



Processamento auditivo e avaliação de linguagem em indivíduos com a Síndrome do Olho de Gato - estudo de caso

Auditory processing and language evaluation in patients with Cat Eye Syndrome - case study

Procesamiento auditivo y evaluación del lenguaje en individuos con Síndrome de Ojo de Gato - estudio de caso

*Aline Priscila Cibian**
*Larissa Mendonça Agessi**
*Thiliê Palácios**
*Juliana Silveira Ferreira Medeiros**
*Ellen Osborn**
*Liliane Desgualdo Pereira**

Trabalho apresentado em forma de pôster no 22º Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia, no dia 8 de Outubro de 2014, em Joinville-SC, Brasil

* *Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil.*

Conflito de interesses: Não.

Contribuição dos autores: APC: elaboração da pesquisa, elaboração do cronograma, levantamento da literatura, metodologia, coleta e análise dos dados, redação do artigo e submissão e trâmites do artigo; LMA: elaboração do cronograma, levantamento da literatura, coleta e análise dos dados e trâmites do artigo; TP: levantamento da literatura, coleta e análise dos dados e redação do artigo; JSFM: coleta e análise dos dados e redação do artigo; EO: elaboração da pesquisa, coleta e análise dos dados, correção da redação do artigo e aprovação da versão final; LDP: elaboração da pesquisa, elaboração do cronograma, coleta e análise dos dados, correção da redação do artigo e aprovação da versão final.

Endereço para correspondência: Aline Priscila Cibian. São Paulo, SP, Brasil

E-mail: aline.cibian@gmail.com

Recebido: 11/07/2015 **Aprovado:** 31/08/2015



Resumo

A síndrome do Olho de Gato é uma síndrome rara, caracterizada por coloboma de íris e malformação pré-auricular. O objetivo deste estudo foi relatar a avaliação fonoaudiológica e de processamento auditivo de dois irmãos com diagnóstico da síndrome do olho de gato. As avaliações foram realizadas no ambulatório de neuroaudiologia e no ambulatório de triagem fonoaudiológica do Departamento de Fonoaudiologia da Universidade Federal de São Paulo. Os testes avaliados foram: audiometria tonal liminar, pesquisa do limiar de recepção de fala, imitanciométrica e pesquisa do reflexo acústico, Índice percentual de reconhecimento de fala, fala no ruído com figuras, dicótico de dígitos, detecção de intervalos aleatórios, prova de vocabulário e fonologia do teste de linguagem infantil e item que avalia a compreensão oral da Avaliação Neuropsicológica Luria Nebrasca. Na avaliação as crianças apresentaram perda auditiva neurosensorial de grau mínimo bilateral, alteração nas habilidades auditivas de fechamento e figura-fundo na avaliação do processamento auditivo e nas habilidades de linguagem de compreensão oral e emissão oral nos testes de vocabulário e fonologia.

Palavras-chave: Fonoaudiologia; Audição; Transtornos da Audição; Percepção Auditiva.

Abstract

The Cat Eye Syndrome is a rare syndrome characterized by coloboma of iris and pre-auricular malformation. The objective of this study was to evaluate the speech, comprehension of speech and auditory processing of two brothers with a diagnosis of cat eye syndrome. The evaluations were performed in a neuroaudiologic clinic and speech screening clinic of the Speech Therapy Department, Federal University of São Paulo. The tests were: pure tone audiometry, research of the speech reception threshold, tympanometry and acoustic reflex, index of speech recognition percentage, speech in noise with figures, digit dichotic test Random Gap Detection Test, vocabulary test and phonology and an Item which assesses speech comprehension of Luria Nebraska Neuropsychological Assessment. In the evaluation the children showed bilateral sensorineural hearing loss of minimum level, changes in hearing closure and figure-ground in auditory processing, and in the skills of listening and spoken language issue in phonology and vocabulary tests.

Keywords: Speech Language Pathology and Audiology; Hearing; Hearing Disorders; Auditory Perception.

Resumen

Síndrome del Ojo de Gato es un síndrome poco frecuente, caracterizada por coloboma de iris y malformación pre-auricular. El objetivo de este trabajo es presentarla evaluación fonoaudiológica y de procesamiento auditivo de dos hermanos con un diagnóstico de síndrome de Ojo de Gato. Las evaluaciones se realizaron en el ambulatorio de neuroaudiología y e nel ambulatorio de tamizaje fonoaudiológica del Departamento de Fonoaudiología de la Universidad Federal de São Paulo. Las pruebas fueron: audiometría de tono, investigación del umbral de recepción del habla, imitanciométrica e investigación del reflejo acústico, índice promedio de reconocimiento de voz, habla en ruido con figuras, dicótica de dígitos, detección de intervalos aleatorios, prueba de vocabulario y fonología de la prueba de lenguaje infantil y una prueba que evalúa la comprensión oral de la Evaluación Neuropsicológica Luria Nebrasca. En la evaluación, los niños presentaron una pérdida auditiva neurosensorial de grado mínimo bilateral, cambio en las habilidades auditivas de cierre y figura-fondo en el procesamiento auditivo y en las habilidades de lenguaje de comprensión oral y emisión oral en las pruebas de vocabulario y fonológicas.

