



# Desempenho nas habilidades subjacentes a aprendizagem em um caso de Síndrome Velocardiofacial

Performance regarding the learning process in a Velocardiofacial Syndrome case

Desempeño en las habilidades subyacentes al aprendizaje en un caso de Síndrome Velocardiofacial

Thais Freire\*

Thais dos Santos Gonçalves\*\*

Cibelle Nunes Moretti\*\*\*

Maria de Lourdes Merigui Tabaquim\*\*\*\*

Patricia Abreu Pinheiro Crenitte\*\*\*\*\*

## Resumo

**Introdução:** A Síndrome Velocardiofacial (SVCF) é uma condição genética envolvendo mais de 180 manifestações clínicas. A presença do distúrbio de aprendizagem é altamente reportada nessa síndrome, sendo considerada uma das manifestações mais desafiadoras. De acordo com a literatura, a condição genética da síndrome acarreta em disfunções neurocorticais prejudiciais ao processo de aprendizagem. Sendo assim, torna-se essencial a investigação sobre quais competências encontram-se alteradas e quais preservadas. **Objetivo:** descrever as principais dificuldades e potencialidades em habilidades subjacentes a aprendizagem em um caso de SVCF. **Métodos:** Foram avaliadas, por meio de instrumentos fonoaudiológicos e neuropsicológicos padronizados, as habilidades: cognitivo-linguísticas, percepto-motoras e de funções executivas de um sujeito do gênero masculino, 13 anos de idade, com histórico de prematuridade e intercorrências gestacionais, diagnosticado com SVCF. **Resultados:** os testes demonstraram déficits no processamento fonológico, memória operacional, organização rítmica, linguagem receptiva e expressiva, semântica e pragmática, percepção gráfico-percepto-motora e nas funções executivas relacionadas à sustentação da atenção, planejamento, estratégia e flexibilidade

\* Mestre pela Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo - USP - Bauru (SP), Brasil.

\*\* Programa de Pós-Graduação (Doutorado) em Fonoaudiologia, Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo - USP - Bauru (SP), Brasil.

\*\*\* Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais - HRAC - Universidade de São Paulo - USP - Bauru (SP), Brasil.

\*\*\*\* Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais - HRAC - Universidade de São Paulo - USP - Bauru (SP), Brasil. Departamento de Fonoaudiologia, Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo - USP - Bauru (SP), Brasil.

\*\*\*\*\* Departamento de Fonoaudiologia, Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo - USP - Bauru (SP), Brasil.

**Conflito de interesses:** Não

**Contribuição dos autores:** TF - Coleta dos dados, análise dos dados e escrita do artigo. TSG - análise dos dados e escrita do artigo. CNM - análise dos dados. MLMT - desenho do estudo e revisão do trabalho. PAPC - desenho do estudo, coordenação e revisão do trabalho. **Endereço para correspondência:** Thais Freire - Rua Almeida Brandão, nº 8-41. Bairro Higienópolis - CEP 17013421, Bauru, SP, Brasil. Email: thais.freire@usp.br

**Recebido:** 22/07/2014; **Aprovado:** 12/04/2015



cognitiva. Tais defasagens mostraram-se prejudiciais ao aproveitamento de atividades de compreensão leitora, de escrita e cálculo numérico. As funções neuropsicológicas de sensações cutâneas e sinestésicas, funções visuais superiores e destreza numérica encontraram-se preservadas. **Conclusão:** O estudo de caso identificou alterações nas habilidades neurocognitivas e neuropsicolinguísticas implicadas nas competências para a aprendizagem, representando fator contribuinte no processo diagnóstico e terapêutico de indivíduos com a SVCF. O sujeito apresenta em seu histórico fatores considerados de risco para os transtornos de aprendizagem, recorrentes na SVCF, e que podem contribuir com os resultados observados.

**Palavras-chave:** Síndrome de DiGeorge; transtornos de aprendizagem; Fonoaudiologia; Neuropsicologia.

### Abstract

**Introduction:** *The Velocardiofacial Syndrome is a genetic condition involving more than 180 clinical manifestations. The presence of learning disabilities is highly reported in this syndrome and it is considered one of the most challenging manifestations. According to literature, the genetic condition of the syndrome causes neurological disorders that harm the learning process. Therefore, it is essential to investigate which skills are altered and preserved.* **Objective:** *To describe the main difficulties and potentialities underlying the learning process in a case of VCFS.* **Methods:** *Applying standardized instruments were assessed cognitive-linguistic skills, perceptual-motor skills and executive functions of a male person, 13 years old, diagnosed with SVCF.* **Results:** *The results indicate deficits in phonological processing, working memory, rhythmic organization, receptive and expressive language, semantics and pragmatics, graphic-motor perception and executive functions related to sustained attention, planning, strategy and cognitive flexibility. Such lags proved detrimental to the use of reading comprehension activities, writing and numeric computation. Neuropsychological functions of cutaneous and synesthetic sensations, higher visual functions and numerical dexterity were preserved.* **Conclusion:** *This study identified impairments in neuropsycholinguistic and neurocognitive skills involved in the learning abilities. Thereby the study contributes with the diagnostic and possibly the therapeutic process of individuals with SVCF.*

