

ECILA PAULA DOS MESQUITA DE OLIVEIRA

**ALTERAÇÕES DE LINGUAGEM EM FAMÍLIAS COM
SÍNDROME PERISYLVIANA**

CAMPINAS

2006

ECILA PAULA DOS MESQUITA DE OLIVEIRA

**ALTERAÇÕES DE LINGUAGEM EM FAMÍLIAS COM
SÍNDROME PERISYLVIANA**

*Dissertação de Mestrado apresentada à Pós-Graduação
da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade
Estadual de Campinas para obtenção do título de
Mestre em Ciências Médicas, área de concentração em
Ciências Biomédicas.*

ORIENTADORA: PROF. DRA. MARILISA MANTOVANI GUERREIRO

Apoio Fapesp

CAMPINAS

2006

**FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA
BIBLIOTECA DA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNICAMP**

Bibliotecário: Sandra Lúcia Pereira – CRB-8ª / 6044

OL 4a Oliveira, Ecila Paula dos Mesquita de
 Alterações de linguagem em famílias com síndrome
 perisylviana / Ecila Paula dos Mesquita de Oliveira. Campinas,
 SP : [s.n.], 2006.

Orientador : Marilisa Mantovani Guerreiro
Dissertação (Mestrado) Universidade Estadual de
Campinas. Faculdade de Ciências Médicas.

1. Distúrbio da Linguagem nas crianças. 2. Distúrbio do
desenvolvimento da linguagem. 3. Malformações do
desenvolvimento cortical. 4. Síndrome Perisylviana. 5.
Polimicrogiria. 6. Distúrbio específico da linguagem. I.
Guerreiro, Marilisa Mantovani. II. Universidade Estadual de
Campinas. Faculdade de Ciências Médicas. III. Título.

Título em inglês : Language disorders in families with Perisylvian Syndrome

Keywords: **Disorder of language in child; Developmental language disorder;
Malformation of cortical development; Perisylvian syndrome;
Polymicrogyria; Specific language impairment.**

Área de concentração: Ciências Biomédicas

Titulação: Mestrado em Ciências Médicas

Banca examinadora: **Profa. Dra. Marilisa Mantovani Guerreiro**
Profa. Dra. Vera Lúcia Garcia
Profa. Dra. Simone Aparecida Capellini

Data da defesa: 18-08-2006

BANCA EXAMINADORA DA DISSERTAÇÃO DE MESTRADO

Orientadora: Profa. Dra. Marilisa Mantovani Guerreiro

Membros:

1. Profa. Dra. Vera Lúcia Garcia

2. Profa. Dra. Simone Aparecida Capellini

3. Prof. Dr.

Curso de Pós-Graduação em Ciências Médicas, Área de Concentração em Ciências Biomédicas da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas.

Data: 18 / 08 / 2006

DEDICATÓRIA

Ao meu marido Edson, o grande amor da minha vida, por fazer de todos os meus dias um dia especial.

"Dizem que se leva um minuto para se conhecer uma pessoa especial; uma hora para apreciá-la; um dia para amá-la; mas, mais do que uma vida inteira para esquecê-la."

(Autor desconhecido)

Ao meu filho Murilo, que mesmo antes de nascer, já torna a minha vida mais bela, e me lembra todos os dias que o amor é parte de tudo, e é o que faz a diferença na vida.

A meus pais Paulo e Alice, os maiores responsáveis pelas vitórias em minha vida. Vocês me ensinaram o maior legado que os pais podem deixar a seus filhos: a perseverança frente a situações difíceis, a honestidade, a humildade e a amizade!

“Tudo em nossas vidas, todas as coisas que gastam tanto de nosso tempo e de nossa energia para construir, tudo é passageiro, tudo é feito de areia; o que permanece é só o relacionamento que temos com as outras pessoas. Mais cedo ou mais tarde, uma onda virá e destruirá ou apagará o que levamos tanto tempo para construir. E quando isso acontecer, somente aquele que tiver as mãos de outro alguém para segurar, será capaz de rir e recomeçar”.

(Autor desconhecido)

Pai e mãe, obrigada por serem sempre “essas mãos”!

AGRADECIMENTOS

A Deus, por estar sempre à frente de tudo na minha vida!

À Prof^a Dr^a Marilisa Mantovani Guerreiro que durante esses 3 anos de amizade foi além de orientadora, mestre, amiga e conselheira. Mesmo me conhecendo tão pouco, ouviu minhas idéias, acreditou no meu sonho e foi fundamental na construção desse projeto. Participou de momentos importantes da minha vida, ouvindo minhas lamentações, sentindo comigo a saudade de meus pais, e se emocionando ao saber da minha gravidez. Obrigada por ser sempre tão compreensiva e carinhosa, e por acreditar no meu trabalho. Sua confiança em mim foi o que sempre me impulsionou a querer aprender sempre mais!

À grande amiga Catarina, pela contribuição nas avaliações dos sujeitos desse trabalho, e por fazer parte da minha vida pessoal. Seu desempenho, ética e sucesso profissional serão sempre lembrados por mim. E sua dedicação como mãe é um exemplo que quero seguir. Sem dúvida, um dos maiores presentes que o Mestrado me deu, foi a sua amizade!

À Prof^a Dr^a Simone Hage, pela co-orientação e amizade nesses anos. Sua caminhada profissional me mostrou que o amor pela profissão é o que faz a Fonoaudiologia crescer cada vez mais.

À Prof^a Dr^a Maria Augusta Montenegro, querida Guga, por estar sempre disposta a me ajudar. Sua alegria e bom-humor fazem de você uma amiga muito querida! Obrigada pela disponibilidade e paciência comigo em muitos e-mails trocados.....

Às amigas de ambulatório Iara e Karine. Sem vocês esse projeto não teria sido possível. Nossas tardes de sexta-feira serão por muito tempo lembradas!

À Fonoaudióloga e amiga Luciane Sauer, que com sua companhia e amizade tornou mais leves as muitas horas das disciplinas obrigatórias do Mestrado.

Ao Prof. Dr. Fernando Cendes pela dedicação e auxílio com os exames de neuroimagem, e com outros temas pertinentes a esse trabalho.

Aos secretários do Departamento de Neurologia: Cecília, Solange e Márcio, pela ajuda no período do Mestrado.

À Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP) pelo apoio financeiro durante o desenvolvimento deste projeto de pesquisa.

Aos meus irmãos Paulo e Saulo, obrigada por fazerem parte da minha vida e nunca me deixarem desistir!

A todos os pacientes deste estudo, meus profundos agradecimentos, pela disponibilidade em ajudar e por me ensinarem que por muitas vezes nossos problemas são tão pequenos!

