

Evolução de habilidades comunicativas na Síndrome de Williams – Processo terapêutico de um caso clínico*

Mariana G. Gejão**

Jéssika N. G. Silva***

Dionísia A. C. Lamônica****

Luciana P. M. De-Vitto*****

Dágma V. M. Abramides*****

A. Richieri-Costa*****

Resumo

Introdução: a Síndrome de Williams, uma rara síndrome genética de herança autossômica dominante, exerce impacto sobre diversas áreas do desenvolvimento, incluindo as áreas cognitiva, lingüística, comportamental e motora, com probabilidade de ocorrência de 1: 20.000 crianças (Sugayama et al., 2000). O objetivo do presente estudo foi caracterizar a evolução das habilidades comunicativas, bem como descrever o processo de intervenção fonoaudiológica de um indivíduo com Síndrome de Williams. **Método:** criança do gênero feminino acompanhada em terapia fonoaudiológica desde os cinco anos de idade, durante nove meses. Para análise dos resultados, foram consideradas as avaliações inicial e final, que englobaram procedimentos clínicos e formais, além de observações terapêuticas. **Resultados:** observou-se evolução na brincadeira simbólica; nos aspectos pragmático, sintático, semântico e fonético-fonológico; nos comportamentos adaptativos, motor grosseiro, motor delicado, pessoal-social e lingüístico; nas habilidades de recepção auditiva e visual, closura visual e gramatical, associação visual e auditiva e expressão manual. Verificou-se, após o período de intervenção, desenvolvimento comunicativo lento, porém constante. **Conclusão:** este estudo de caso evidenciou aspectos importantes a serem considerados no que se refere à avaliação e intervenção de indivíduos com a Síndrome de Williams, o que é precário na literatura pertinente.

Palavras-chave: Síndrome de Williams; desenvolvimento da linguagem; genética; fonoterapia.

* Trabalho vinculado ao Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo.

** Fonoaudióloga, mestre em Fonoaudiologia pelo Departamento de Fonoaudiologia da FOB/USP. *** Fonoaudióloga bolsista do Departamento de Fonoaudiologia da FOB/USP. **** Fonoaudióloga, livre docente do Departamento de Fonoaudiologia da FOB/USP; doutora em Distúrbios da Comunicação Humana pela Unifesp. ***** Fonoaudióloga, docente do Departamento de Fonoaudiologia da FOB/USP; Doutora em Ciências Biológicas: área de Genética Clínica pelo Instituto de Biociências da Universidade Estadual Paulista – Botucatu. ***** Psicóloga, docente do Departamento de Fonoaudiologia da FOB/USP; Doutora em Ciências Biológicas: área de Genética Clínica pelo Instituto de Biociências da Universidade Estadual Paulista – Botucatu. ***** Médico neurologista, livre docente do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da USP, Bauru.

Abstract

Background: the Williams Syndrome, a genetic rare syndrome of dominant autosomic inheritance, exerts impact on diverse areas of the development, including the cognitive, linguistic, behavioral and motor areas, with probability of occurrence of 1: 20,000 children (Sugayama et al, 2000). The aim of this study was to characterize the communicative abilities evolution, as well as to describe the therapy process of speech and language of a patient with Williams Syndrome. **Method:** this case was a female child observed since 5 years old in speech and language therapy for nine months. For the analysis, it was taken in consideration the initial and the final assessment, clinical and formal, and the therapeutical observations. **Results:** Evolution was observed in the symbolic game; in the pragmatic, syntactic, semantic and phonetic-phonological aspects; in the adaptative, gross motor, fine motor, personal-social and linguistic behaviors; in the abilities of auditory and visual reception, visual and grammatical closure, visual and auditory association and manual expression. It was verified after the intervention period, slow, however constant communicative development. **Conclusion:** this clinical report revealed important findings to be discussed about assessment and intervention in Williams Syndrome, which is precarious in literature.

Keywords: Williams Syndrome, language development, genetics, speech therapy.

