

Relatos de casos

Doença mitocondrial e comunicação suplementar e alternativa: estudo de caso clínico

Mitochondrial disease and augmentative and alternative communication: a clinical case study

Luciana Maria Wolff-Barnabé⁽¹⁾

Bruna Diógenes⁽¹⁾

Maria Claudia Cunha⁽²⁾

Regina Maria Ayres de Camargo Freire⁽²⁾

⁽¹⁾ Pontifícia Universidade Católica de São Paulo – PUC SP – São Paulo (SP), Brasil.

⁽²⁾ Faculdade de Ciências Humanas e da Saúde da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo – PUC SP – São Paulo (SP), Brasil.

Trabalho realizado no Programa de Estudos Pós Graduated (Doutorado) em Fonoaudiologia da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo – PUC SP – São Paulo (SP), Brasil.

Conflito de interesses: inexistente

Recebido em: 17/11/2015
Aceito em: 04/07/2016

Endereço para correspondência:

Luciana Maria Wolff-Barnabé
R. Cônego Tobias, 437 sala 51.
Pindamonhangaba (SP), Brasil
CEP: 12403-030
E-mail: luwolff@uol.com.br

RESUMO

Poucos são os estudos fonoaudiológicos brasileiros sobre pacientes com o diagnóstico de doenças da cadeia respiratória mitocondrial. Esse quadro clínico é uma das doenças genéticas do metabolismo mais frequentes e apresenta sintomas que demandam intervenções fonoaudiológicas (alterações miofuncionais orais, auditivas e dificuldades na aquisição da linguagem oral). Neste estudo, articula-se a possibilidade de trabalho com esses sujeitos na abordagem da comunicação suplementar e alternativa. Objetivou-se descrever os resultados da utilização da comunicação suplementar e alternativa no atendimento de uma criança com doença mitocondrial. Os procedimentos terapêuticos enfatizaram o uso social da linguagem por meio de atividades significativas e contextualizadas, com o apoio de fotos e de figuras do Picture Communication Symbols de atividades cotidianas. Os resultados obtidos apontaram aumento na funcionalidade da linguagem oral do sujeito, ao favorecer suas práticas discursivas, especialmente quanto à intenção comunicativa no contexto interacional.

Descritores: Fonoaudiologia; Linguagem; Doenças Mitocondriais; Auxiliares de Comunicação para Pessoas com Deficiência

ABSTRACT

There are few Brazilian speech-language pathology studies about patients with mitochondrial disease diagnostic. The genetic metabolically clinical diseases are very frequent and show symptoms that demand speech-language pathology interventions (miofunction oral changes, auditory and complex communication needs). In this paper, the results indicate the possibility of augmentative and alternative communication work with this population. Objective is to describe the augmentative and alternative communication use results of the work with a child with mitochondrial disease. The therapeutic proceedings focus on the social language meaningful and contextualized activities use, with the help of diary activities photos and the Picture Communications Symbols. The results shows an increase on individual oral language function, when it maximizes discursive practice, especially when it has a communicative intention on the interaccional context.

Keywords: Speech, Language and Hearing Sciences; Language; Mitochondrial Diseases; Communication Aids for People with Disabilities

INTRODUÇÃO

As doenças da cadeia respiratória mitocondrial, também conhecidas como citopatias mitocondriais, doenças mitocondriais ou doenças da fosforilação oxidativa configuram-se como um grupo de doenças hereditárias do metabolismo, clinicamente heterogêneas, causadas por defeitos no sistema de produção de ATP mitocondrial¹.

O diagnóstico dessas patologias é complexo, devido à variabilidade dos sinais clínicos; a não uniformização dos critérios diagnósticos e a presença de frequentes alterações secundárias da fosforilação oxidativa. Os critérios para o diagnóstico são: avaliação clínica, exames genéticos e laboratoriais².

As principais manifestações clínicas nos tecidos do sistema nervoso central são ataxia, mioclonia, retardo psicomotor, regressão psicomotora, distonia³, fraqueza muscular; intolerância ao exercício; perda auditiva do tipo neurossensorial; problemas com a coordenação dos movimentos; convulsões; déficits de aprendizagem; atrofia óptica; retinopatia pigmentar, oftalmoparesia; cardiomiopatia; diabetes; autismo; atrofia do crescimento; neuropatia periférica, demência, lipomas múltiplos, além de frequentes episódios de problemas respiratórios⁴.