*“Durante nossa caminhada é importante ter a certeza que:
estamos sempre começando, que é preciso sempre
continuar,
e que podemos ser interrompidos antes de terminar.
É preciso, portanto: fazer da interrupção um caminho novo,
fazer da queda um passo de dança, do medo uma escola,
do sonho uma ponte, da procura um encontro,
e assim terá valido a pena existir”.*

(Fernando Sabino) 🌹

	<i>Pág.</i>
RESUMO	<i>xxi</i>
ABSTRACT	<i>xxv</i>
1- INTRODUÇÃO	29
2- OBJETIVOS	33
3- REVISÃO DA LITERATURA	37
Aquisição e Desenvolvimento da Linguagem	39
Alterações na Aquisição e Desenvolvimento da Linguagem	41
Polimicrogíria	43
Síndrome Perisylviana	44
Alterações de Linguagem na Síndrome Perisylviana	47
4- METODOLOGIA	51
Sujeitos	53
Métodos	55
Procedimentos	61
Análise dos Resultados	62
5- RESULTADOS (Artigos)	63
Artigo 1: Caracterização das Manifestações Lingüísticas de uma Família com Síndrome Perisylviana	65

Artigo 2: Characterization of Language and Reading Skills in Familial Polymicrogyria.....	77
6- DISCUSSÃO.....	93
7- CONCLUSÕES.....	101
8- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	105
9- ANEXOS.....	115
Anexo 1.....	117
Anexo 2.....	121
Anexo 3.....	124
Anexo 4.....	127
Anexo 5.....	130
Anexo 6.....	132
Anexo 7.....	134
Anexo 8.....	136
Anexo 9.....	137
Anexo 10.....	138
Anexo 11.....	139
Anexo 12.....	141
Anexo 13.....	142

LISTA DE ABREVIATURAS

CBPS	Síndrome Perisylviana Bilateral Congênita
CEP	Conselho de Ética em Pesquisa
DEDL	Distúrbio Específico do Desenvolvimento da Linguagem
DSM-IV	Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders
FCM	Faculdade de Ciências Médicas
PCF	Prova de Consciência Fonológica
PMG	Polimicrogiria
PPVT	Peabody Picture Vocabulary Test
QI	Quociente Intelectual
RM	Ressonância Magnética
TDE	Teste de Desempenho Escolar
WAIS-R	Wechsler Adults of Intelligence Scale
WISC	Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence



RESUMO

Distúrbio específico do desenvolvimento da linguagem (DEDL) se refere à aquisição inadequada da linguagem em crianças que não tenham outras alterações do desenvolvimento, ou seja, o prejuízo no desenvolvimento da linguagem é a principal dificuldade do paciente, mesmo havendo queixas secundárias de menor relevância. O quadro de manifestações lingüísticas de crianças com DEDL pode ser frequentemente correlacionado com a presença de polimicrogiria perisylviana em exames de neuroimagem (síndrome perisylviana). O objetivo do presente estudo foi investigar famílias de crianças que possuem um quadro de DEDL associado à polimicrogiria e caracterizar as manifestações lingüísticas nos membros (crianças e adultos) dessas famílias, além de correlacionar os achados com exames de neuroimagem. Foram selecionadas três famílias com história de alterações no desenvolvimento da linguagem e com exames de neuroimagem evidenciando polimicrogiria na região sylviana. Os pacientes foram submetidos à avaliação psicológica e fonoaudiológica (audiológica e específica de linguagem). Os nossos dados confirmaram que quadros de alterações específicas de linguagem fazem parte do espectro da síndrome perisylviana; o presente estudo verificou a presença de distúrbios do desenvolvimento de linguagem co-ocorrendo com alterações na leitura e/ou escrita em membros de uma mesma família; os nossos achados mostraram que na síndrome perisylviana, em crianças, observa-se predominantemente alterações na linguagem oral e, em adultos, observa-se predominantemente alterações na linguagem escrita; os nossos resultados confirmaram que sujeitos com envolvimento cortical extenso apresentam manifestações clínicas mais graves, enquanto sujeitos com imagens evidenciando comprometimento cortical posterior e/ou focal apresentam manifestações clínicas mais sutis; ressalta-se finalmente que o exame de ressonância magnética realizado com critério e dirigido para a hipótese diagnóstica, frente a uma criança com atraso na aquisição e desenvolvimento da linguagem associado a sinais clínicos de disfunção oromotora e/ou sinais pseudobulbares é bem indicado.



ABSTRACT

Specific language impairment (SLI) refers to inadequate language development in a child without other development disorder, that is, inadequate language acquisition is the main difficulty, even if the child may present with other symptoms. SLI may occur in patients who have polymicrogyria around Sylvian fissure on neuroimaging studies (perisylvian syndrome). The aim of this study was to investigate family members of children with perisylvian syndrome and characterize the linguistic profile found in those families. We selected three families with perisylvian syndrome. Patients underwent a psychological assessment and a comprehensive phonologic evaluation (audiologic evaluation and language evaluation). This study found that SLI and reading/writing impairment may co-occur in different members of the same family; our data showed that children with perisylvian syndrome present mostly with SLI while adults with perisylvian syndrome present mostly with reading/writing impairment; our results confirmed that clinical picture is correlated with the extent of cerebral involvement; and finally, MRI imaging is indicated when a child has SLI and pseudobulbar signs.



1- INTRODUÇÃO

Uma aquisição de linguagem adequada deve considerar a interação entre a configuração biológica e a influência das condições ambientais ou sociais para o desenvolvimento de tal habilidade. Não parece possível defender uma posição de exclusividade, afirmando que tudo é inato ou, contrariamente, que todo o conhecimento é fruto exclusivo das condições sociais. Portanto, a interação desses fatores deve determinar as possibilidades de desenvolvimento das capacidades lingüísticas e comunicativas de cada indivíduo.

Assim, existem diferenças individuais no desenvolvimento da linguagem, tanto nos períodos nos quais determinadas características devem aparecer, como na velocidade e na qualidade dessa linguagem. Esses fatores estão relacionados a capacidades internas de cada indivíduo e ao ambiente, que deve ser rico em estímulos e possibilitar diversas experiências.

Alterações no desenvolvimento da linguagem tem sido objeto de estudo de muitos pesquisadores. Estas alterações podem ser classificadas em primárias e secundárias. Podem ser secundárias quando as alterações ocorrem secundariamente a outros quadros patológicos, e primárias quando as causas citadas anteriormente podem ser excluídas. Distúrbios de linguagem em crianças podem prejudicar o desenvolvimento lingüístico, escolar, social e emocional.

Nas últimas décadas, estudos vêm associando alterações de linguagem a malformações do desenvolvimento cortical, as quais podem ser visualizadas através de exames de neuroimagem. Após concluir minha graduação em Fonoaudiologia sempre mantive meu interesse nos assuntos pertinentes à linguagem infantil. Por esse motivo, fiz especialização em Linguagem pela Universidade de Fortaleza – UNIFOR (Fortaleza – CE) e lecionei durante 3 anos na Universidade Potiguar – UNP (Natal – RN), sempre em disciplinas relacionadas ao referido tema.

Pretendendo continuar na área acadêmica, cheguei a Campinas com o objetivo de ingressar em um programa de Mestrado no qual eu pudesse ampliar meus conhecimentos sobre as alterações de linguagem infantil. Foi na mesma época (início de 2003) que conheci a Dra. Marilisa Mantovani Guerreiro que estava iniciando um projeto

temático sobre a síndrome perisylviana. Após saber um pouco mais sobre o projeto e conseqüentemente sobre a referida síndrome, surgiu a idéia de caracterizarmos as alterações de linguagem em sujeitos de uma mesma família que possuíam essa síndrome.