Palabras clave: Fonoaudiología; Audición; Trastornos de la Audición; Percepción Auditiva.

Introdução

A Síndrome do Olho de Gato¹ (Cat Eye Syndrome - CES; OMIM #115470) foi descrita pela primeira vez em 1965 por Schachenmann et al. O nome “olho de gato” foi adotado devido ao coloboma da íris ser semelhante ao formato da pupila dos gatos. A CES é uma síndrome rara, seu diagnóstico é baseado na presença de um cromossomo marcador supranumerário, derivado do cromossomo 22. O cromossomo extra geralmente resurge a partir de uma mutação nova proveniente dos pais. Trata-se de uma disfunção cromossômica em que a transmissão não está ligada ao sexo, o exame de cariótipo deve ser realizado se um dos pais apresenta características da síndrome, malformação pré-auricular ou fissuras palpebrais inclinadas para baixo.

Este cromossomo marcador é isodicêntrico, com um único centrômero ativo, e ocorrência de exibição de satélites nas extremidades apresentando tetrassomia parcial de 22-pter a 22q11.2. Incidência estimada em 1: 50.000-150.000 nascidos-vivos².

O quadro clínico é caracterizado por fissuras palpebrais oblíquas direcionadas para baixo, coloboma ocular uni ou bilateral, opacificação da córnea, catarata, malformações anorretais, renais (ausência de um ou ambos os rins, hidronefrose, rins supranumerários ou hipoplasia renal), cardíacas (principalmente o retorno venoso pulmonar totalmente anômalo (TAPVR) e tetralogia de Fallot (TOF)), depressões ou pregas pré-auriculares, por vezes em combinação com atresia do canal auditivo externo e retardo mental. Apenas 41% dos pacientes com CES apresentam uma combinação clássica de coloboma de íris, anomalias anais e anomalias pré-auriculares^{2,3}.

Outras malformações podem ocorrer e são listadas em ordem decrescente de frequência: atresia anal com fístula do reto para a bexiga, vagina ou períneo, microftalmia (quase sempre unilateral), malformações craniofaciais incluem atresia coanal, manchas na pele, deficiência de hormônio de crescimento, fissura labiopalatina, fusões vertebrais, atresia biliar, entre outras menos comuns³.

Durante a primeira infância é comum os indivíduos morrerem de múltiplas malformações; do restante, a expectativa de vida não é significativamente reduzida^{1,4}.

A CES está associada com uma variabilidade fenotípica ampla, devido às possibilidades de

mutações decorrentes da presença do cromossomo marcador, podendo ter variações fenótipo quase normal aos com anormalidades severas. Entretanto, nenhuma das características está presente de forma consistente, o que dificulta o diagnóstico e a identificação, por vezes, dos pacientes com CES^{2,3}.

É descrito na literatura que indivíduos com esta síndrome podem ter um rebaixamento cognitivo⁴, portanto, considera-se relevante verificar em indivíduos com a Síndrome do Olho de Gato aspectos relacionados à audição periférica, desempenho em testes comportamentais do processamento auditivo e aspectos da linguagem, para um melhor prognóstico.

O objetivo deste estudo de caso foi descrever os aspectos fonoaudiológicos, por meio de testes comportamentais do processamento auditivo e avaliação da linguagem de indivíduos diagnosticados com a Síndrome do Olho de Gato.

Apresentação do caso clínico

O trabalho foi encaminhado antes do seu início para o comitê de ética e pesquisa aprovado pelo CEP institucional. Neste relato foram descritos os resultados obtidos na avaliação fonoaudiológica de dois irmãos portadores da CES. As avaliações foram realizadas no Setor de Avaliação do Processamento Auditivo e Avaliação da Linguagem. A descrição do caso ocorreu com dados já coletados.

A mãe dos pacientes procurou o serviço de fonoaudiologia com a queixa de que seus filhos, R.L.R.S., do sexo masculino, 08 anos, e A.B.S.S., do sexo feminino, 06 anos, não conseguem acompanhar a escola. Ambos foram diagnosticados pelo ambulatório de genética com exame cariótipo mostrando marcador extranumerário identificado como cromossomo 22. O diagnóstico ocorreu antes de serem encaminhados para os setores de Avaliação de Processamento Auditivo e Avaliação de Linguagem.