Resumen

Introducción: el Síndrome de Williams (SW), es un raro síndrome genético de herencia autosómica dominante y ejerce impacto sobre diversas áreas del desenvolvimiento, incluyendo las áreas de cognición, lingüística, comportamiento y motora, con probabilidad de ocurrencia de 1: 20.000 niños (SUGAYAMA, et al, 2000). El objetivo de este estudio fue caracterizar la evolución de las habilidades comunicativas, así como, describir el proceso de intervención fonológica de un individuo con Síndrome de Williams. **Método:** observamos durante nueve meses una niña sometida a terapia fonológica desde los cinco años de edad. Para analizar los resultados fueron consideradas las evaluaciones iniciales y finales, en las que abarcaron procedimientos clínicos y formales, además de observaciones terapéuticas. **Resultados:** evolución fue observada en el juego simbólico; en los aspectos pragmáticos, sintácticos, semánticos y fonético-fonológico; en los comportamientos adaptativos, motor grueso, motor fino, personal-social y lingüísticos; en las capacidades de recepción auditiva y visual, encierro visual y gramatical, asociación visual y auditiva y expresión manual. Fue verificado después del período de la intervención, desenvolvimiento comunicativo lento, pero constante. **Conclusiones:** este estudio de caso ha evidenciado aspectos importantes a ser considerados en lo que se refiere a la evaluación y intervención con individuos con Síndrome de Williams, lo que es precario en la literatura pertinente.

Palabras claves: Síndrome de Williams; Desarrollo del lenguaje; Genética; Logoterapia

Introdução

A Síndrome de Williams (SW) ou de Williams-Beuren é uma rara afecção genética de herança autossômica dominante. Exerce impacto sobre diversas áreas do desenvolvimento, incluindo as áreas cognitiva, lingüística, comportamental e motora (Aravena et al, 2002), com probabilidade de ocorrência de 1: 20.000 crianças (Smith, 1982).

Foi descrita pela primeira vez em 1961 por um médico neozelandês, Dr. Williams e cols, apresentando um grupo de crianças que possuía os seguintes sintomas: problemas cardiovasculares, faces com características semelhantes, atraso mental moderado, dificuldade de leitura, escrita e raciocínio lógico-matemático (ibid.).

A afecção caracteriza-se por face dismórfica típica (face de *duende*), cardiopatia congênita, baixa

estatura, anomalias geniturinárias, deficiência mental e, ocasionalmente, hipercalcemia na infância. Em alguns casos também é comum a presença de estrabismo e anomalias dentárias (Sugayama et al., 1995; 2000; Aravena et al., 2002).

Os achados craniofaciais da SW incluem frente alargada, depressão temporal, hipoplasia malar, edema supra-orbitário, nariz curto e arrebitado, ponte nasal deprimida, narinas antevertidas, filtro nasal longo, lábios espessos, bochechas proeminentes, boca grande, queixo pequeno, olhos claros e íris de padrão estrelado (Sugayama et al., 1995; 2000). Esse dismorfismo facial é identificado por volta dos quatro meses de idade, tornando-se evidente na lactância e infância. Na idade adulta, a face modifica-se com formato alongado e lábios mais espessos. Cabelos grisalhos e enrugamento da pele podem ocorrer precocemente na idade adulta jovem (Moreno e Lacassic, 1982; Smith, 1982).

A SW é causada por microdeleção hemizigótica na região cromossômica 7q11.23, que inclui o gene da elastina (ELN), e pode ser detectada pela técnica da citogenética molecular, teste da hibridização *in situ* por fluorescência (*Fish*) em 90-95% dos pacientes (Sugayama et al., 2000; Carrasco et al., 2005). Cabe ressaltar que o exame negativo para o gene ELN não exclui o diagnóstico da síndrome, que deve considerar presença de sinais clínicos e outras técnicas moleculares específicas.

A maioria das crianças com SW tem dificuldades importantes de alimentação no primeiro ano de vida, incluindo vômitos, recusa de alimentação e refluxo gastroesofágico (Moreno e Lacassic, 1982; Carrasco et al., 2005).

No primeiro ano de vida, a hipotonia muscular é frequente, levando ao atraso no desenvolvimento motor. A deambulação é atrasada e as crianças andam em média após os 21 meses de idade. O tônus muscular melhora com a idade, porém, em alguns casos, pode ocorrer hipertonia. Além disso, incoordenação motora e reflexos tendinosos profundos hiperativos podem estar presentes (Smith, 1982; Sugayama et al., 2000).