Portanto, esse projeto além de visar a caracterização das alterações de linguagem em familiares para que processos terapêuticos mais eficazes sejam estabelecidos, tem a finalidade de identificar precocemente o referido distúrbio, o que também contribui para o direcionamento do processo de intervenção fonoaudiológica.

Algumas dúvidas foram direcionadoras da construção desse projeto, dentre elas: quais as alterações de linguagem presentes nos membros da família dos indivíduos afetados, e se as manifestações lingüísticas dos adultos pertenciam ao campo da oralidade ou da escrita.

O fato desse estudo envolver adultos, trouxe algumas dificuldades na seleção dos testes para elaboração da avaliação fonoaudiológica desses indivíduos, mas esse obstáculo tornou-se desafiador diante da importância dos seus resultados, pois a possibilidade de se caracterizar da melhor forma possível essas alterações de linguagem, poderá capacitar os profissionais a elaborar propostas terapêuticas mais adequadas. Isso justifica a necessidade de se realizar essa avaliação nos outros membros da família, o que pode prevenir a evolução dessas alterações e evitar um conseqüente prejuízo à comunicação oral e/ou escrita na idade adulta.



2- OBJETIVOS

Geral

Caracterizar as manifestações lingüísticas em membros de famílias com síndrome perisylviana.

Específicos

- Caracterizar as alterações de linguagem que mais comumente foram encontradas em crianças e adultos com a síndrome perisylviana;
- Identificar a presença de alterações de linguagem nos familiares adultos;
- Correlacionar as manifestações lingüísticas e os exames de neuroimagem dos referidos membros.



3- REVISÃO DA LITERATURA

Aquisição e desenvolvimento da linguagem

A linguagem é, ao mesmo tempo, uma *função* e um *aprendizado*: uma função no sentido de que todo ser humano fala e a linguagem representa um instrumento necessário para ele; e um aprendizado, pois o sistema lingüístico que a criança deve assimilar é adquirido progressivamente pelo contato com o meio. Ela se mostra por uma clara ligação entre gestos, palavras, sintaxe e a intenção comunicativa em querer transmitir a uma ou várias pessoas uma mensagem para que esta seja retribuída.

Esse complexo processo é o modo mais elaborado e exclusivamente humano de comunicação, e envolve a participação e a interação de todos os seus componentes: fonologia, semântica, morfologia, sintaxe e pragmática. Bates (1976) divide a linguagem em três áreas, a saber: sintática – a relação mantida entre os sinais; semântica – as relações entre os sinais e os seus referentes; e pragmática – as relações entre os sinais e o uso dos falantes.

Uma adequada interação entre os aspectos pragmáticos, semânticos, morfossintáticos e fonológicos é necessária para a criança alcançar o padrão adulto de linguagem oral. Porém, existem diferenças individuais no desenvolvimento da linguagem, tanto nos períodos nos quais determinadas características devem aparecer, como na velocidade e na qualidade dessa linguagem. Segundo Reed (1994) aos 7 ou 8 anos de idade, a maior parte das crianças já aprendeu a se comunicar de forma adulta.

Sobre a aquisição do vocabulário pela criança, a emergência das primeiras palavras acontece, mais ou menos, aos 12 meses de idade. No segundo ano de vida, as crianças, gradualmente, expandem seu vocabulário para combinar duas palavras numa frase. Esta fase acontece ao redor de 18 a 26 meses. O vocabulário expressivo de uma criança de 18 meses é de aproximadamente 50 palavras (Reed, 1994). Entre os 18 e 24 meses, as crianças vivenciam uma grande expansão do vocabulário (Goldfield & Reznick, 1990; Reed, 1994) e aos 24 meses elas tem um léxico de 200 a 300 palavras (Reed, 1994).

Já a aquisição do sistema fonológico envolve três níveis, na tentativa de aproximar a fala da criança do padrão adulto: a percepção, que representa os fonemas do adulto aos quais a criança presta maior atenção e os que eleger para tentar produzir; a organização, onde os fonemas são usados em oposição, de forma contrastiva; e a produção, que representa o *output* sonoro dos fonemas (Befi-Lopes, Gândara & Araújo, 2003). No desenvolvimento normal, o período de 2 a 4 anos é caracterizado pela estabilização do sistema fonológico. Dos 2 aos 3 anos ocorrem grandes evoluções em relação ao número de sons produzidos, a complexidade dos tipos de sílabas e palavras produzidas e a precisão das produções. Aos 3 anos, de maneira geral, a criança já apresenta boa inteligibilidade de fala (Wertzner, 1994).

A aquisição e organização dos componentes da linguagem estão relacionadas a capacidades internas do ser humano e também com seu ambiente, que deve ser rico em estímulos e possibilitar diversas experiências lingüísticas (Scheuer et al., 2003).

A influência do ambiente se faz por meio da quantidade e qualidade de modelos lingüísticos recebidos pela criança, que geram o desenvolvimento da linguagem. Assim, as características afetivas das relações entre a criança e o meio, principalmente no lar, são fundamentais para criar condições para a utilização da comunicação como meio fundamental de relacionamento interpessoal (Befi-Lopes et al., 2001).

A aquisição de linguagem também depende de fatores biológicos, como a integridade e maturação do sistema nervoso central. As funções cerebrais relacionadas à linguagem ficam localizadas principalmente no córtex cerebral. O processamento da linguagem no cérebro envolve o córtex auditivo primário, responsável pelo processamento auditivo inicial; o córtex parieto-temporal, responsável pela codificação fonológica; o córtex frontal ântero-inferior, pela associação semântica; a área pré-motora, próxima à fissura de Sylvius, responsável tanto pela codificação articulatória como pela programação motora da linguagem falada e o córtex motor inferior, envolvido com a execução da fala (Grigorenko, 2001).

Qualquer comprometimento em um ou mais desses componentes (pragmáticos, semânticos, morfossintáticos e/ou fonológicos) trará conseqüências para o desenvolvimento da linguagem de maneira geral.

Alterações na aquisição e desenvolvimento da linguagem

As alterações no desenvolvimento da linguagem tem sido objeto de estudo de muitos pesquisadores que destacam que estes sujeitos apresentam déficits em muitos aspectos. Estas alterações podem ser classificadas em primárias e secundárias. Podem ser secundárias quando resultam de perdas auditivas, distúrbios emocionais e disfunções motoras, ou até nos quadros mais globais, como na deficiência mental, distúrbios psiquiátricos ou neurológicos (congenitos ou adquiridos). Nestes casos, as alterações ocorrem secundariamente a outros quadros patológicos (Stark & Tallal, 1981; Tallal et al., 1989).

No entanto, quando as causas acima citadas podem ser excluídas, podemos estar diante de um quadro mais específico que vem sendo denominado de distúrbio específico de linguagem (“specific language impairment”) ou distúrbio do desenvolvimento da linguagem (“developmental language disorder”) (Hage & Guerreiro, 2001).