As doenças mitocondriais (DM), por serem consideradas doenças raras, tradicionalmente não eram investigadas cientificamente de maneira sistemática. Contudo, nos últimos 15 anos houve aumento significativo de pesquisas sobre o tema. Estudos epidemiológicos têm sido realizados com o intuito de confirmar que as doenças mitocondriais estão, de fato, entre as doenças genéticas do metabolismo mais frequentes e representam investimentos financeiros significativos na área da saúde⁵. A prevalência é estimada em 10 a 15 casos por 100.000 nascidos vivos, mostrando-se com prevalência similar às doenças neurológicas bem conhecidas, como a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) e as distrofias musculares¹.

O prognóstico da DM é desfavorável, com acentuada mortalidade e morte prematura⁶. A mortalidade varia entre 10-50% /ano após o diagnóstico, na criança, e entre 5-20% / ano após o início do tratamento clínico, no adulto⁷. É válido destacar que são raros os casos em que se observa boa evolução clínica^{8,9}.

Os estudos fonoaudiológicos brasileiros sobre esse quadro clínico relacionam-se, basicamente, a perdas auditivas¹⁰ e alterações na motricidade orofacial¹¹. Contudo, além das alterações miofuncionais orais (desencadeadas primordialmente pela hipotonia) e

auditivas, ocorrem dificuldades no aprendizado escolar (leitura, escrita) e no funcionamento da linguagem oral, abrindo-se a possibilidade de tratamento desses sujeitos sob a abordagem da Comunicação Suplementar e Alternativa (CSA)¹².

A CSA pode ser utilizada como recurso suplementar à fala existente ou em substituição à fala não funcional, por meio de expressões faciais, gestuais, símbolos gráficos, figuras e/ou escrita, para promover a comunicação interpessoal de maneira a favorecer a interação social, o desempenho escolar e a autoestima¹³.

Sendo assim, o objetivo deste trabalho é descrever os resultados da utilização da CSA no atendimento de uma criança com Doença Mitocondrial.

APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC SP) conforme parecer no. 1.227.183 CAAE: 48729315.5.0000.5482. Os responsáveis legais do participante assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, consentindo, com a realização e divulgação da pesquisa e seus resultados.

Histórico do paciente

Sujeito do gênero masculino, 11 anos de idade, com diagnóstico médico de Doença Mitocondrial, acompanhado por um Centro de Genética especializado desde um ano de idade. Desde então, faz uso de medicações para repor os aminoácidos que seu organismo não produz: L-Carnitina, Tiamina, Coenzima, Vitaminas C e E, Riboflavina e Ácido Fólico. Faz avaliações de audição e visão, periodicamente, com resultados dentro dos padrões de normalidade.

Estuda em uma escola regular particular, desde o início da escolarização (durante o estudo estava no segundo e terceiro ano do ensino fundamental),. A queixa principal da instituição pautava-se no aspecto comportamental, principalmente no tocante à interação com outros alunos e à agressividade, fatos esses relacionados com as dificuldades de comunicação.

A comunicação com a família acontece basicamente por meio da oralidade, com apoio em alguns gestos não simbólicos (apontar)¹², sempre associados a vocalizações. Os familiares relatam dificuldade para compreender o sujeito.

Na avaliação fonoaudiológica observou-se: presença de raras vocalizações ou palavras monossilábicas (como sua articulação de fonemas é prejudicada,

muitas vezes fica difícil compreender a palavra) e uso de gestos e expressões corporais, com funcionalidade precária em função da restrita autonomia discursiva e intenção comunicativa, atreladas a fala repetitiva, ou seja, ele repete a própria fala. Nesse contexto, a comunicação do sujeito era acompanhada por irritabilidade (dava tapas no interlocutor ou na própria cabeça), quando não era compreendido pela terapeuta.