A microcefalia está presente em 65% dos pacientes e a deficiência mental, em 95% dos casos, com quociente de inteligência (QI) variando entre 41 a 80 (Sugayama et al., 1995). A deficiência mental na SW está associada a um perfil cognitivo e lingüístico distinto, caracterizado por dificuldades lingüísticas e déficit visio-espacial. Algumas

crianças podem ainda apresentar distúrbios de comportamento como impulsividade e manifestações autísticas (Vicari, 2004; Carrasco et al., 2005).

Algumas características de personalidade são particularmente comuns nas crianças com SW: grande sociabilidade; entusiasmos exuberantes; sensibilidade com as emoções alheias; sentem-se excessivamente à vontade com estranhos; pequeno intervalo de atenção; medo de altura, escadas e superfícies irregulares; preocupação excessiva com determinados assuntos ou objetos (Moreno e Lacassic, 1982; Antonell, 2006)

As crianças apresentam atraso no aparecimento da linguagem e começam a produzir frases usualmente após os três anos de idade (Carrasco et al., 2005). A memória auditiva e o processamento verbal estão frequentemente desenvolvidos (Majerus et al., 2003; Vicari, 2004). O grau de compreensão pode ser limitado e o conteúdo do discurso pode ser anormal, com uso inadequado de frases estereotipadas (Bello et al., 2004; Levy, 2004). Também podem ser observadas deficiências em tarefas não-verbais como cognição visio-espacial (Galaburda et al., 2003).

Muitos indivíduos com a SW são hipersensíveis a uma variedade de sons e podem ainda mostrar ansiedade e medo quando ouvem ou antecipam esses sons (Moreno e Lacassic, 1982).

A voz de indivíduos com SW é descrita como grave ou rouca. Como a elastina é um componente importante da lâmina própria das pregas vocais, a voz grave parece estar relacionada à deficiência de elastina comum nessa síndrome. Tal deficiência permite explicar outro sintoma, incluindo a estenose aórtica supra-avalvular, pois a parede arterial é rica em elastina (Aravena et al., 2002).

O objetivo deste estudo foi caracterizar a evolução das habilidades comunicativas, bem como descrever o processo de intervenção fonoaudiológica de um indivíduo com Síndrome de Williams.

Material e método

O estudo foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Odontologia de Bauru – Universidade de São Paulo, sendo aprovado com o parecer Processo nº 99/2005. Ressalta-se que todos os princípios éticos foram respeitados, conforme versa a resolução 196/96.

Apresentação do caso clínico

Criança do sexo feminino, nascida em maio de 1998, acompanhada em atendimento fonoaudiológico durante nove meses desde os cinco anos de idade cronológica, com diagnóstico de Síndrome de Williams e queixa de ausência de oralidade.

Procedimentos

Realizou-se entrevista estruturada com o responsável legal pela criança e sua cuidadora, obtendo-se informações quanto à gestação, parto, desenvolvimento global e exames diagnósticos já realizados.

Para analisar a evolução das habilidades comunicativas, foram realizadas avaliações fonoaudiológicas pré e pós-intervenção fonoaudiológica. Será apresentada a avaliação fonoaudiológica inicial, os objetivos terapêuticos e a reavaliação fonoaudiológica após nove meses do processo terapêutico. Cabe evidenciar que as sessões de intervenção aconteceram duas vezes por semana, com 45 minutos cada.

As avaliações (inicial e final) constaram de:

- Observação do comportamento comunicativo: englobando atividades lúdicas (nível de simbolismo), aspectos pragmáticos e sintáticos do discurso narrativo, produção fonético-fonológica, habilidades de compreensão;
- Aplicação do Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody* (TVIP) (Dunn et al., 1986), para avaliação do vocabulário receptivo;
- Aplicação da Escala de Desenvolvimento de Gesell e Amatruda (Gesell, 2000), para a avaliação dos comportamentos adaptativos, motor grosso, motor delicado, pessoal-social e lingüístico;
- Aplicação do Teste *Illinois* de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA) (Bogossian e Santos, 1977), para a avaliação dos aspectos receptivos e expressivos da linguagem por meio dos subtestes que envolvem recepção auditiva e visual; memória seqüencial auditiva e visual; associação auditiva e visual; clusura auditiva, visual e gramatical; expressão verbal e manual e combinação de sons.