**Keywords:** DiGeorge Syndrome; learning disorders; Speech, language and hearing sciences; Neuropsychology.

### Resumen

**Introducción:** *El síndrome velocardiofacial (SVCF) es una condición genética que reúne más de 180 manifestaciones clínicas. La presencia de problemas de aprendizaje es muy reportada en este síndrome y es considerada una de las manifestaciones más desafiantes. Según la literatura, la condición genética del síndrome conduce a trastornos neurocorticales que son perjudiciales para el proceso de aprendizaje. Por lo tanto, es esencial investigar cuales habilidades están alteradas y cuales conservadas. Objetivo: Describir las principales dificultades y potencialidades en las habilidades subyacentes al aprendizaje en un caso de síndrome SVCF. Métodos: por medio de los instrumentos fonoaudiológicos y neuropsicológicos estandarizados, se evaluaron las habilidades: cognitivo-lingüísticas, perceptivo-motoras y funciones ejecutivas de un sujeto del género masculino de 13 años de edad, con histórico de prematuridad y complicaciones gestacionales, diagnosticado con SVCF. Resultados: Las pruebas mostraron déficits en el procesamiento fonológico, la memoria de trabajo, la organización rítmica, el lenguaje receptivo y expresivo, la semántica y pragmática, la percepción gráfico-perceptivo-motora y las funciones ejecutivas relacionadas con el mantenimiento de la atención, la planificación, la estrategia y la flexibilidad cognitiva. Tales retardos demostraron ser perjudiciales para las actividades de comprensión de lectura, escritura y actividades de cálculo numérico. Las funciones neuropsicológicas de sensaciones cutáneas y kinestésicas, funciones visuales superiores y destreza numérica estaban preservadas. Conclusión: El estudio de caso identificó cambios en las capacidades neurocognitivas y neuropsicológicas implicadas en las habilidades para el aprendizaje, lo que representa factor que contribuye en el proceso diagnóstico y terapéutico para las personas con la SVCF. El sujeto presenta en su histórico factores considerados de riesgo para los trastornos de aprendizaje, recorrentes en la SVCF y que pueden contribuir con los resultados observados.*

**Palabras clave:** Síndrome de DiGeorge; transtornos del aprendizaje; Fonoaudiología; Neuropsicología.

## Introdução

A Síndrome Velocardiofacial (SVCF), também conhecida como síndrome DiGeorge ou síndrome de deleção 22q11.2 (SD 22q11.2), é uma condição genética associada a uma expressão multissistêmica podendo incluir: alterações faciais, desordens neurológicas, alterações cardíacas, fissura submucosa de palato, dificuldades de fala e linguagem, transtornos de aprendizagem, entre outros<sup>1</sup>.

A SD 22q11.2 é a microdeleção mais comum identificada em seres humanos, com uma prevalência populacional de aproximadamente 1:4000 nascidos vivos<sup>2</sup>.

Trata-se de uma síndrome que possui amplo espectro com mais de 180 manifestações clínicas e, no entanto, os distúrbios de aprendizagem e os distúrbios neuropsiquiátricos são descritos como as manifestações mais desafiadoras<sup>3</sup>.

Este distúrbio tem sido reportado em uma taxa de incidência que pode variar de 80 a 100% em indivíduos com SVCF<sup>4</sup>.

A microdeleção contém mais de trinta genes, os quais são possíveis candidatos para a patogênese da SD 22q11. A patologia é causada devido à haploinsuficiência (quantidade insuficiente do produto do gene, devido à presença de um único alelo, em vez de dois) de um ou mais genes contidos na região cromossômica de 22q11.2<sup>1</sup>. A falta de quantidade adequada dessas proteínas pode impactar nos estágios de desenvolvimento neurológico e afetar o funcionamento do cérebro maduro. Dessa forma, as redes neurais fronto-estriatais e frontoparietal parecem ser particularmente afetadas<sup>4</sup>, acarretando desempenho abaixo do esperado para nível cognitivo em tarefas que requerem mudanças de atenção, flexibilidade cognitiva e memória de trabalho (córtex frontal e núcleo caudado) e em tarefas envolvendo habilidades viso-espaciais e numéricas (córtex parietal posterior)<sup>3</sup>.

Embora o distúrbio de aprendizagem seja apontado como uma das sintomatologias da síndrome, desconsideram-se fatores determinantes do diagnóstico, tais como a existência da integridade potencial, ausência ou presença de sinais neurológicos, história social e, ainda, o essencial envolvimento de uma equipe multidisciplinar para diagnosticar as variadas manifestações<sup>2-4</sup>.

Sendo assim, torna-se essencial a investigação sobre quais as competências encontram-se alteradas

e preservadas. Objetivo: descrever as principais dificuldades e potencialidades em habilidades subjacentes a aprendizagem em um caso de SVCF. De acordo com a literatura, a condição genética da síndrome acarreta em disfunções neurocorticais importantes para a aprendizagem. A hipótese do estudo é que o indivíduo estudado apresente problemas de aprendizagem devido a déficits linguísticos e neuropsicológicos que fazem parte do quadro. O objetivo do estudo é descrever as habilidades alteradas e preservadas em um caso de SVCF, que são subjacentes ao processo de aprendizagem.