RESULTADOS

O material analisado é relativo ao atendimento fonoaudiológico na abordagem com a CSA realizado no período de maio de 2014 a maio de 2015, em atendimentos realizados uma vez por semana, com duração de 45 minutos cada. Os procedimentos terapêuticos enfatizaram o uso social da linguagem por meio de atividades significativas e contextualizadas, com o apoio de fotos de atividades cotidianas e de desenhos do *Picture Communication Symbols (PCS)*, sistema de figuras utilizado na CSA. As atividades foram escolhidas de acordo com o interesse da criança e algumas vezes escolhidas no próprio símbolo por ele. Foram explorados jogos, livros de história e brincadeiras (bola, carrinho) e ao mesmo tempo foram apresentadas as figuras para que pudessem funcionar como possibilidade de comunicação. A criança utilizava as figuras de forma espontânea geralmente apontando, mas qualquer efeito (olhar, pegar, morder, por exemplo) foi aceito como resposta e interpretado oralmente pelo terapeuta.

Durante o processo terapêutico foi elaborada prancha de comunicação em formato de caderno, utilizada como apoio à oralidade em diferentes contextos interacionais (terapia fonoaudiológica, escola e cotidiano doméstico). Nesse caderno foram montadas pranchas temáticas (figuras organizadas de acordo com temas relacionados às experiências mais significativas do sujeito).

O tratamento fonoaudiológico incluiu orientações mensais aos profissionais envolvidos no processo educacional, visando à utilização de estratégias com a CSA que potencializassem as relações interacionais da criança. Estas estratégias da CSA, basicamente se referem à presença das figuras na terapia e utilizadas pela terapeuta concomitante à fala e esporadicamente a criança apontava ou pegava o desenho de forma espontânea. As figuras eram desenhos elaborados em papel, representando atividades, geralmente relacionadas com o contexto.

A abordagem familiar consistiu em entrevistas individuais com os pais e participação de familiares em alguns atendimentos.

Os resultados dessa intervenção serão apresentados de acordo com os seguintes parâmetros: intenção comunicativa, autonomia discursiva, funcionalidade da linguagem e recursos não verbais.

A utilização da CSA gerou modificações significativas: após um ano de tratamento, o paciente ampliou as vocalizações apoiadas nos símbolos da CSA, que configuraram recursos complementares efetivos à fala. Nesse contexto interacional, observou-se aumento na intenção comunicativa, a qual implicou alguma autonomia discursiva e, por extensão, aumento na funcionalidade da linguagem oral.

Os fragmentos clínicos apresentados a seguir, ilustram essas afirmações:

1. Terapeuta (T) e Sujeito (S) sentados, em interação com o recurso da prancha de CSA (Anexo 1).

S: Carro (mostra a figura do carro)

T: Vc quer brincar com o carro?

S: ááá (concordando)

T: De quem é isso? (apontando para a figura do vídeo game)

S: Teteu (como ele se nomeia)

T: É seu?

S: (segmento ininteligível)

T: Com quem você joga?

S: uu (em intensidade baixa e ininteligível)

T: Quem jogou com você?

S: Mamãe (sem apoio na figura)

T: A mamãe jogou vídeo game?

S: É

T: O que você fez essa semana?

S: (aponta a figura do vídeo game e olha para T)

T: Vídeo game?

S: Ááá (concordando)

T: Você jogou vídeo game? Com quem?

S: Papai

T: Com o papai? E o papai sabe jogar?

S: (faz movimento de negação com a cabeça)

2. (S folheando o caderno).

S: Á! (aponta para uma figura que representa um programa de TV que gosta muito).

T: Que é isso? BBB! Acabou né?

S tem a sua frente três figuras de jogos que foram mostradas a ele em outro momento.

S:á

T: Que que você quer?
 S: Cocá (para brincar) - olha para T
 T: Quer brincar?
 S: ã (concordando)
 T: De que você quer brincar?
 S: éé (concordando) - olha e aponta para a figura que representa o jogo Pula Pirata, olha para T
 T: Com o Pirata?
 S: é

Observa-se que as figuras funcionam como recurso efetivo para desencadear o diálogo, tanto quando introduzidas por T (fragmento 1) como por S (fragmento 2).

3. (S e T se encontram no início da sessão)
 S: Oiii
 T: Oi!
 S: tetem?(para “tudo bem”)
 T: Eu tô e você?
 S: oiii, tetem?
 S estabelece turnos dialógicos; contudo, na ausência das figuras como apoio, seus enunciados tendem a ser repetitivos.