Após a avaliação inicial, foi traçado o planejamento terapêutico com objetivos a curto e médio prazos. A intervenção enfocou atividades de

estimulação da linguagem envolvendo aspectos relacionados à sua recepção (compreensão da linguagem oral englobando os níveis semântico, sintático, fonético-fonológico e pragmático) e à expressão (habilidades expressivas e articulatórias), além dos aspectos neuropsicolingüísticos, envolvendo habilidades auditivas e visuais perceptivas e habilidades adaptativas e sociais.

A avaliação da capacidade intelectual foi realizada por meio Escala de Execução da Escala Wechsler de Inteligência para crianças pré-escolares devido às suas limitações quanto à linguagem expressiva e receptiva.

A avaliação audiológica foi realizada apenas durante as avaliações iniciais, constando de Imitancimetria, Potenciais Evocados Auditivos de Tronco Encefálico e Emissões Otoacústicas.

Resultados

Na entrevista estruturada foi relatado que a mãe, durante a gravidez não planejada, teve depressão e tomou medicamentos com acompanhamento do médico, além de ter feito uso de tabaco (dois maços por dia). Filha de pais não consanguíneos. Parto cesariano, a termo, peso 2,880 kg e 53 cm de estatura. Criança não amamentada pela mãe por dificuldades de sucção; presença de refluxo gastroesofágico diagnosticado aos 2 meses, dificuldades para ganhar peso e vômitos frequentes. Apresentava reações exacerbadas e mostrava-se irritada ante estímulos sonoros de forte intensidade. Quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor, desenvolveu equilíbrio cervical aos 6 meses, sentou sem apoio aos 9 meses, engatinhou após 12 meses, andou aos 26 meses e não balbuciou.

Aos 3 anos de idade, iniciou atendimento fonoaudiológico por não falar e, segundo relato, após dois anos de terapia fonoaudiológica, não foi observada evolução. Apresentava movimentos de balanceio do corpo para frente e para trás e fazia uso de poucos gestos para se comunicar. Nessa época, foram diagnosticados estrabismo convergente e miopia. Aos 4 anos de idade iniciou o controle de esfínteres, porém quando distraída não realiza tal controle até presente data. A família relatou que apresenta bruxismo durante sono.

Realizou avaliação neurológica e exame por imagem (Ressonância Magnética do Encéfalo e Tomografia Computadorizada do Crânio) com laudo normal. Aos 4 anos foi submetida a exame para

verificação da idade óssea (Carpal) tendo evidenciado atraso ósseo de 2 anos e 4 meses.

Aos 5 anos e 11 meses iniciou atendimento fonoaudiológico na Clínica Escola de Fonoaudiologia da USP Bauru, ainda com a queixa de que a criança não falava.

As características clínicas evidenciadas neste caso, por meio da avaliação genética clínica, que confirmaram o diagnóstico de Síndrome de Williams mediante fenótipo, bem como as características compiladas na literatura encontram-se na Tabela 1.

Tabela 1 – Relação das características da Síndrome de Williams e achados no caso clínico

Características da Síndrome	Caso Clínico	Características da Síndrome	Caso Clínico
Face dismórfica (face de duende)	+	Estrabismo /ambliopia	+
Cardiopatia congênita	#	Pele com rugas	+
Baixo peso durante a lactação	+	Agenesia ou hipoplasia renal	#
Anomalias geniturinária	-	Hipertensão arterial	#
Hipercalcemia	#	Alterações esqueléticas	+
Fronte alargada	+	Hipermobilidade articular	+
Depressão temporal	+	Unhas hipoplásicas e clinodactilia	-
Hipoplasia malar	+	Microcefalia	+
Presença de refluxo	+	ADNPM	+
Edema supra-orbitário	-	Hipersensibilidade aos sons na 1ª infância	+
Nariz curto e arrebicado	+	Hipotonia no 1º ano de vida	+
Ponte nasal deprimida e filtro nasal longo	+	Pequenos para idade gestacional	+
Narinas antevertidas	+	Deficiência mental	+
Lábios espessos	+	Impulsividade	+
Bochechas proeminentes	+	Distúrbios de comportamento	+
Íris de padrão estrelado	-	Déficit visoespacial	+
Anomalias dentárias (pequenos e espaçados)	+	Atraso do desenvolvimento da linguagem	+
Língua grande (macroglossia)	+	Voz grave e rouca	+
Queixo pequeno	+	Pele com rugas	+
Alteração da oclusão	+	Agenesia ou hipoplasia renal	#