Os indivíduos foram submetidos à audiometria tonal liminar, pesquisa do limiar de recepção de fala, imitanciometria e pesquisa do reflexo acústico. Os cuidados com essas avaliações foram: uso de cabina acústica, audiômetro e imitanciômetro, calibrados segundo as normas técnicas ANSI, S3: 1, 1991 (cabina acústica); ANSI, S3:21, 1978 (audiometria tonal liminar); ANSI, S3.39-1997 (imitanciômetro)⁵.

Para este estudo foram selecionados dentre os protocolos levantados, especificadamente, os testes Índice percentual de reconhecimento de fala (IPRF)⁶, Fala no ruído com figuras (FRF)⁶, Dicótico de dígitos (TDD)⁶ e Detecção de Intervalos Aleatórios (Random Gap Detection Test – RGDT)⁷ e o Protocolo de Avaliação Fonoaudiológica^{8,9,10}.

Foram analisados os dados dos testes: Fala com Ruído, realizado para verificar a habilidade de fechamento auditivo; Dicótico de Dígitos, para avaliar a habilidade de figura-fundo para sons linguísticos e Teste de Detecção de Intervalos Aleatórios, para avaliar a resolução temporal.

Para avaliação da linguagem, foram realizados alguns procedimentos do Protocolo de Avaliação Fonoaudiológica (P.A.):

- Avaliação da linguagem oral: Expressão Oral – prova de vocabulário e fonologia do ABFW8; e, para compreensão oral, utilizou-se a história “O Urubu e as Pombas”, que constitui um dos itens da Avaliação Neuropsicológica Luria Nebraska^{9,10}.

O indivíduo do sexo masculino apresentou em sua avaliação audiológica básica perda auditiva neurossensorial de grau mínimo bilateral, curva timpanométrica do tipo A e reflexos acústicos contralaterais ausentes bilateralmente.

Na avaliação do processamento auditivo, apresentou desempenho abaixo do esperado nos três testes avaliados, mostrando alteração nas habilidades de fechamento, figura-fundo e resolução temporal.

TABELA 1. DESEMPENHO DOS INDIVÍDUOS NOS TESTES COMPORTAMENTAIS

Testes comportamentais	Indivíduo do sexo masculino	Indivíduo do sexo feminino
Fala com ruído (apoio de figuras)	Orelha direita: 90% Orelha esquerda: 70% <u>Alterado</u>	Orelha direita: 70% Orelha esquerda: 80% <u>Alterado</u>
Dicótico de dígitos	Orelha direita: 75% Orelha esquerda: 60% <u>Alterado</u>	Orelha direita: 92,5% Orelha esquerda: 47,5% <u>Alterado</u>
Detecção de Intervalos Aleatórios	Não compreendeu o teste (dados foram inconclusivos)	15 milissegundos Normal

Quanto à avaliação da linguagem, o indivíduo do sexo masculino apresentou alterações fenotípicas como malformação de orelha externa e dificuldade práxica. Utilizou-se predominantemente do meio verbal para se comunicar.

Na avaliação da recepção oral, observou-se, por meio do texto “O urubu e as pombas”, que o participante do sexo masculino respondeu corretamente a 06/07 perguntas referentes a uma história que lhe foi contada, realizando inferência resumitiva.

Para a tarefa de vocabulário expressivo, seu desempenho foi abaixo do esperado para sua idade: nomeou corretamente 48% (57/118) das figuras apresentadas, de diferentes categorias: animais, alimentos, vestuário, meios de transporte, móveis e utensílios, profissões, locais, formas e cores, brinquedos e instrumentos musicais. Os dados

observados de nomeação quanto ao número de acertos pelo total de estímulos visuais solicitados foram: 4/15 animais; 9/15 alimentos; 6/10 vestuários; 8/11 meios de transporte; 15/24 móveis e utensílios; 3/10 profissões; 1/12 locais; 7/10 formas e cores; 4/11 brinquedos e instrumentos musicais. Quanto à ordem fonológica foram observados os seguintes processos produtivos: simplificação do encontro consonantal e simplificação de consoante final. Além disso, observou-se os seguintes processos não-produtivos: simplificação de líquidas. Na prova de imitação foram observados os mesmos processos.

O indivíduo do sexo feminino apresentou em sua avaliação audiológica básica perda auditiva neurossensorial de grau mínimo bilateral, curva timpanométrica do tipo A e reflexos acústicos contralaterais ausentes bilateralmente.