## Apresentação do Caso Clínico

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição sob o parecer de número 214/2010. O responsável pelo sujeito do estudo assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, consentindo, desta forma, com a divulgação dos dados para fins científicos.

O sujeito de 13 anos de idade, gênero masculino, foi encaminhado para avaliação fonoaudiológica e neuropsicológica com queixa de baixo rendimento escolar.

Consta na história clínica que o sujeito é filho único de pais não consanguíneos, nasceu pré-termo (32 semanas) por parto cesárea e com baixo peso (1.850 g). Durante a realização do pré-natal, há relatos de hipertensão gestacional, sangramentos e contrações durante toda a fase. O desenvolvimento neuropsicomotor da criança mostrou-se alterado, tendo a marcha se iniciado com 1 ano e 8 meses e a emissão das primeiras palavras aos 3 anos de idade.

O diagnóstico genético da SVCF foi realizado aos 7 anos no Centro de Estudos do Genoma Humano (CEGH-USP), por meio das técnicas de FISH (Hibridação in situ fluorescente) e PCR (análise genotípica baseada na reação em cadeia da polimerase). As características fenotípicas da SVCF encontradas no sujeito foram: fissura palatina submucosa oculta, disfunção velofaríngea, retrognatia, perfil facial reto, orelhas assimétricas, fendas palpebrais discretamente estreitas, ponte nasal alongada e escoliose. Os exames audiológicos mostraram limiares auditivos dentro dos padrões de normalidade e, até o momento da avaliação, não foram diagnosticadas alterações cardíacas.

Na data da avaliação fonoaudiológica e neuropsicológica o sujeito cursava o 8º ano/7ª série em instituição de ensino privada, realizando acompanhamento psicopedagógico desde a 3ª série. De acordo com os pais, apesar do progresso observado com a intervenção psicopedagógica, o desempenho escolar do adolescente permaneceu insatisfatório. Ainda segundo eles, não havia histórico familiar de síndromes e ou problemas de aprendizagem na família.

### **Avaliação Fonoaudiológica**

A avaliação fonoaudiológica, direcionada aos aspectos da linguagem escrita, investigou as habilidades de consciência fonológica, memória de trabalho fonológica, acesso ao léxico, velocidade e compreensão de leitura, escrita e aritmética. Foram utilizados os instrumentos a seguir:

#### **Instrumento de Avaliação Sequencial – CONFIAS<sup>5</sup>**

O teste avalia a consciência fonológica em nível silábico (9 subtestes) e fonêmico (7 subtestes). A análise do desempenho é feita comparando-se a hipótese de escrita da criança com os acertos obtidos nas provas. Nos subtestes de nível silábico, o sujeito demonstrou dificuldade para realizar as atividades de identificação de sílaba medial, produção de rima, exclusão e transposição silábica, obtendo 22 acertos. Em nível fonêmico, foram obtidos 14 acertos; as dificuldades foram manifestadas nos subtestes de identificação de fonema inicial e final, exclusão, segmentação e transposição de fonemas.

Considerando que a escrita do sujeito transita pela hipótese alfabética, os valores médios de acertos esperados são de, aproximadamente, 35 e 20 pontos para a prova de sílabas e fonemas, respectivamente. Considerando que os acertos obtidos estão aquém do esperado, verifica-se defasagem nas habilidades de consciência fonológica.

#### **Teste de Nomeação Automática Rápida – RAN<sup>6</sup>**

Utilizado para avaliar a velocidade de acesso ao léxico mental no que se refere à nomeação de cores, letras, dígitos e objetos. Foram obtidos os valores de: 61'13", 32'24", 40'47" e 52'31" segundos para a nomeação de cores, letras, dígitos e objetos, respectivamente. Os valores obtidos para

as categorias cores e dígitos equivalem ao desempenho médio de escolares de 1ª série. Nas categorias letras e objetos os resultados equivalem, respectivamente, ao desempenho de escolares na 2ª série. Diante dos resultados expostos e considerando que o sujeito cursa a 7ª série, verifica-se déficit quanto à velocidade de acesso ao léxico mental.

#### **Memória de trabalho fonológica – MTF<sup>7</sup>**

O teste avalia a memória de trabalho fonológica para pseudopalavras (formadas por 2 até 5 sílabas) e dígitos na ordem direta e inversa. Comparando-se os valores de referência apontados pelo teste (desempenho esperado para crianças a partir de 6 anos de idade) com o desempenho do sujeito verifica-se prejuízo na memória de trabalho fonológica.

#### **Teste de Compreensão Leitora de Textos Expositivos<sup>8</sup>**

Para avaliar a compreensão de leitura, utilizou-se o texto "Os mamíferos", indicado para escolares da 7ª série. Antes de iniciar a leitura, o sujeito demonstrou interesse no texto, relatando fatos que indicaram conhecimento prévio sobre o assunto. Durante a leitura silenciosa manifestou baixa concentração e interesse, interrompendo a leitura para fazer comentários não pertinentes ao texto. Durante a leitura oral, novamente o sujeito demonstrou-se disperso, interrompendo a leitura para manipular objetos. A leitura foi vacilante, pausada e predominantemente realizada por via fonológica. Não houve respeito às regras de pontuação do texto, a criança perdeu-se nas linhas lendo novamente o mesmo parágrafo. Após a leitura, verificou-se que o sujeito não identificou as ideias centrais do texto. Respondeu as perguntas realizadas pela avaliadora, porém as respostas fornecidas estavam relacionadas às informações de conhecimento prévio. Sendo assim, observou-se déficit na habilidade de compreensão de leitura.