LEGENDA: (+) presente; (-): ausente; (#) não avaliada.

Nas avaliações psicológicas realizadas aos 3 anos e 10 meses e aos 5 anos e 11 meses de idade, a criança apresentou timidez e insegurança nas relações interpessoais. O resultado denotou desempenho médio inferior das habilidades intelectuais como discriminação visual de detalhes, memória visual e praxias visoconstrutivas, englobando análise e síntese visual, e desempenho abaixo da média nas tarefas envolvendo atenção, memória e consciência de objetivos para o aprendizado de uma determinada tarefa (subteste “Casa de Animais”). Quanto ao desenvolvimento grafoperceptivo, a primeira avaliação indicou desempenho deficiente, enquanto a segunda apontou melhor qualidade na

reprodução de figuras, embora o desempenho seja considerado imaturo para a idade. A análise comparativa evidenciou melhoria quanto à compreensão verbal sendo possível, na avaliação final, a aplicação de algumas provas de natureza verbal dos subtestes do teste Stanford-Binet, forma L-M, adaptação de Termann-Merrill, que indicaram: desempenho médio nas habilidades cognitivas envolvendo compreensão verbal (ordens simples e sequenciais, identificação de partes do corpo e vocabulário receptivo), discriminação e memória visuais, identificação de formas, praxias visoconstrutivas; desempenho abaixo da média nas funções executivas (monitoração e planejamento,

atenção, memória operacional, consciência de objetivos, motricidade) e, conseqüentemente, a redução na velocidade de novas aprendizagens.

Na avaliação audiológica, os resultados foram de normalidade em todos os exames realizados.

Na primeira avaliação do comportamento comunicativo, observou-se brincadeira pré-simbólica; ausência de oralidade, produção de sons guturais e uso restrito de gestos indicativos e representativos; compreensão de ordens simples em contexto concreto e imediato, e motricidade oral prejudicada. Após o processo de intervenção fonoaudiológica que foi de nove meses, observou-se evolução significativa dos seguintes aspectos: brincadeira simbólica; uso de linguagem gestual, presença de linguagem oral com jargão e palavras

isoladas simplificadas, frases com até dois elementos; compreensão de ordens complexas em contexto concreto e imediato; motricidade oral com imprecisão articulatória. A avaliação auditivo-perceptiva da voz evidenciou voz grave e rouca. Em suma, observou-se evolução quanto à atividade simbólica e o aspecto pragmático englobando as habilidades comunicativas, porém cabe ressaltar que tais aspectos encontram-se aquém do esperado para a idade cronológica. Os demais aspectos avaliados demonstraram discreta evolução, que pode ser atribuída ao enfoque terapêutico adotado e à etiopatogenia do quadro. Os resultados da observação do comportamento comunicativo, inicial e final encontram-se na Tabela 2.

Tabela 2 – Resultado das avaliações (inicial e final), quanto à observação do comportamento comunicativo

Área	Avaliação Inicial	Avaliação Final
Atividade Lúdica	Brincadeira pré-simbólica	Brincadeira simbólica
Aspecto Pragmático	Envolvimento na atividade dialógica: gestos e sons guturais	Envolvimento na atividade dialógica: linguagem oral e gestual
Discurso narrativo	Ausência de linguagem oral e gestos pobres	Limitado: palavras isoladas simplificadas ou frases de até dois elementos
Compreensão	Efetiva para ordens simples, em contexto concreto e imediato	Ordens complexas: em contexto concreto e imediato
Aspecto fonológico	Produção de sons guturais	Emissão de fonemas nasais, plosivos, fricativos, líquidos com imprecisão articulatória
Aspecto fonético	Aquém do esperado para todos os tipos de movimentos solicitados	Movimentos antes não realizados e melhora na precisão dos mesmos

O vocabulário receptivo também apresentou evolução, uma vez que, na primeira aplicação do Teste de Vocabulário por Imagem Peabody (Dunn et al., 1986), a criança obteve pontuação baixa inferior (escore 66) para sua idade cronológica e na segunda obteve pontuação média baixa (escore 86).