Na avaliação do processamento auditivo, teve desempenho abaixo do esperado em dois dos testes avaliados, mostrando alteração nas habilidades de fechamento e figura-fundo (tabela 1).

Quanto à avaliação da linguagem, o indivíduo do sexo feminino, eutrófica, apresentou alterações fenotípicas como malformação de orelha externa e de mão; história de atraso de desenvolvimento motor e de fala.

Na avaliação da recepção oral observou-se, por meio do texto “O urubu e as pombas”, que a criança foi capaz de responder 04/07 perguntas referentes à história que lhe foi contada, demonstrando dificuldade de atenção e memória auditiva.

Na avaliação do vocabulário produtivo (ABFW), observou-se a nomeação correta de 64% (76/118) das figuras apresentadas, de diferentes categorias: 12/15 animais; 18/24 móveis e utensílios; 09/10 formas e cores; 08/11 brinquedos e instrumentos musicais; 6/10 vestuário; 11/15 alimentos; 07/11 meios de transporte; 3/10 profissões; 2/12 locais. Além disso, foram observados os seguintes processos fonológicos: ensurdecimento de plosivas e de fricativas, não esperados para sua faixa etária.

Discussão

Os resultados obtidos das avaliações de processamento auditivo e avaliação de linguagem foram analisados criticamente, enfatizando os aspectos observados.

O teste Fala com ruído, que avalia a habilidade de fechamento, encontrou-a alterada em ambos os indivíduos, identificando, portanto, uma dificuldade na capacidade dos voluntários em utilizar redundâncias extrínsecas, que se relacionam com o sinal de fala, para preencher as partes ausentes ou distorcidas do sinal auditivo e reconhecer a mensagem completa, o que interfere em suas atividades cotidianas, pois, muitas vezes, o ambiente cotidiano pode não ser considerado ideal. A alteração desta habilidade pode levar os indivíduos a apresentarem alterações na compreensão da fala em ambientes ruidosos, acarretando em prejuízo da fala, da linguagem e da leitura escrita^{11,12}.

No teste Dicótico de Dígitos, que avalia a habilidade de figura-fundo, encontrou-se alteração em ambos os indivíduos, portanto, pode haver uma dificuldade para compreender a fala em um ambiente como o lar ou sala de aula com outros estímulos

auditivos competitivos presentes. A alteração nesta habilidade pode acarretar dificuldade na aprendizagem de um conteúdo novo. As crianças em fase de alfabetização são as mais prejudicadas, pois estão em fase de aquisição de vocabulário oral e de leitura e escrita^{11,12,13}. Esta queixa de aprendizagem de um conteúdo novo foi relatada pela responsável, que afirma ser uma das queixas frequentes da escola.

No teste Detecção de Gaps Aleatórios, que avalia a habilidade de resolução, foi encontrada alteração apenas no indivíduo do sexo masculino, pois este teve grandes dificuldades na compreensão e execução do teste. A resolução temporal é importante para a percepção da fala e compreensão da linguagem. Para o indivíduo em idade escolar ter uma boa aquisição da leitura e da escrita^{14,15}, é necessário que tenha desenvolvido habilidades linguísticas; algumas consoantes têm como característica detectar intervalos breves, e, quando há alteração na resolução temporal, o indivíduo pode ter dificuldade em distinguir as dimensões do tempo, podendo prejudicar sua fala⁷. Tal fato foi observado no voluntário do sexo masculino, que apresentou processos produtivos de simplificação do encontro consonantal e simplificação de consoante final, e não-produtivos de simplificação de líquidas em sua avaliação.

Para a tarefa que avalia a compreensão oral através do texto “O Urubu e as Pombas”, verificou-se que ambas as crianças compreenderam parcialmente a história, com maior prejuízo para a menina, o que pode ser justificado pela sua idade¹⁶. Na literatura prévia há apenas a análise desta história através do reconto, e as crianças deste estudo tiveram dificuldade em recontar a história. Sendo assim, foram realizadas duas perguntas para cada episódio da história e uma para verificar se a criança fez inferência resumitiva.

Comparando-se os desempenhos das crianças avaliadas para o vocabulário e fonologia, observou-se que os desempenhos estão aquém do que é esperado para a idade. Em crianças com desvio fonológico, é esperado, de acordo com alguns autores, diminuição de memória fonológica e vocabulário¹⁷. Portanto, os achados deste estudo estão de acordo com a literatura.