#### **Teste de Velocidade de Leitura Oral e Silenciosa<sup>9</sup>**

O teste fornece parâmetros para avaliação da velocidade de leitura oral e silenciosa. O sujeito realizou a leitura de 33 palavras por minuto (leitura oral) e 35 palavras por minuto (leitura silenciosa). Os valores obtidos são equivalentes à média de velocidade de leitura de crianças na 1ª série. Tais

valores revelam desempenho insatisfatório quanto à velocidade de leitura.

#### Teste de desempenho escolar - TDE<sup>10</sup>

Utilizou-se o TDE para avaliar o desempenho escolar referente às habilidades de escrita, aritmética e leitura. O Escore Bruto esperado para escolares acima de 12 anos nas provas de escrita, aritmética, leitura e o total são respectivamente de: 30, 23, 68 e 119 pontos. Os resultados obtidos a partir da avaliação do sujeito foram de: 18 pontos (escrita), 15 (aritmética), 61 (leitura), totalizando

94 pontos. Desta forma, verifica-se que o desempenho nas habilidades de escrita, leitura e aritmética é insatisfatório. O escore obtido é equivalente ao desempenho de uma criança com 9 anos de idade. Na escrita foram encontrados erros ortográficos devido às omissões de letras, apoio na oralidade, trocas de fonemas surdos/sonoros e possibilidade de representações múltiplas.

**TABELA 1.** DESEMPENHO DO INDIVÍDUO COM SVCF NA AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA DIRECIONADA À LINGUAGEM ESCRITA

AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA			
HABILIDADES		OBTIDO	ESPERADO
<b>PROCESSAMENTO FONOLÓGICO</b>			
Consciência Fonológica (Teste CONFIAS)	Sílabas	22p	35,8p
	Fonemas	14p	20,6p
Nomeação Rápida (Teste RAN)	Cores	61,13s	36,42s
	Dígitos	40,47s	22,92s
	Letras	32,24s	21,98s
	Objetos	52,31s	46,74s
Memória de Trabalho Fonológica (Teste MTF)	Pseudo Palavras	60p	69,4p
	Dígitos OD	7,0p	13,8p
	Dígitos OI	3,0p	6,2p
<b>ESCRITA</b>			
Escrita de palavras (Teste TDE)		18p	30p
<b>LEITURA</b>			
Palavras (Teste TDE)		61p	68p
Velocidade de leitura oral		33ppm	97ppm
Velocidade de leitura silenciosa		35ppm	107ppm
Compreensão textual (Teste de Compreensão Leitora)		1p	5p
<b>ARITMÉTICA</b>			
Operações matemáticas (Teste TDE)		15p	23p

**Legenda:** p=pontos, s= segundos, ppm= palavras lidas por minuto, OD= dígitos em ordem direta e OI= dígitos em ordem indireta.



## AValiação Neuropsicológica

A avaliação neuropsicológica investigou as habilidades intelectuais, cognitivo-linguísticas, percepto-motoras, bem como as funções executivas. Foram utilizados os instrumentos a seguir:

### **Escala de Inteligência Wechsler para Crianças-WISC-III11**

Utilizada para avaliar habilidades cognitivas (recursos intelectuais para a aprendizagem). Com classificação nas escalas geral (QIT=73) e verbal (QIV=79) com ponderação limítrofe, as provas de execução (QIE=61) mostraram-se mais prejudicadas, com ponderação intelectualmente deficiente. Os índices fatoriais relacionados à compreensão verbal (QI=87) mostraram-se em níveis médio-inferior. Os índices atencionais e de processamento da informação indicaram perfis limítrofes para o desenvolvimento e os de organização perceptual apontaram para categoria deficiente. As dificuldades acentuadas em tarefas de execução cognitiva, aliadas às alterações na organização da informação visual perceptiva, foram sugestivas de disfunções no processamento de áreas associativas parieto-occipito-temporais, importantes para o domínio de habilidades necessárias à aprendizagem da leitura, escrita e cálculo aritmético, desempenhos estes com escores rebaixados na escala utilizada.

### **Matrizes Progressivas Escala Geral<sup>12</sup>**

Os recursos de raciocínio lógico para resolução de problemas espaço-temporais tiveram classificação com percentil V, na categoria intelectualmente deficiente, representando limitações para estabelecer analogias e outras relações lógicas espaciais e temporais, em atividades não verbais.

### **Teste Wisconsin de Classificação de Cartas-WCST<sup>13</sup>**

Esse instrumento avalia as funções executivas. Verificou-se que os recursos de raciocínio abstrato e capacidade para modificar as estratégias cognitivas em resposta a contingências ambientais mutáveis,

correspondentes às funções executivas, mostraram-se prejudicadas na identificação do erro, na sustentação da atenção e na produtividade da tarefa.