Esta alteração também é conhecida como Distúrbio Específico do Desenvolvimento da Linguagem (DEDL), e segundo Rapin (1998) DEDL refere-se à aquisição inadequada da linguagem em crianças que não tenham outras alterações do desenvolvimento, ou seja, o prejuízo no desenvolvimento da linguagem é a principal dificuldade do paciente, mesmo havendo queixas secundárias de menor relevância.

As manifestações encontradas são: simplificações fonológicas, vocabulário restrito, estruturação gramatical simplificada e pouco variada e ordenação de palavras de forma não-usual. Quando a compreensão está comprometida, observam-se dificuldades em entender sentenças ou palavras específicas como marcadores espaciais ou temporais, além da realização de comandos lingüísticos de forma incorreta (Hage & Guerreiro, 2004). Segundo Befi-Lopes (2004) o DEDL está caracterizado em crianças que não apresentam

fatores que podem comprometer ou atrasar o processo de desenvolvimento da linguagem e que não a desenvolvem da forma esperada, chegando aos 5 ou 6 anos com padrões atípicos de desenvolvimento e mantendo dificuldades significativas com linguagem ao longo da vida.

Estudos de prevalência estimam que de 8% a 15% de todas as crianças pré-escolares são afetadas por alguma forma de DEDL (Tallal et al., 1989).

Em crianças com atraso na aquisição de linguagem, as habilidades lingüísticas demoram mais tempo para serem adquiridas, mas seguem a mesma seqüência do desenvolvimento normal, e o grau de alteração é similar entre os vários subsistemas de linguagem (fonologia, pragmática, semântica, morfologia, sintaxe). Já no DEDL, há um desvio na seqüência e velocidade em que as habilidades lingüísticas são normalmente adquiridas; existe uma falta de sincronia no desenvolvimento desses subsistemas (Befi-Lopes & Palmieri, 2000).

Bishop (1992) descreve algumas hipóteses explicativas para os DEDL. Uma das explicações refere-se às dificuldades destas crianças em converter as informações lingüísticas recebidas em sinais de fala, isto é, a dificuldade estaria no processo de *output*, caracterizando assim uma desordem expressiva. Outra hipótese seria que as dificuldades estariam relacionadas às habilidades de percepção auditiva, que influenciariam o curso de aquisição da linguagem.

Os fatores genéticos também vêm sendo apontados como prováveis causas para os quadros de DEDL. Os resultados de um estudo de Tallal et al. (1989) indicaram que nas famílias das crianças com DEDL houve maior ocorrência de algum tipo de desordem da comunicação em membros da família do que nas famílias do grupo controle, sustentando a hipótese de agregação familiar para os DEDL, de possível origem genética.

Já outros autores como Rapin (1996) e Nass (2000) referem que intercorrências pré e peri-natais, como baixo peso e prematuridade, também podem ser consideradas fatores de risco para os quadros de DEDL, assim como histórico familiar e, ainda, que estudos com neuroimagem têm indicado alterações em regiões perisylvianas.

Polimicrogiria

Sabendo da possibilidade de crianças com alterações de linguagem apresentar quadros de disfunção cerebral, é importante o conhecimento do processo normal da formação cortical. A formação normal do córtex cerebral envolve três etapas básicas: a proliferação e diferenciação neuronal, a migração neuronal, e a organização cortical, etapa final que originará as 6 camadas corticais. Qualquer desordem em uma ou mais dessas etapas ocasionará alterações macro ou microscópicas da arquitetura cortical e/ou das relações entre o córtex cerebral e a substância branca subcortical, como: esquizencefalia, lisencefalia, paquigiria, microgiria, agiria, dentre outras. O fato das desordens de formação do córtex cerebral terem sua origem no período embrionário levanta fortemente a suspeita de que interferências nocivas ao embrião tenham aspectos determinantes na etiologia destas anomalias.

As primeiras descrições de alterações corticais observadas à ressonância magnética (RM) relatavam a presença de macrogiros ao redor da fissura de Sylvius em pacientes com epilepsia, paralisia pseudobulbar e deficiência mental (Kuzniecky et al., 1989; Guerrini et al., 1992). Posteriormente observou-se que esses macrogiros eram na realidade múltiplos pequenos giros, que, por encontrarem-se aderidos entre si, agrupados e separados por sulcos rasos, davam a falsa impressão de macrogiros (Guerrini et al., 1992; Kuzniecky et al., 1994; Guerrini & Carrozzo, 2001). Esses múltiplos pequenos giros aderidos entre si caracterizam, portanto a polimicrogiria (PMG).

A presença da PMG é muitas vezes relatada como unilateral. Nesses casos, entretanto, as lesões provavelmente são bilaterais e assimétricas, mesmo embora as malformações corticais possam não ser sempre detectadas pelas técnicas atuais de RM (Guerreiro et al., 2000). O avanço dos exames de neuroimagem através das técnicas de pós-processamento como reformatação ou reconstrução curvilínea têm mostrado que as anormalidades polimicrogíricas geralmente são bilaterais (Montenegro et al., 2001; Guerreiro et al., 2002).

A etiologia da PMG é heterogênea. A influência dos fatores ambientais/adquiridos tem sido relacionada com o arranjo topográfico das lesões, e com a frequência de simetria bilateral. Infecções intra-uterinas, como citomegalovirose, toxoplasmose, sífilis e varicela podem ser responsáveis pelo desenvolvimento da PMG. O envolvimento da toxicidade, associado com a hipóxia/isquemia, foi postulado também como um fator contribuinte para o desenvolvimento da PMG. Entretanto, dados hemodinâmicos anormais nas artérias cerebrais do feto e teorias infecciosas ou tóxicas não são suficientes para explicar completamente a distribuição de todas as lesões polimicrogíricas (Guerreiro et al., 2000). Portanto, a possível influência de fatores genéticos tem sido altamente enfatizada.

Assim, com o avanço das técnicas de neuroimagem, a visualização das malformações corticais, como a PMG, tem sido possível, assim como a relação destas com as alterações de linguagem. O quadro clínico decorrente da presença da PMG é bastante variável, já que essa anormalidade cortical pode apresentar-se com extensão, grau e localização variáveis no córtex cerebral (Guerreiro et al., 2000).

Síndrome Perisylviana

A localização do córtex polimicrogírico na região da fissura de Sylvius aliado a determinadas manifestações clínicas, caracteriza a síndrome perisylviana. Para melhor caracterização dessa entidade patológica, é importante discorrer um pouco sobre seu histórico.

Em 1926, Foix, Chavany e Marie descreveram uma paciente com diplegia facioglossomastigatória de origem córtico-subcortical sem paralisia dos membros e que apresentava mutismo absoluto. Esta paciente havia tido dois acidentes vasculares cerebrais em épocas diferentes, o primeiro comprometendo a região perisylviana de um hemisfério e o segundo envolvendo a região homóloga contralateral. Esta foi a primeira descrição clínico-patológica correlacionando o quadro de dificuldade de fala com lesão bilateral da região perisylviana (Guerreiro, 2002). Através de RM os autores observaram a presença de

PMG em ambas as regiões perisylvianas, e adotaram o termo “Síndrome de Foix-Chavany-Marie” para descrever esse quadro clínico, que se caracteriza por sinais pseudobulbares e dificuldades de fala.