4. (S e T estão conversando, sem a prancha de CSA).
 S: Pexi, pexi
 T: Peixinho?
 S: ããã
 T: Quê?
 S: Nada
 T: O peixinho nada? (ruptura dialógica)

5. (S e T estão conversando, utilizando a prancha de CSA)
 S: Papai (aponta para a figura do pai)
 T: Papai está esperando você lá fora.
 S: Carro
 T: Tá no carro?
 S: ááá (batendo palmas afirmativamente)

Observa-se que em ambos os contextos (fragmentos 4 e 5) S assume o papel de interlocutor ativo. Contudo, as interpretações que T faz de seus enunciados é favorecida pelas figuras, o que promove uma simetria discursiva, ou seja, promove uma correspondência figura e interpretação de forma consensual. Os elementos da interação na estrutura da permuta são simetrizados quando entendido como acordo relativo, expresso através da aceitação da

interpretação para negociação, e que vai se constituir como objeto de conhecimento ¹³.

6. (S e T estão conversando, utilizando a prancha de CSA)
 T: Qual é a sua bicicleta ? (mostrando dois desenhos: bicicleta e triciclo).
 S: Biqué (apontando para a bicicleta)
 T: Bicicleta!
 S: uuuu (com entonação de que está concordando)
 T: Entendi
 S: ééé (também com a mesma entonação)

No decorrer do processo terapêutico, a utilização da CSA promoveu ampliação de vocabulário: repete palavras novas a partir das figuras, tentando articulá-las adequadamente e generalizando o uso em diferentes contextos. No recorte acima, observa-se, inclusive, subcategorização semântica.

7. (S e T estão conversando, sem a prancha de CSA).
 S: aaa
 T: Quê?
 S: Sossó (olhando para a janela)
 T: Sol?
 S: aaa (apontando a janela)
 T: Não tem sol hoje. Tá chovendo!
 S: aaa, sossó
 T: Hoje não tem sol! Tem muita chuva...

A inteligibilidade da fala ainda é prejudicada em função das limitações miofuncionais orais. Especialmente nesse contexto, o recurso dos símbolos da CSA configura-se como apoio efetivo para a manutenção da dialogia, como no fragmento a seguir.

8. (S e T estão conversando, com a prancha de CSA sobre a mesa).
 S: Cócá
 L: Há? (sem compreender)
 S: Cócá (repete e aponta para a figura da Coca-Cola)

Observou-se que a utilização da CSA generalizou-se para o ambiente familiar: quando quer relatar algo, busca e se apóia no caderno, de maneira a expressar desejos, necessidades e intenções. Ressalta-se que a mãe é o interlocutor privilegiado nesse processo.

DISCUSSÃO

Neste estudo, observa-se que a CSA foi efetiva para desencadear e sustentar a dialogia. Mas para que isso fosse possível foi necessária a constante atribuição de sentidos aos seus enunciados¹⁴, ainda precários linguisticamente. Isto é, de maneira a ir além das atividades metalinguísticas (nomear, repetir), em direção à estruturação discursiva com vistas à expressão de conteúdos subjetivos, mesmo diante das significativas limitações impostas pela patologia¹⁵.

Somente assim, os símbolos utilizados na CSA podem passar de meros sinais para signos com funcionamento polissêmico, de caráter variável e flexível, no contexto intersubjetivo entre os interlocutores¹⁴, distanciando-se da concepção que supervaloriza aspectos formais da língua em detrimento do funcionamento discursivo e sua efetividade no contexto interacional¹⁵.

Assim, nesse caso, o uso da CSA se apresentou como alternativa à linguagem oral de baixa funcionalidade, favorecendo o surgimento de alguma autonomia discursiva, embora ainda precária.

Por sua vez, a presença significativa de segmentos ininteligíveis na fala do sujeito, é compatível com as dificuldades miofuncionais orais inerentes ao quadro clínico¹¹. Mas, tal limitação não impediu a dialogia na medida em que a T buscou interpretar esses segmentos a partir do contexto interacional, o que mostrou efetividade, especialmente quando foi utilizada a CSA¹⁶.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Nesse caso, os resultados indicam que a CSA, articulada à uma concepção não formalista de linguagem (isto é, aquela que privilegia a expressão da subjetividade) ampliou a funcionalidade da linguagem do sujeito, ao favorecer suas práticas discursivas, especialmente quanto à intenção comunicativa no contexto interacional.