### **Teste Gestáltico Visomotor de Bender<sup>14</sup>**

Esse procedimento avalia a maturação percepto-motora por meio da análise de traçados/desenhos. A avaliação gráfico-percepto-motora revelou resultados abaixo da faixa etária de 6 anos, ou seja, a maturidade do sujeito para realizar tarefas gráficas, como a escrita, não correspondeu a sua idade cronológica, com prejuízos principalmente na construção de ângulos e orientação espacial (Tabela 3).

### **Exame Neuropsicológico Simplificado-BANI-TS<sup>15</sup>**

O teste foi utilizado na investigação das funções neuropsicológicas. Foram encontrados resultados satisfatórios nas provas relativas às funções motoras das mãos, às sensações cutâneas e sinestésicas, às funções visuais superiores e à destreza numérica. As dificuldades evidenciadas foram relacionadas aos processos de memória visual e auditiva de curto prazo, organização rítmica, às funções cognitivo-linguísticas (pragmáticas), linguagem receptiva e expressiva, e habilidades em atividades de leitura-escrita.

Considerando que o ponto de corte de aproveitamento médio ocorre em 70-80 pontos, 60% das provas tiveram desempenhos rebaixados, sugestivo de disfunções evolutivas de processamento, integração e regulação, necessárias à aprendizagem.

Na esfera da compreensão social e moral, o sujeito mostrou recursos satisfatórios, com comportamentos intencionais e colaborativos durante a avaliação submetida.

**TABELA 2. DESEMPENHO DO INDIVÍDUO COM SVCF NA AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA**

AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA		
HABILIDADES COGNITIVAS	CLASSIFICAÇÃO	
Recursos Intelectuais (Teste WISC- III)	QI Total=73p	Limítrofe
	QI Execução=79p	Limítrofe
	QI Verbal=61p	Intelectualmente deficiente
Raciocínio lógico (Matrizes Progressivas)	Raciocínio lógico para resolução de problemas espaço-temporais	Percentil V (intelectualmente deficiente)
Funções executivas (Teste WCST)	Recursos de raciocínio abstrato e capacidade para modificar as estratégias cognitivas	Prejuízo na identificação do erro, na sustentação da atenção e na produtividade da tarefa.
Funções neuropsicológicas (Teste BANI-TS)	Funções motoras das mãos	Satisfatório
	Sensações cutâneas e sinestésicas	Satisfatório
	Funções visuais superiores	Satisfatório
	Destreza numérica	Satisfatório
	Memória visual de curto prazo	Alterado
	Memória auditiva de curto prazo	Alterado
	Organização rítmica	Alterado
	Funções cognitivo-linguísticas (pragmáticas)	Alterado
	Linguagem receptiva e expressive	Alterado
	Leitura e escrita	Alterado
OBTIDO/ ESPERADO		
Percepto-Motoras (Teste Bender)	Ângulos	3p/11p
	Orientação espacial	5p/11p
	Posição relativa	6p/11p
	Escore global	19p/33p

**Legenda:** p=pontos.

## Discussão

É importante considerar que o paciente aqui estudado apresenta em seu histórico importantes fatores de risco para problemas de aprendizagem, tais como hipertensão materna, sangramentos e contrações durante a gestação, prematuridade e baixo peso ao nascimento, que podem estar associados às manifestações do quadro. Há na literatura vários estudos que relacionam tais fatores de risco com o distúrbio de aprendizagem. Cabe aqui citar duas revisões sistemáticas que fizeram a análise de grande parte desses estudos. No estudo

de Rodrigues, Melo e Fonseca<sup>16</sup>, foram analisadas 18 pesquisas em que se observou pior desempenho acadêmico dos nascidos com baixo peso em comparação com os nascidos a termo, sendo constatada associação entre baixo peso ao nascer e comprometimentos cognitivos. Na revisão de Moreira, Magalhães e Alves<sup>17</sup> buscou-se a associação entre a prematuridade com o desenvolvimento motor, comportamental e desempenho acadêmico. Foram incluídos no estudo 33 pesquisas e apenas quatro não encontraram nenhum efeito da prematuridade sobre os resultados. Assim, as autoras concluíram que prematuros são mais susceptíveis a alterações no desenvolvimento motor, de comportamento e

no desempenho acadêmico, quando comparados com os nascidos a termo.

Em relação à hipertensão materna, Chaim, Oliveira e Kimura<sup>18</sup> realizaram um estudo com neonatos e encontraram que a pressão arterial diastólica materna superior a 110 mmHg apresentou associação significativa com o baixo peso e a prematuridade. Por outro lado, o estudo longitudinal realizado por Dias et al<sup>19</sup> com 30 recém nascidos, filhos de mães que apresentaram hipertensão arterial, encontrou que 30% eram prematuros e 17% deles eram pequenos para a idade gestacional. Todas as crianças foram reavaliadas entre 7 e 15 meses e demonstraram exame neurológico e desenvolvimento neuropsicomotor normais, não sendo possível qualquer correlação com os indicadores de risco.