Na década de 50, Worster-Drought (1953; 1956) descreveu crianças que apresentavam problemas de fala, e estes eram decorrentes do comprometimento das estruturas musculares e órgãos periféricos da fala, propondo assim que a origem desse prejuízo estaria em áreas corticais motoras responsáveis pela motricidade de lábios, língua, palato e músculos da faringe e laringe. Esse comprometimento causaria uma fraqueza muscular, tornando a fala do indivíduo lentificada (voz anasalada), com a produção ineficiente de sons linguais e labiais. Esse autor também submeteu algumas crianças à RM, e o exame revelou a presença de PMG na região perisylviana. Esse conjunto de sintomas foi denominado de Paresia Suprabulbar Congênita ou Síndrome de Worster-Drought, e alguns autores (Clark et al., 2000; Nevo et al., 2001) propõem que essa síndrome e a síndrome perisylviana sejam a mesma condição.

O avanço das técnicas de neuroimagem permitiu um diagnóstico mais preciso da PMG e possibilitou uma série de pesquisas detalhando um quadro que ficou conhecido como Síndrome Perisylviana Bilateral Congênita (CBPS) (Kuzniecky et al., 1989; 1993; 1994; 1996). As características principais eram: paralisia pseudobulbar, déficits cognitivos variáveis, epilepsia e anormalidades perisylvianas em estudos de neuroimagem.

Essas variadas nomenclaturas referem-se, portanto à síndrome perisylviana, que se caracteriza por toda e qualquer manifestação clínica decorrente de lesão ou malformação que comprometa a região da fissura de Sylvius, sendo a PMG a alteração estrutural mais encontrada. A referida síndrome é caracterizada clinicamente por sinais pseudobulbares, alterações de linguagem, epilepsia e déficit motor e, quando congênita, se expressa muitas vezes já ao nascimento com dificuldade para sugar, deglutir e alimentar-se. O lactente pode engasgar facilmente e a sialorréia é um sinal importante que pode acompanhar o paciente durante toda a sua vida (Guerreiro et al., 2000).

Como foi citado anteriormente, a variabilidade da extensão, localização e grau da PMG na região perisylviana acarreta em similar variabilidade dos achados clínicos, que pode ocasionar desde manifestações leves de distúrbio de linguagem sem outras alterações ao exame neurológico, até quadros extensos que cursam com proeminentes sinais pseudobulbares e epilepsia refratária, dependendo da extensão da PMG na região perisylviana. Em uma série de 17 pacientes com síndrome perisylviana, Montenegro et al. (2001) observaram que foi possível dividir os casos de acordo com o quadro clínico e a extensão da PMG: sete pacientes tinham PMG restrita às porções posteriores das regiões parietais e apresentavam apenas dificuldade à fala; os outros dez pacientes tinham PMG difusa ao redor de toda a fissura de Sylvius, estendendo-se até porções posteriores das regiões parietais e apresentavam quadro mais florido caracterizado por paralisia pseudobulbar e epilepsia. Os autores propuseram que a PMG parietal posterior configure o extremo mais leve dentro do amplo espectro da síndrome perisylviana (Guerreiro, 2002). Outras manifestações clínicas menos frequentes também podem acompanhar a síndrome perisylviana, tais como, atraso leve do desenvolvimento, hipotonia, artrogripose, tetraparesia, hemiparesia, paraparesia, micrognatia, ausência do reflexo nauseoso, pés tortos, sindactilia e displasia de quadril (Guerreiro et al., 2000).

Em um outro estudo Guerreiro et al. (2002) visualizaram através de RM, imagens corticais com PMG de 15 pacientes que apresentavam DEDL como queixa principal. A conclusão do estudo demonstrou que pacientes com PMG ao redor de toda a fissura de Sylvius estendendo-se para as regiões frontais apresentam manifestação clínica mais grave: eles não falam ou tem importante distúrbio de fala. Por outro lado, aquelas crianças cuja PMG encontra-se localizada mais posteriormente nas regiões parietais, poupando os 2/3 anteriores da fissura de Sylvius, costumam ter manifestação clínica mais leve caracterizada por simples atraso de fala.

A etiologia da síndrome perisylviana coincide com os possíveis fatores etiológicos da PMG, já citados anteriormente. Vale ressaltar, entretanto, a importância das causas genéticas, que é sustentada pela ocorrência familiar da síndrome perisylviana bilateral congênita (Barkovich et al, 1999).

A primeira descrição familiar de PMG Perisylviana foi feita em 2000 por Guerreiro et al., quando os autores analisaram 12 famílias e observaram que a maioria delas apresenta evidência sugestiva ou compatível com transmissão ligada ao cromossomo X. No entanto, esse tipo de herança foi descartado, quando após a análise do heredograma de duas dessas famílias, evidenciou-se como mais provável a herança autossômica dominante, sugerindo assim, que a forma familiar da síndrome perisylviana parece ter heterogeneidade genética (Brandão-Almeida et al., 2003).

Alterações de linguagem na síndrome perisylviana

Alguns importantes estudos já correlacionaram a polimicrogiria perisylviana com a ocorrência do DEDL (Hage & Guerreiro, 2001; Montenegro et al., 2001; Guerreiro et al., 2002; Brandão-Almeida et al., 2003), mas essa malformação do desenvolvimento cortical também pode apresentar-se junto a manifestações lingüísticas que não caracterizam necessariamente uma alteração específica de linguagem.

Dentre as alterações de linguagem encontradas em sujeitos com polimicrogiria perisylviana, várias podem manifestar-se, dependendo da extensão e localização do acometimento cortical (Hage & Guerreiro, 2004).

A natureza familiar do referido distúrbio vem sendo bastante estudada e na maioria das vezes confirmada, quando após avaliação de linguagem e de exames de neuroimagem são encontrados déficits residuais de linguagem em grande proporção de crianças com DEDL e em seus pais.

Dentre os recentes estudos de agregação familiar, Flax et al. (2003) apontaram a co-ocorrência de distúrbios de linguagem oral e de leitura em crianças com DEDL e nos membros de suas famílias. Os resultados do estudo de duas agregações familiares evidenciaram que a ocorrência de alterações de linguagem e de alterações de leitura nos membros nucleares do grupo probando foi significativamente maior em relação aos membros do grupo controle, e ainda, que 68% das crianças com DEDL de uma das agregações familiares tinham também alteração de leitura. Os resultados levaram os autores a concluir que quando distúrbios de linguagem ocorrem em famílias de sujeitos com DEDL, esses distúrbios geralmente co-ocorrem com distúrbios de leitura.

Nesta mesma perspectiva sobre estudos a respeito das relações entre problemas de aprendizagem e alterações de linguagem oral, Capellini & Oliveira (2003) afirmaram que tanto no distúrbio específico de leitura (dislexia), como no distúrbio de aprendizagem, é freqüente encontrar alterações no desenvolvimento da linguagem, seja em um único componente, como o fonológico, seja em vários (fonológico, sintático, semântico e pragmático). A alteração do sistema fonológico, em ambos os quadros, comprometerá a conversão grafema-fonema para as atividades relacionadas à leitura oral e escrita, segundo as autoras. Ávila (2004) num capítulo abordando questões a respeito da consciência fonológica, também apontou relações entre alterações no desenvolvimento de linguagem e dificuldades de alfabetização: crianças com atraso de aquisição de linguagem são de risco para desenvolverem desordens fonológicas, que acabam sendo de risco para desenvolverem dificuldades de consciência fonológica, e conseqüentemente para apresentarem dificuldades de alfabetização.