Na primeira aplicação da Escala de Desenvolvimento de Gesell e Amatruda (Gesell, 2000), a criança apresentou comportamento adaptativo referente à faixa etária de 1 ano e 6 meses a 2 anos e 4 meses; motor grosseiro de 4 anos e 6 meses à 4 anos e 11 meses; motor delicado de 2 anos a 2 anos e 11 meses; pessoal-social de 2 anos a 2 anos e 6 meses e de linguagem de 1 ano e 3 meses a 1 ano e 5 meses. Na segunda avaliação, observou-se comportamento adaptativo referente à faixa etária de 4

anos a 4 anos e 5 meses; motor grosseiro de 6 anos a 6 anos e 11 meses; motor delicado de 4 anos a 4 anos e 5 meses; pessoal-social de 4 anos a 4 anos e 5 meses e de linguagem de 4 anos a 4 anos e 5 meses.

A primeira avaliação das habilidades psicolinguísticas, por meio do Teste *Illinois* de Habilidades Psicolinguísticas – ITPA (Bogossian e Santos, 1977), mostrou desempenho defasado para a idade cronológica em todas as habilidades, com exceção da memória seqüencial visual. A segunda aplicação do teste evidenciou evolução nas habilidades de recepção auditiva e visual, associação auditiva e visual, clusura visual e gramatical e expressão manual. Entretanto, a recepção auditiva e a associação auditiva e visual ainda se mostraram

Tabela 3 – Resultado da aplicação do Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA) (Bogossian e Santos, 1977)

Subtestes	Avaliação inicial			Avaliação final		
	Escore Bruto	Idade	Escala	Escore Bruto	Idade	Escala
Recepção auditiva	-	-	-	16	3:0	18
Recepção visual	11	4:3	32	20	10:0	40
Memória seqüencial visual	12	5:0	31	12	5:0	31
Memória seqüencial auditiva	-	-	-	-	-	-
Associação auditiva	8	2:10	23	10	3:2	21
Associação visual	-	-	-	3	2:6	-
Closura visual	12	4:8	33	16	6:6	35
Closura auditiva	-	-	-	-	-	-
Expressão verbal	-	-	-	-	-	-
Closura gramatical	-	-	-	25	8:9	40
Expressão manual	16	4:0	31	24	10:0	39
Combinação de sons	-	-	-	-	-	-

- Não foi possível obter base para a aplicação do subteste.

defasadas. O desempenho da criança em cada habilidade na primeira e segunda avaliação encontra-se na Tabela 3.

Durante as sessões terapêuticas, foi requisitado da criança o uso da linguagem oral, além da compreensão de ordens simples e compostas durante atividades lúdicas e de conversação, envolvendo atividades concretas e contextos imediatos. Os aspectos neuropsicolinguísticos, envolvendo habilidades auditivas e visuais perceptivas (como atenção, memória, discriminação e análise e síntese) e habilidades adaptativas e sociais (como comportamentos adaptativo, motor grosseiro, motor delicado e pessoal-social), foram abordados de maneira implícita às atividades propostas, visando contextualização e dinamização das estratégias terapêuticas. Ressalta-se que no processo terapêutico houve o envolvimento da família e da escola. Estes receberam orientações semanais e acompanharam o processo terapêutico fazendo importante parceria para o desenvolvimento dessa criança. As orientações foram relacionadas ao trabalho fonoaudiológico que estava sendo realizado e as atividades de estimulação de linguagem que poderiam ser realizadas em todos os contextos sociais da criança.