Quanto aos indivíduos com SVCF, em estudo de caso<sup>20</sup> realizado com seis pacientes norte-americanos, verificou-se que o histórico de prematuridade, atraso no desenvolvimento pré e pós-natal e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor foram prevalentes entre os pacientes, pois cinco deles nasceram prematuros e todos tiveram baixo peso ao nascer. Ainda, todos os pacientes tiveram restrição no crescimento pós-natal. O atraso global de desenvolvimento e/ou deficiência intelectual foram encontrados em quatro dos seis pacientes. Um paciente teve desenvolvimento limítrofe de linguagem, e apenas um deles apresentou desenvolvimento normal.

Os autores discutem que, embora a pesquisa seja um estudo de coorte com uma amostra pequena, a probabilidade de que a prematuridade entre os pacientes tenha acontecido aleatoriamente é de cerca de 12,7%, ou seja, bem mais baixa do que a encontrada no estudo. Argumentam ainda que a deleção distal da região 22q11, onde se localiza o gene MAPK1, pode estar associada com o desenvolvimento da placenta, levando à restrição do crescimento intrauterino, bem como o baixo peso ao nascimento. Sendo assim, o estudo expõe que embora os fatores de risco possam estar relacionados com os problemas de aprendizagem, muitos desses fatores podem ser na verdade condições da própria síndrome genética.

Este estudo não pretende determinar o perfil do distúrbio de aprendizagem na SVCF, pois o número restrito de sujeitos (caso clínico) não permitiria tal constatação. Buscou-se destacar os achados da avaliação multidisciplinar, uma vez que não foram

encontrados trabalhos associando a avaliação fonoaudiológica e neuropsicológica em casos da SVCF. As buscas foram realizadas nas bases de dados Lilacs, Scielo, Pubmed, e Web of knowledge até o período de março de 2014.

Alterações em consciência fonológica foram descritas em pesquisa nacional realizada com indivíduos com sinais clínicos da SVCF. Tais indivíduos apresentaram alterações tanto em nível silábico quanto fonêmico em provas de consciência fonológica<sup>21</sup>.

A investigação da memória de trabalho verbal (fonológica) em crianças e adultos diagnosticados com a SVCF demonstrou que há um comprometimento no processamento de informações envolvendo a memória de curto prazo. O estudo que investigou a relação entre SVCF versus memória de trabalho, revela que o desempenho desses indivíduos é significativamente pior quando comparado com o grupo controle<sup>22</sup>.

Esses resultados corroboram os achados do presente estudo, pois na avaliação fonoaudiológica também foram verificados déficits nas habilidades de consciência fonológica e memória de trabalho fonológica.

Uma única publicação foi encontrada<sup>23</sup> descrevendo o desempenho da velocidade de acesso ao léxico mental na SVCF. Os autores do artigo citado anteriormente também criticaram a falta de estudos abordando o desempenho de acesso ao léxico mental nesta síndrome. Na referida publicação as crianças com SVCF apresentaram taxas muito baixas de erro (< 1%) nas tarefas do teste RAN. Desta forma, não houve diferença estatisticamente significativa entre crianças sem alterações e com SVCF. Esses dados divergem dos encontrados no atual estudo, que apontou para desempenhos abaixo da média, tanto em acertos quanto na velocidade de acesso ao léxico mental.

Estudos internacionais relatam que crianças em idade escolar com SVCF apresentam déficits notáveis em matemática quando comparados com as habilidades de leitura e escrita que, geralmente, apresentam-se preservadas<sup>23,25</sup>.

Entretanto, em estudo nacional<sup>21</sup>, realizado com uma amostra de 35 indivíduos, com idades entre 6 e 24 anos, a linguagem escrita mostrou-se significativamente comprometida, visto que todos apresentam alterações, segundo os critérios de análise utilizados. A investigação da incidência dos problemas de aprendizagem na SVCF revela a



presença de distúrbios de aprendizagem em 77,1% dos sujeitos e dificuldades de leitura e/ou escrita em 22,9%<sup>24</sup>.

As dificuldades aritméticas em crianças com SVCF são evidenciadas em tarefas de comparação de números, execução de cálculos e resolução de problemas<sup>25</sup>. As dificuldades nesse tipo de atividade também foram encontradas no sujeito do presente estudo.

Em outro estudo de caso<sup>26</sup> realizado com um indivíduo de 11 anos de idade e com diagnóstico de SVCF, também foram aplicadas as provas de leitura, escrita e aritmética (TDE). Os resultados foram semelhantes aos observados no presente estudo, no qual se constatou desempenho aquém do esperado nas habilidades de aritmética, escrita e leitura quando comparado aos níveis de escolaridade.

Uma das características desafiadoras da SD 22q11.2 é o perfil cognitivo, que apresenta grande variabilidade quanto ao nível de prejuízo. Estudos apontam que as habilidades cognitivas (recursos intelectuais para a aprendizagem), podem estar preservadas ou até mesmo indicarem deficiência intelectual<sup>27-29</sup>.

Entretanto, parece haver um consenso entre a discrepância QIV (coeficiente intelectual verbal) e QIE (coeficiente intelectual de execução), com maiores prejuízos no QIE<sup>27,28</sup>.

A superioridade do QIV sobre o desempenho do QIE é comum em crianças e adolescentes com a síndrome, sendo registrada diferença de 11,3 pontos (ponto de corte para significância clínica) entre os coeficientes<sup>21</sup>.