Ultimamente, o papel dos genes na etiologia do DEDL também tem sido foco de estudo. Antes do progresso em genética molecular, é preciso entender melhor quais aspectos do DEDL são hereditários. Para tal, estudos em gêmeos são realizados para possibilitar a distinção entre fatores genéticos e influências ambientais. Tanto em relação aos problemas de fala quanto aos de linguagem escrita, verifica-se que existem desde fatores de risco herdados até aqueles que fazem parte do ambiente social (Ávila, 2004). O DEDL pode ser herdado em razão de alterações neuroanatômicas encontradas nos pais das crianças com o distúrbio em questão.

Bishop (2002) relatou que embora o DEDL freqüentemente apareça em famílias, a maioria dos afetados não apresenta com consistência um único gene defeituoso. Lai et al. (2001) descreveram como uma pequena mutação genética conduz a um severo distúrbio de fala e linguagem em aproximadamente metade dos membros de uma família britânica, a família KE. O'Brien et al. (2003) realizaram investigação genética em 96 sujeitos com DEDL, sendo apontada mutação no gene FOXP2 localizado no cromossomo 7q 31. No entanto, quanto mais se estuda a genética do DEDL, mais forte se torna a evidência de que provavelmente há muitos genes diferentes cuja alteração pode acarretar prejuízos de linguagem. A forma familiar da Síndrome Perisylviana parece ter heterogeneidade genética (Brandão-Almeida et al., 2003).

Tallal et al (1989) também sugeriram uma possível causa genética para os DEDL, quando casos familiares com membros portadores desse distúrbio foram relatados. Os resultados desse estudo indicaram que famílias de crianças com DEDL são significativamente mais prováveis de relatar uma história de falha no desenvolvimento em outros membros da família do que nas famílias de crianças “controle”, sugerindo a hipótese de agregação familiar em DEDL. Além disso, suporta que a hipótese de agregação familiar em DEDL é mostrada pela correlação positiva entre os números de pais afetados e o padrão de acometimento dos irmãos.

Com a identificação precoce do DEDL, e de outros distúrbios que não caracterizam necessariamente uma alteração específica de linguagem, além de minimizar seu impacto no desenvolvimento da criança, também é possível e essencial, prevenir ou minimizar o impacto de outras alterações, como o distúrbio de leitura e/ou de escrita, que posteriormente se desenvolvem.

Muitos estudos sobre o desenvolvimento normal de crianças têm demonstrado que o aprendizado da leitura e da escrita está fortemente relacionado às precoces habilidades de linguagem (Chapman-Stanton, T.L. et al., 2002). São fortes os indícios de que muitas crianças com DEDL apresentarão dislexia na evolução, referindo-se esse termo à dificuldade em aprender a ler e escrever (Guerreiro et al, 2002), o que remete à outra investigação. Segundo Sympson (2000) a Dislexia pode ser vista como fazendo parte de um contínuo com os distúrbios específicos de linguagem.

Galaburda et al. (1985) descreveram os achados neuronatômicos de quatro pacientes com dislexia e pelo menos três deles tinham tido atraso de fala ou dificuldade de linguagem. Os estudos neuropatológicos dos cérebros de dois pacientes mostravam PMG envolvendo a região perisylviana. Esta distribuição anatômica corrobora o fato de que anormalidade cortical envolvendo a região perisylviana desempenha papel proeminente na patogênese da dislexia e dos distúrbios de fala (Guerreiro et al., 2002).

Exames de neuroimagem também auxiliam a esclarecer alguns dados, como citam Guerreiro et al (2002). Segundo os autores, pacientes com polimicrogiria exclusivamente nas regiões parietais posteriores apresentaram mais freqüentemente história familiar de Síndrome Perisylviana ou atraso de fala.



4- METODOLOGIA

Sujeitos

Este estudo é parte de um projeto temático que está em andamento e que já conta com alguns pacientes e famílias em atendimento em um ambulatório especialmente criado para este fim. A presente tese de mestrado se insere no Subprojeto IV do Projeto Temático “Síndrome Perisylviana” sob a coordenação da Profa. Dra. Marilisa Mantovani Guerreiro. O estudo foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp – Conselho de Ética em Pesquisa (CEP) número 382/2003, conforme resolução 196/96 do CEP (BRASIL. Resolução MS/CNS/CNEP nº 196/96 de 10 de outubro de 1996). Os sujeitos da família assinaram o termo de consentimento informado (ANEXOS 1 e 2).

O critério para a seleção de famílias com a síndrome perisylviana no ambulatório supracitado foi que pelo menos um sujeito da família tivesse o diagnóstico clínico da síndrome congruente com exame de neuroimagem, sendo que os outros sujeitos poderiam apresentar somente os sinais clínicos característicos da síndrome, independente da imagem.

Foram selecionadas 3 famílias dentre as que são atendidas no Ambulatório de síndrome perisylviana do Hospital das Clínicas da UNICAMP, com história familiar de alterações no desenvolvimento da linguagem e com exames de neuroimagem evidenciando polimicrogiria na região sylviana. Nas famílias, as crianças e os adultos investigados foram de ambos os sexos. Com relação à idade, as crianças deveriam ter idade superior a 4 anos, e os adultos com faixa etária indeterminada.

Crítérios de Inclusão

- As famílias deveriam possuir um membro com o diagnóstico de síndrome perisylviana associado a um exame de neuroimagem;
- As crianças participantes da pesquisa deveriam ter idade igual ou superior a 4 anos, a fim de garantir o caráter persistente da alteração de linguagem;

- Os adultos participantes da pesquisa deveriam ser alfabetizados;
- Assinatura do consentimento livre e esclarecido para que os dados possam fazer parte da pesquisa.

Critérios de Exclusão

Foram excluídos da amostra os indivíduos (crianças e adultos) com alterações de linguagem em decorrência dos seguintes quadros, considerando os critérios do DSM-IV (1994):

- 1- Deficiência Mental (moderada ou severa);
- 2- Transtornos Invasivos do Desenvolvimento;
- 3- Paralisia Cerebral;
- 4- Afasia Infantil Adquirida;
- 5- Deficiência Auditiva (incluindo perdas condutivas leves);
- 6- Doenças Progressivas.

Após a seleção das famílias, com seus respectivos membros participantes, estes foram submetidos à avaliação psicológica e fonoaudiológica (audiológica e específica de linguagem). Vale ressaltar que a avaliação neurológica (clínica e por imagem) foi um dos critérios de seleção dos indivíduos para esta pesquisa, e seus resultados serão utilizados na discussão e conclusão do estudo.