Nessa perspectiva, sugere-se que os estudos sobre CSA atentem e explicitem, a concepção de linguagem que subsidia seus procedimentos; o que não é típico na literatura sobre o tema.

REFERÊNCIAS

1. Rodenburg RJT. Biochemical diagnosis of mitochondrial disorders. *J Inher Metab Dis*. 2011;34:283-92.

2. Rötig A. Human diseases with impaired mitochondrial protein synthesis. *Biochim Biophys Acta*. 2011;1807:1198-205.
3. DiMauro S, Rustin P. A critical approach to the therapy of mitochondrial respiratory chain and oxidative phosphorylation diseases. *Biochim Biophys Acta*. 2009;1792(12):1159-67.
4. Nasseh IE, Tengan CH, Gabbai AA. Doenças Mitocondriais. *Rev Neurociências*. 2001;9(2):60-9.
5. DiMauro S, Hirano M, Kaufmann P, Mann J. Mitochondrial psychiatry. In: DiMauro S, Hirano M, Schon EA, editors. *Mitochondrial Medicine*. Abingdon: Informa Healthcare. 2006. p. 261-77.
6. Chinnery P, Majamaa K, Turnbull D, Thorburn D. Treatment for mitochondrial disorders. *Cochrane Database Syst Rev*. 2006a;1(1):CD004426
7. Naviaux RK, Nguyen KV. POLG mutations associated with Alpers' syndrome and mitochondrial DNA depletion. *Ann Neurol*. 2004;55(5):706-12.
8. Zeviani M, Carelli V. Mitochondrial disorders. *Curr Opin Neurol*. 2003;16(5):585-94.
9. Debray FG, Lambert M, Lortie A, Vanasse M, Mitchell GA. Long-term outcome of Leigh syndrome caused by the NARP-T8993C mtDNA mutation. *Am J Med Genet A*. 2007;143A(17):2046-51.
10. Bonassa-Mourato AC, Lança SM, Lório MCM, Assencio-Ferreira VJ. Comparativo da Progressividade das Deficiências Auditivas em Pacientes Portadores de Miopatias Metabólicas. *Rev. CEFAC*. 2002;4(1):67-70.
11. Mendes LTB, Ferreira ZCF. Fase Oral da Deglutição em Pacientes com Doenças Mitocondriais. 19º. Congresso Brasileiro e 8º. Internacional de Fonoaudiologia. [base de dados da internet]. 2011. São Paulo – SP. p.170. Disponível em: http://www.sbfa.org.br/portal/anais2011/trabalhos_select.php?tt=Busca&id_artigo=170
12. ASHA: American Speech Language Hearing Association. What is Augmentative and Alternative Communication? Disponível em: http://www.asha.org/public/speech/disorders/AAC/#what_is
13. Lier MF, Palladino RRR, Maia EAM. Simetrização e Assimetria na Comunicação Pré-linguística. In: Rojo RHRR, Cunha MC, Garcia ALM. *Fonoaudiologia & Linguística*. São Paulo: EDUC; 1991. p.11-24.

14. Vasconcellos R. Clínica de linguagem: da entrevista à implementação da CSA, suas heterogeneidades e a inclusão Escolar. In: Chun RYS, Reily L, Moreira EC. Comunicação Alternativa: Ocupando Territórios. São Carlos: Marquezine & Manzini: ABPEE; 2015. p. 129-43.
15. Panhan H. A tecnologia no espaço clínico e terapêutico fonoaudiológico. Temas sobre Desenvolv. 2001;10(58/59):56CE-8CE.
16. Vasconcellos R. Clínica de linguagem e seus efeitos singulares no encontro entre falas de terapeuta e paciente com paralisia cerebral. In: Passerino LM, Bez MR, Pereira ACC, Peres A. Comunicar para Incluir. Porto Alegre: Ponto e Virgula Editora; 2013. p. 313-28.

ANEXO 1. Prancha de comunicação suplementar e alternativa