No presente estudo, nas provas de habilidades cognitivas o sujeito apresentou melhores resultados nas atividades verbais (QIV=79), com ponderação limítrofe, comparados às provas de execução (QIE=61), cuja ponderação foi intelectualmente deficiente. Tais achados, referentes ao coeficiente intelectual, também são relatados na literatura<sup>27-29</sup>.

Algumas características neuropsicológicas têm sido identificadas como prejudicadas nessa população, como os quocientes verbais, habilidades viso-espaciais e motoras, memória viso-espacial de curto e longo prazo e funções executivas<sup>25-27</sup>.

As funções neuropsicológicas mais prejudicadas no sujeito relacionam-se à organização rítmica, memória de curto prazo, funções cognitivo-linguísticas receptivas e expressivas, funções executivas e, habilidades de leitura-escrita, corroborando os achados da literatura<sup>4,24,27,30</sup>.

Conforme abordado anteriormente, a microdeleção da região q11.2 de um alelo do cromossomo 22 afeta o desenvolvimento e funcionamento de regiões corticais do cérebro. É importante considerar que o paciente aqui estudado apresenta em seu histórico importantes fatores de risco para problemas de aprendizagem (prematuridade, hipertensão materna, sangramentos e contrações durante a gestação), que podem ser agravantes das manifestações do quadro, porém, tais fatores de risco por si só não justificam todas as dificuldades encontradas, pois, primariamente, há uma mutação genética que acarreta em alterações no desenvolvimento de áreas corticais do cérebro importantes para a aprendizagem<sup>20</sup>.

Diante dos resultados expostos, verificaram-se perturbações em aspectos neuropsicolinguísticos que são importantes para o processo de aprendizagem.

Pesquisa recente realizada com 60 sujeitos noruegueses com SVCF revelou que apenas um indivíduo não precisou de suporte acadêmico durante a fase escolar. Os demais fizeram ou fazem o uso de professores especiais ou frequentam salas de apoio para lidar com dificuldades em matemática, leitura e escrita<sup>31</sup>.

Considerando esse panorama, é imprescindível a avaliação das habilidades relacionadas à aprendizagem em indivíduos com SVCF, pois o diagnóstico e a intervenção precoce são fatores determinantes para garantir melhores prognósticos. O estudo interdisciplinar, fonoaudiológico e neuropsicológico de síndromes neurogenéticas pode possibilitar o aumento na compreensão da relação cérebro-comportamento e ainda, o desenvolvimento de propostas interventivas mais específicas.

## Conclusão

Os resultados da avaliação fonoaudiológica e neuropsicológica mostraram déficits nos aspectos relacionados ao processamento fonológico, velocidade e compreensão de leitura, escrita e aritmética, decorrentes de alterações no desenvolvimento das competências percepto-motoras, psicolinguísticas e de funções executivas na sustentação da atenção seletiva e alternada. Algumas funções neuropsicológicas encontraram-se preservadas, tais como as funções motoras das mãos, sensações cutâneas e sinestésicas, funções visuais superiores e destreza numérica. Tais habilidades são importantes

vias de aprendizagem, podendo ser valorizado o ensino multissensorial como recurso pedagógico e terapêutico.