Métodos

Avaliação Neurológica Clínica

Para a avaliação neurológica clínica foi utilizado um protocolo da Disciplina de Neurologia Infantil do Departamento de Neurologia da FCM – UNICAMP. Nesse protocolo foram evidenciados aspectos referentes a: gestação, parto e possíveis intercorrências durante esses dois eventos, desenvolvimento neuropsicomotor, desenvolvimento da fala, presença de sinais pseudobulbares, ocorrência de crises epiléticas e dados concernentes à história familiar.

Avaliação Neurológica Por Imagem

A avaliação neurológica por imagem constou da realização da Ressonância Magnética (RM), realizado de acordo com o protocolo de epilepsia do Hospital das Clínicas da UNICAMP. A análise dos dados foi feita por especialistas, comparando-se os achados com exames normais.

A RM será realizada em um aparelho Elscint Prestige de 2Tesla, segundo protocolo pré-estabelecido: (a) imagem sagital T1 spin-echo, 6 mm de espessura (TR=430, TE=12) para orientação das imagens subseqüentes; (b) imagem coronal T1 inversion recovery, 3 mm de espessura (flip angle=200°; TR=2700, TE=14, inversion time TI=840, matrix=130X256, FOV=16X18 cm); (c) imagem coronal T2-weighted “fast spin echo” (FSE), 3-4mm de espessura, (flip angle=120°; TR=4800, TE=129, matrix=252X320, FOV=18X18cm), (d) imagens *axial*, 3 mm de espessura (flip angle=70°, TR=200, TE=5, matrix=180X232, FOV=22X22 cm); (e) imagem axial T2 FSE, 4 mm de espessura, (tip angle- 120°, TR=6800, TE=129, matrix 252X328, FOV=21X23cm); (f) aquisição volumétrica (3D) de imagens T1 GRE, adquiridas no plano sagital com 1 mm de espessura para reformatação multiplanar e reconstrução curvilínea, (TA=35°, TR=22, TE=9, matrix=256X220, FOV=23X25cm). Será realizado pós processamento da imagem em todos os pacientes (Bastos et al., 1999).

Avaliação Psicológica

Para a avaliação psicológica foram utilizados testes convenientes à faixa etária, aplicados pelo profissional da área, a fim de investigar o nível intelectual dos pacientes, descartando quaisquer alterações que não se enquadrem nos critérios de inclusão pré-estabelecidos. Os testes de inteligência utilizados foram as Escalas Wechsler de Inteligência referentes a cada faixa etária: WISC-III (6 a 16 anos) e WAIS-R (adultos). Esse instrumento divide-se em subtestes verbais e execução. Foram aplicados os seguintes subtestes: Informação, Compreensão, Semelhança, Aritmética e Números (parte verbal); Completar figuras, Arranjos de figuras, Cubos, Armar objetos e Códigos (parte de execução). O QI total, QI verbal e de execução foram obtidos seguindo-se a correção, pontuação e tabelas do manual. A escolha desse material ocorreu pelo fato das Escalas Wechsler serem os testes de avaliação de nível intelectual mais utilizado no meio científico.

Avaliação Fonoaudiológica

○ Audiológica

Os indivíduos participantes da pesquisa foram submetidos a uma audiometria tonal realizada em cabina acústica, e a um exame imitanciométrico, ambos no intuito de descartar qualquer grau de deficiência auditiva.

○ Anamnese

→ Das crianças

Foi realizada uma entrevista com os pais ou responsáveis sobre: história da queixa do atraso e/ou alteração do desenvolvimento da linguagem; antecedentes gestacionais; condições de nascimento; antecedentes familiares para atraso de linguagem; desenvolvimento da linguagem e do comportamento auditivo; desenvolvimento cognitivo geral; desenvolvimento da aprendizagem escolar; desenvolvimento motor; desenvolvimento físico; desenvolvimento do sistema estomatognático e condições sociais e ambientais (ANEXO 3).

→ Dos adultos

Foi realizada entrevista com os mesmos, considerando os itens citados acima (ANEXO 3), acrescidos de dados sobre as condições atuais de comunicação e de habilidades cognitivas gerais como atenção, memória, raciocínio e independência nas atividades de vida diária. Esses últimos dados foram colhidos através de uma entrevista específica com os adultos que está descrita no questionário apresentado no ANEXO 7.

o Avaliação de Linguagem

→ Das crianças

As crianças participantes da pesquisa foram avaliadas nas áreas referentes a: vocabulário, fonologia, sintaxe e pragmática, através de testes e protocolo envolvendo amostra de linguagem espontânea.

- Sabendo que as avaliações baseadas na análise fonológica habilitam o terapeuta a elaborar definições e descrições das desordens na linguagem de maneira mais científica, específica e detalhada, através das Figuras Temáticas do Yavas (Yavas et al., 1992) a produção fonológica da criança foi analisada com posterior transcrição fonética das palavras e análise por processos fonológicos. Esse material apresenta uma representação equilibrada do sistema fonológico do português: os fonemas aparecem em diferentes posições nas palavras e em palavras com diferentes estruturas silábicas. Crianças a partir de 3 anos de idade podem ser submetidas a esse teste.
- ABFW – Teste de Linguagem Infantil (Andrade et al. 2000) para avaliação das áreas de Fonologia, Vocabulário, Fluência e Pragmática. Foi utilizado desse teste apenas o protocolo para avaliação do vocabulário expressivo, visto que os outros aspectos foram analisados através de outros procedimentos. Com a utilização de várias cartelas ilustradas e coloridas separadas em categorias diversas, a criança teve que nomear cada uma delas, e posteriormente

seu desempenho foi classificado como adequado ou não para sua faixa etária.

- PPVT – Peabody Picture Vocabulary Test – revised, adaptação hispano-americana (Dunn & Dunn, 1981), considerando a standardização brasileira de Capovilla & Capovilla (1997), para a avaliação do vocabulário receptivo-auditivo. Como propõe o teste, o vocabulário receptivo foi classificado em 7 categorias: alto superior, alto inferior, médio alto, médio, médio inferior, baixo superior e baixo inferior.
- Através da Prova de Consciência Fonológica – PCF - (Capovilla & Capovilla, 2003) foram identificados possíveis atrasos metafonológicos em pré-escolares e atrasos de leitura e escrita em escolares. A metafonologia diz respeito às habilidades de lidar intencionalmente com as propriedades fonológicas da fala, como por exemplo, julgar se dois sons da fala se assemelham ou não, ou dizer como fica uma dada seqüência de sons da fala quando são adicionadas ou removidas determinadas partes. Tais habilidades também conhecidas como consciência fonológica, são importantes porque as pesquisas internacionais vêm demonstrando que crianças com atrasos em consciência fonológica geralmente também apresentam atrasos de leitura e escrita (Capovilla & Capovilla, 2003). Os procedimentos desse teste avaliaram o nível de desempenho em consciência fonológica. Os critérios de análise da PCF são baseados na tabela de dados normativos do próprio teste, que informa a pontuação padrão como função da série escolar e da pontuação bruta. A média corresponde a 100 e o desvio-padrão a 15 pontos. Pontuação inferior a 70 pontos padrão constitui desvio patológico. A pontuação obtida após a aplicação da PCF, não foi o dado mais importante nessa pesquisa. A maior contribuição dos resultados desse teste foi qualitativa, visto que foi observado o

rendimento dos sujeitos da pesquisa em cada um dos subtestes. Como essa prova é composta de vários subtestes, a dificuldade ou incapacidade em realizar um ou vários deles, somado aos dados das outras provas e/ou protocolos dessa pesquisa, foi de grande importância na discussão e conclusão das manifestações lingüísticas de cada sujeito.