Na literatura¹⁸ consta que há uma forte correlação entre compreensão oral, processamento auditivo e vocabulário. Indivíduos com distúrbios do processamento auditivo podem apresentar déficit da morfologia gramatical, déficit metalinguístico

e alteração na produção dos fonemas /r/ e /l/. Tais alterações podem ser observadas na escrita, na compreensão da leitura e orientação esquerda/direita.

A terapia fonoaudiológica destes indivíduos deverá contemplar aspectos do processamento auditivo e o uso de estratégias que envolvam linguagem e fala. Vale ressaltar que ambos estão em acompanhamento no Hospital São Paulo. O indivíduo do sexo masculino tem o diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista; a mãe refere dificuldade escolar em ambos, porém, esta é mais acentuada na criança do sexo feminino. Em ambiente escolar, é referido que as crianças recebem atenção especial de seus professores e que a vivência de situações de insucesso, às vezes, ocasiona sentimentos de baixa autoestima. Devido a estes fatores, faz-se necessário um trabalho que envolva uma equipe multidisciplinar que contemple aspectos fonoaudiológicos, neurológicos, psicológicos e pedagógicos.

Conclusão

Os indivíduos com a Síndrome do Olho de Gato apresentaram perda auditiva neurossensorial de grau mínimo bilateral e tiveram alteração nas habilidades auditivas de fechamento e figura-fundo, na compreensão oral e na fala.

Referências Bibliográficas

1. Chellapandian D, Schneider A. Anatomical Asplenia na Síndrome do olho de gato: uma expansão do espectro da doença. *Caso Rep Pediatr*; 2013. 218.124.
2. Belangero, S I N et al. Interrupted aortic arch type B in A patient with cat eye syndrome. *Arq. Bras. Cardiol.* [online]. 2009, vol.92, n.5, pp. e56-e8.
3. Rosa, R F M et al. Clinical characteristics of a sample of patients with cat eye syndrome. *Rev. Assoc. Med. Bras.* [online]. 2010, vol.56, n.4, pp. 462-6.
4. McKusick V.A, Kniffin C.L. CAT EYE SYNDROME – CES - # 115470. Associação OMIM. 2006.
5. Russo, ICP. & Santos, TMM – A prática da audiologia clínica. São Paulo: Cortez, 1993. 226p.
6. Pereira LD, Schochat E. Processamento auditivo central: manual de avaliação. São Paulo: Lovise; 1997. 231 p.
7. Keith, RW. Random gap detection test. Missouri (USA): Auditec of Saint Louis, 2000.
8. Wertzner HF. Fonologia. In: Andrade CRF, Befi-Lopes DM, Fernandes FDM, Wertzner HF. ABFW: teste de linguagem infantil nas áreas de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática. Carapicuíba: J Soc Bras Fonoaudiol; 2000. p.5-40.
9. Golden CJ. Luria Nebraska neuropsychological battery: children's revision. New York. Administration and Scoring Booklet; 1987.
10. Moraes Z, Chiari BM, Perissinoto J. Estilos de linguagem como facilitadores de memória. *J Soc Bras Fonoaudiol.* 2001; 13(1): 54-61.
11. Jacob LCB, Alvarenga KF, Zeigelboim BS. Avaliação audiológica do sistema nervoso auditivo central. *Arq otorrinolaringol.* 2000 Out/Dez; 4(4): 144-51.
12. Machado CSS, Valle HLBS, Paula KM, Lima SS. *Rev. CEFAC.* 2011 Mai-Jun; 13(3): 504-12.
13. Lacerda A, Marasca C. Níveis de pressão sonora de escolas municipais de Itapiranga - Santa Catarina. *J Soc Bras Fonoaudiol.* 2001; 13(2):277-80.
14. Frota S, Pereira LD. Processamento auditivo: estudo em crianças com distúrbios da leitura e da escrita. *Rev. Psicopedagogia.* 2010; 27(83): 214-22.
15. Santos JLF, Parreira LMMV, Leite RCD. Habilidades de ordenação e resolução temporal em crianças com desvio fonológico. *Rev. CEFAC.* 2010; 12(3): 371-6.
16. Lira JO, Tamanaha AC, Perissinoto J, Osborn E. O relato de histórias em crianças do espectro autístico: um estudo preliminar. *Rev. CEFAC* 2009; 11(3): 417-22.
17. Athayde ML, Carvalho Q, Mota HB. Vocabulário expressivo de crianças com diferentes níveis de gravidade de desvio fonológico. *Rev. CEFAC* 2009; 11(2): 161-8.
18. Chermak GD, Musiek FE. Auditory training: principles and approaches for remediation and managing auditory processing disorders. *Seminars in Hearing.* 2002; 23(4): 297-30.