As características clínicas presentes no caso em estudo, face dismórfica (face de duende), fronte alargada, hipoplasia malar, nariz curto e arrebicado, lábios espessos, estrabismo/ambliopia, microcefalia,

presença de refluxo, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), hipersensibilidade aos sons na primeira infância, deficiência mental, são compatíveis com os dados da literatura e descritos. O exame carpal identificou atraso do desenvolvimento esquelético (Moreno e Lacassic, 1982; Sugayama et al., 1995, 2000; Aravena et al, 2002; Vicari, 2004; Carrasco et al., 2005).

A criança apresentou, no exame clínico genético, discreta microcefalia com perímetro cefálico abaixo do percentil 50. Nos laudos dos exames por imagens realizados sem a utilização de contraste (ressonância magnética do encéfalo e tomografia computadorizada) foi obtido parecer de normalidade estrutural. Avarena et al. (2002) apresentaram resultados semelhantes na casuística avaliada, o que não corrobora os relatos de alterações estruturais em indivíduos com SW obtidos por Galaburda et al. (2003).

Os resultados da avaliação psicológica demonstraram alterações nas habilidades de memória visual, praxias visoconstrutivas e praxias visomotoras, o que vem ao encontro dos relatados na literatura (Galaburda et al., 2003; Vicari, 2004). Na avaliação psicológica final, observou-se evolução nas habilidades cognitivas envolvendo a compreensão verbal.

Contrariando alguns estudos, a avaliação fonoaudiológica demonstrou déficits, tanto na

linguagem receptiva como na expressiva (Bello et al., 2004; Levy, 2004). O Teste de Vocabulário por Imagem Peabody (Dunn et al., 1986) indicou defasagens na linguagem receptiva e vocabulário. Por meio da observação do comportamento comunicativo, verificou-se prejuízo nos aspectos sintático, semântico, fonético-fonológico e pragmático. No entanto, a comparação dos resultados nas duas avaliações realizadas indicou evolução no desempenho comunicativo ao ser observada mudança da pontuação baixa inferior para média baixa no Teste de Vocabulário por Imagem Peabody e melhor desempenho nas habilidades pragmáticas, semânticas, sintáticas e fonético-fonológicas. A maior consistência nas respostas, diminuição no tempo de latência para as respostas e qualidade da atenção, provavelmente contribuíram para tal evolução.

Os resultados da avaliação final por meio do ITPA (Bogossian e Santos, 1977) permitiram observar que, nas habilidades de recepção, memória seqüencial, associação e clusura auditivas, de associação visual, de expressão verbal e de clusura verbal ainda se observa desempenho aquém do esperado para a idade cronológica. Verificou-se que o desempenho nos subtestes visuais está mais próximo ou superior ao esperado para a idade cronológica atual em relação aos subtestes auditivos. Já os subtestes que envolviam habilidades mais complexas, como de associação ou expressão lingüísticas, não foram possíveis de realizar, pois não foi atingida a base mínima para o início do teste.

Complementando o quadro de alterações no desenvolvimento da criança, a Escala de Desenvolvimento de Gesell e Amatruda (Gesell, 2000) revelou atraso no comportamento adaptativo, motor delicado, pessoal-social e de linguagem, mesmo após os nove meses de fonoterapia.

É importante ressaltar que houve melhora no desempenho global da criança com o processo de intervenção fonoaudiológica, mesmo que discreta. Porém, apesar dos ganhos terapêuticos, englobando os diferentes aspectos da linguagem, essas habilidades continuam aquém do esperado quando comparada a crianças da mesma idade cronológica. O mesmo pode ser observado para as habilidades neuropsicolingüísticas, no que tange aos processos perceptivos auditivos e visuais, envolvendo atenção, discriminação, memória e análise e síntese.

Ficou evidente a importância do processo de intervenção fonoaudiológica bem estruturado que envolva a família e equipe multidisciplinar, in-

cluindo também a participação da escola, quando se trata de quadros sindrômicos. Nesse caso em particular, será dada continuidade no processo terapêutico, o qual irá abordar os aspectos alterados de linguagem e cognição, visando a promoção da comunicação em todos os seus aspectos.