Deve-se levar em consideração que o sujeito do estudo apresenta em seu histórico fatores considerados de risco para os transtornos de aprendizagem e estes, recorrentes na SVCF, podem contribuir com os resultados observados.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gothelf D. Velocardiofacial Syndrome. *Psychiatr Clin North Am.* 2007;16:677-90.
2. Shprintzen RJ, Higgins AM, Antshel K, Fremont W, Roizen N, Kates W. Velo-cardio-facial syndrome. *Curr Opin Pediatr.* 2005;17(6):725-30.
3. Gothelf D, Frisch A, Michaelovsky E, Weizman A, Shprintzen RJ. Velo-Cardio-Facial Syndrome. *J Ment Health Res Intellect Disabil.* 2009;2(2):149-67.
4. De Smedt, Swillen B, Verschaffel A, Ghesquière P. Mathematical learning disabilities in children with 22q11.2 deletion syndrome: a review. *Dev Disabil Res Rev.* 2009;15(1),4-10.
5. Moojen S, Lamprecht R, Santos RM, Freitas GM, Brodacz R, Siqueira M, et al. Consciência fonológica: Instrumento de avaliação seqüencial. São Paulo(SP): Casa do Psicólogo; 2003.
6. Denckla MB, Rudel RG. Rapid Automated Naming of Pictured Objects, Colors, Letters and Numbers by Normal Children. *Cortex.* 1974;10:186-202.
7. Grivol MA, Hage SRV. Memória de trabalho fonológica: estudo comparativo entre diferentes faixas etárias. *J Soc Bras Fonoaudiol.* 2011;23(3):245-51.
8. Saraiva RA, Moojen SMP, Munarski R. Avaliação da compreensão leitora textos expositivos. São Paulo(SP): Casa do Psicólogo; 2005.
9. Capellini SA, Cavalheiro LG. Avaliação do nível e da velocidade de leitura em escolares com e sem dificuldade na leitura. *Temas Desenvolv.* 2000;51(9):5-12.
10. Stein LM. TDE - Teste de Desempenho Escolar: manual para aplicação e interpretação. São Paulo(SP): Casa do Psicólogo; 1994.
11. Wechsler D. WISCH - Wechsler Intelligence Scale for Children. 3th ed. San Antonio(CA): The Psychological Corporation; 1991.
12. Raven JC, Raven J, Court JH. Matrizes Progressivas Coloridas de Raven. Manual. São Paulo(SP): Casa do Psicólogo(SP); 1988.
13. Heaton RK, Chelune GJ, Talley JL, Kay GG, Curtiss G. Teste Wisconsin de Classificação de Cartas: manual revisado e ampliado. São Paulo(SP): Casa do Psicólogo; 2004.
14. Bender L. Test Gestaltico Visomotor (B-G) - uso y aplicaciones clínicas. Buenos Aires (Argentina): Paidós; 1955.
15. Tabaquim ML. Avaliação neuropsicológica nos distúrbios de aprendizagem. In: Ciasca SM, org. Distúrbios de aprendizagem: proposta de avaliação interdisciplinar. São Paulo (SP): Casa do Psicólogo; 2008. p.104-9.
16. Rodrigues MCC, Mello RR, Fonseca SC. Dificuldade de aprendizagem em escolares de muito baixo peso ao nascer. *J. Pediatr.* 2006;82(1):6-14.
17. Moreira RS, Magalhães LC, Alves CRL. Effect of preterm birth on motor development, behavior, and school performance of school-age children: a systematic review. *J. Pediatr.* 2014; 90(2):119-34.
18. Chaim SRP, Oliveira SMJV, Kimura AF. Hipertensão arterial na gestação e condições neonatais ao nascimento. *Acta Paul Enferm.* 2008;21(1):53-8.
19. Dias BR, Piovesana AMGS, Montenegro MA, Guerreiro MM. Desenvolvimento neuropsicomotor de lactentes filhos de mães que apresentaram hipertensão arterial na gestação. *Arq. Neuro-Psiquiatr.* 2005;63(3):632-6.
20. Ben-Shachar S, Zhishuo O, Shaw CA, Belmont JW, Patel MS, Hummel M, et al. 22q11.2 Distal Deletion: a recurrent genomic disorder distinct from digeorge syndrome and velocardiofacial syndrome. *Am J Hum Genet.* 2008;82(1):214-21.
21. Capellini SA, Abramides DVM, Feniman MR, Giacheti CM, Richieri-Costa A. Avaliação da leitura e escrita em indivíduos com sinais clínicos da Síndrome Velocardiofacial. V Jornada Carioca da ABENEPI. Actas da 5ª Jornada Carioca – ABENEPI; Anais ABENEPI; 2000; Rio de Janeiro. Brasil. Transtornos na Educação; 2000. p. 74-5.
22. Majerus S, Van der Linden M, Braissant V, Eliez S. Verbal short-term memory in individuals with chromosome 22q11.2 deletion: specific deficit in serial order retention capacities? *Am J Ment Retard.* 2007;112(2):79-93.



23. De Smedt B, Swillen A, Devriendt K, Fryns JP, Verschaffel L, Boets B, et al. Cognitive correlates of mathematical disabilities in children with velo-cardio-facial syndrome. *J Genet Couns.* 2008;19(1):71-94.

24. Milanez SGC. Síndrome Velocardiofacial: desempenho na avaliação fonoaudiológica [dissertation]. Botucatu (SP): Faculdade de Ciências Biológicas. Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita. Departamento de Ciências Biológicas; 2002.

25. De Smedt B, Swillen A, Devriendt K, Fryns JP, Verschaffel L, Ghesquière P. Mathematical disabilities in children with velo-cardio-facial syndrome. *Neuropsychologia.* 2007;45:885-95.

26. Ferreira AT, Gejão MG, Genaro KF, Venturine DMA, Costa AC, Lamônica DAC. Influência da síndrome velocardiofacial na comunicação oral, escrita e habilidades acadêmicas. IV Congresso Brasileiro multidisciplinar de educação especial: Anais IV Congresso Brasileiro multidisciplinar de educação especial; 2007 oct 29-31; Londrina, Brasil. Disponível em: <http://www.psiquiatriainfantil.com.br/congressos/uel2007/098.htm>.

27. Jacobson C, Shearer J, Habel A, Kane F, Tsakanikos E, Kravariti E. Core neuropsychological characteristics of children and adolescents with 22q11.2 deletion. *J Intellect Disabil.* 2010;54(8):701-13.

28. Vicari S, Mantovan M, Adonna F, Constanzo F, Verucci L, Menghini D. Neuropsychological Profile of Italian Children and Adolescents with 22q11.2 Deletion Syndrome with and Without Intellectual Disability. *Behav Genet.* 2012;42:287-98.

29. Smedt B, Swillen A, Ghesquière P, Devriendt k, Fryns JP. Pre-academic and early academic achievement in children with velocardiofacial syndrome (del22q11.2) of borderline or normal intelligence. *J Genet Couns.* 2003;14(1):15

30. Lima K, Folling I, Eiklid KL, Natvig S, Abrahamsen TG. Age-dependent clinical problems in a Norwegian national survey of patients with the 22q11.2 deletion syndrome. *Eur J Pediatr.* 2010;169:983-9.