manual para aplicação e interpretação*. São Paulo: Casa do Psicólogo; 1994.
15. Bogossian MADS, Santos MJ. *Manual do examinador: Teste Illinois de habilidades psicolinguísticas*. Rio de Janeiro: EMPSEI; 1977.