Conclusões

A reavaliação fonoaudiológica realizada após nove meses de intervenção fonoaudiológica evidenciou discreta evolução nas habilidades de linguagem receptiva e expressiva, quanto aos aspectos pragmático, sintático, semântico, fonético-fonológico e compreensão, e nas habilidades neuropsicolingüísticas, como atenção, memória, discriminação e análise e síntese auditivas e visuais. A intervenção fonoaudiológica enfocou, de maneira contextualizada, todos os aspectos lingüísticos e psicolingüísticos envolvidos no processo comunicativo, além da participação da família e escola.

Estudos envolvendo processos terapêuticos abordando desenvolvimento de habilidades comunicativas com essa população são escassos na literatura. Entretanto, são fundamentais, pois proporcionam possibilidade de repensar formas de atuação no sentido de otimizar as potencialidades de crianças com a SW. Nesse caso em particular, o processo terapêutico continua em andamento. Os progressos encontrados resultam da estimulação adequada realizada a partir do planejamento terapêutico estruturado enfocando funções específicas relacionadas ao desenvolvimento de habilidades perceptivas auditivas e visuais, somada à integração dessa criança nas atividades dialógicas em todos os ambientes que freqüenta e aos aspectos da plasticidade neuronal inerentes à criança.

Referências

- Antonell A, Del Campo M, Flores R, Campuzano V, Pérez-Jurado Ia. Síndrome de Williams: aspectos clínicos y bases moleculares. *Rev Neurol* 2006;42(Supl 1):S69-S75.
- Aravena TC, et al. Síndrome de Williams: estudio clínico, citogenético, neurofisiológico e neuroanatómico. *Rev Med Chile* 2002;130(6):631-7.
- Bello A, Capirci O, Volterra V. Lexical production in children with Williams syndrome: spontaneous use of gesture in a naming task. *Neuropsychol* 2004;42(2):201-13.
- Bogossian MADS, Santos MJ. Teste Illinois de habilidades psicolingüísticas, adaptação brasileira. Rio de Janeiro: EMPESI; 1977.



- Carrasco X, Cartollo S, Aravena T, Rothhammer P, Aboitiz F. Williams Syndrome: pediatric and cognitive development. *Pediatr Neurol* 2005;323:166-72.
- Dunn LM, Padilla ER, Lugo DE, Dunn LM. Teste de vocabulário em imagens peabody (Peabody Picture Vocabulary Test), adaptação hispano-americana. Espanha: Circle Pines; American Guidance Service; 1986.
- Galaburda AM, Houlinger D, Mills D, Reiss A, Koremberg JR, Bellugi U. El Síndrome de Williams: um resumo de hallazgos cognitivos electrofisiológicos, anatomofuncionales, microanatômicos e genéticos. *Rev Neurol* 2003;36(S1):132-7.
- Gesell A. Gesell e Amatruda diagnóstico do desenvolvimento: avaliação e tratamento do desenvolvimento neuropsicológico no lactente e na criança pequena, o normal e o patológico. São Paulo: Atheneu; 2000.
- Levy Y. A longitudinal of study of language development in two children with Williams Syndrome. *J Neurosci* 2004;26/24(21):5009-15.
- Majerus S, Barisnikov K, Vullemain I, Poncelet M, Van Der Linden M. An investigation of verbal short-term memory and phonological processing in four children with Williams syndrome. *Neurocase* 2003;9(5):390-401.
- Moreno R, Lacassic Y. Síndrome de Williams: um diagnóstico fenotípico. *Rev Chil Pediatr* 1982;53(2):156-61.
- Smith DW. Recognizable patterns of human malformation genetic, embryological and clinical aspects. Philadelphia: Saunders; 1982. p.1000-01.
- Sugayama SMM, Kim AC, Gonzalez CH. Síndrome de Williams. *Pediatrics* 1995;17(3):105-07.
- Sugayama SMM, et al. Uso da análise de Fish para diagnóstico em 11 pacientes com síndrome de Williams-Beuren. *J Bras Patol* 2000;36(4):263-6.
- Vicari S. Memory development and intellectual disabilities. *Acta Paediatr Suppl* 2004;93(445):60-3.

Recebido em agosto/06; aprovado em junho/07.

Endereço para correspondência

Mariana Germano Gejão
Rua Eduardo Vergueiro de Lorena, 5-44, apto 61-A,
Jardim Planalto, CEP 17044-460

E-mail: magejao@yahoo.com.br