- O Teste de Desempenho Escolar – TDE - (Stein, 1994) é um instrumento psicométrico que busca oferecer de forma objetiva uma avaliação das capacidades fundamentais para o desempenho escolar, mais especificamente da escrita, aritmética e leitura. Esse teste foi utilizado para avaliar o desempenho escolar e sua compatibilidade com a idade cronológica, em crianças alfabetizadas. O TDE foi concebido para a avaliação de escolares de 1ª a 6ª séries, e está fundamentado em critérios elaborados a partir da realidade escolar brasileira (Stein, 1994).
- Avaliação das Praxias articulatórias e buco-faciais, através do protocolo de Hage (2000). Serão solicitados, após modelo, seis movimentos de lábio, seis de língua, seis de face e seis articulatórios, sendo atribuído 1 ponto para cada movimento executado corretamente e nenhum ponto (0) para aqueles que não foram executados (ANEXO 4).
- Protocolo por amostra de linguagem espontânea para avaliação da sintaxe e pragmática descritas em Hage (2000). A organização dos elementos em uma oração, a omissão de elementos na oração e o flexionamento nominal e verbal estiveram entre os aspectos sintáticos a serem observados. Com relação à pragmática, foram analisados: a habilidade da criança em manter a conversação, a participação em atividade dialógica e a forma de comunicação utilizada (ANEXOS 5 e 6).

Após a coleta dos dados das crianças avaliadas, esses foram analisados segundo os critérios específicos para cada um dos testes, e transcritos em forma de um relatório descritivo que foi entregue aos voluntários. Esse relatório quando solicitado, foi entregue também ao profissional que atende a criança e à escola.

→ Dos adultos

Os adultos participantes da pesquisa foram avaliados por meio de questionário sobre suas habilidades de linguagem oral e escrita (ANEXO 7) e por meio de análise de amostra de linguagem oral e escrita.

A amostra de linguagem oral foi obtida por meio de conversação espontânea em que se observou:

- Organização fonológica e sintática;
- Uso apropriado de vocabulário, tanto com sentido lexical como gramatical, e habilidades para acesso ao mesmo;
- Habilidades pragmáticas, considerando o domínio das regras de conversação e uso funcional da linguagem.

A amostra de linguagem escrita dos sujeitos com escolaridade superior à 6ª série foi obtida por meio de ditado, solicitação de elaboração de texto e de leitura, ambos narrativos. Para isso foram selecionados textos com graus diferentes de complexidade, os quais foram utilizados de acordo com a escolaridade do adulto avaliado (ANEXOS 8, 9, 10, 11, 12 e 13). Os critérios de análise foram:

- Domínio ortográfico e das regras básicas de acentuação / pontuação no ditado;
- Domínio ortográfico e das regras básicas de acentuação / pontuação, coerência e coesão no texto espontâneo;

- Habilidades para a conversão grafema / fonema e entendimento na leitura.

Ressalta-se que a análise da amostra escrita considerou o nível de escolaridade do sujeito e o uso que o mesmo tem feito da escrita e leitura.

- Prova de Consciência Fonológica (Capovilla & Capovilla, 2003). Apesar desse teste ser direcionado a crianças pré-escolares e escolares, a aplicação dele nos sujeitos adultos forneceu dados importantes para as conclusões do estudo. A aplicação e os critérios de análise dessa prova nos sujeitos adultos obedeceram às mesmas regras de aplicação nas crianças.
- Avaliação das Praxias articulatórias e buco-faciais, através do protocolo de Hage (2000).

Procedimentos

Após a seleção dos testes para a avaliação fonoaudiológica específica de linguagem, o estudo foi submetido à apreciação do Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas – UNICAMP, tendo sido aprovado, como já foi citado anteriormente.

Antes de iniciar a aplicação dos testes os procedimentos avaliativos foram explicados aos sujeitos da pesquisa, e os mesmos ao concordarem com o estudo assinaram o consentimento livre e esclarecido, autorizando sua participação.

Os sujeitos compareceram ao Ambulatório de Neuropsicolinguística na Infância no Hospital das Clínicas da Unicamp, para serem submetidos à avaliação neuropsicológica e fonoaudiológica.

A avaliação fonoaudiológica foi realizada em duas sessões de aproximadamente 40 a 50 minutos cada uma. Após a aplicação dos testes de linguagem, os dados foram analisados e junto com os resultados das outras avaliações (neuropsicológica, neuroimagem e neurológica clínica) foi realizado um relatório e entregue aos sujeitos.

Análise dos resultados

Diante do objetivo geral do trabalho, que é o de caracterizar as manifestações lingüísticas em membros de famílias com síndrome perisylviana, este é um estudo qualitativo, e os dados coletados serão analisados e discutidos de forma descritiva.



5- RESULTADOS

ARTIGO 1

Caracterização das Manifestações Lingüísticas de uma Família com Síndrome Perisylviana

Ecila Paula dos M.de Oliveira, Marilisa M. Guerreiro, Catarina A. Guimarães,
Iara Leda B. Almeida, Maria A. Montenegro, Fernando Cendes, Simone Rocha de V. Hage

*Caracterização das Manifestações Lingüísticas de uma Família com Síndrome
Perisylviana*

Pró-Fono Revista de Atualização Científica 2005; 17(3):393-402

Caracterização das manifestações lingüísticas de uma família com Síndrome Perisylviana*****

Characterization of the linguistic profile of a family with Perisylvian Syndrome

Ecila Paula dos Mesquita de Oliveira* (ecilapaula@uol.com.br)

Marilisa Mantovani Guerreiro**

Catarina Abraão Guimarães***

Iara Lêda Brandão-Almeida****

Maria Augusta Montenegro*****

Fernando Cendes*****

Simone Rocha de Vasconcellos Hage*****

*Fonoaudióloga. Mestranda em Neurologia pela Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas (FCM-Unicamp).

**Médica. Livre-Docente pela Unicamp. Professor Associado do Departamento de Neurologia da FCM-Unicamp.

***Psicóloga. Mestre em Ciências Médicas pela FCM - Unicamp. Pós-Graduanda do Departamento de Neurologia da FCM-Unicamp.

****Médica. Mestre pela Universidade Federal de São Paulo (Unifesp). Pós-Graduanda do Departamento de Genética Médica da FCM-Unicamp.

*****Médica. Professora Doutora de Neurologia Infantil do Departamento de Neurologia da Unicamp. Departamento de Neurologia da FCM-Unicamp.

*****Médico. Livre-Docente pela Unicamp. Professor Associado do Departamento de Neurologia da FCM-Unicamp.

*****Fonoaudióloga. Doutora em Ciências Médicas pela FCM - Unicamp. Professora Doutora do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauri da Universidade de São Paulo (FOB-USP).

*****Trabalho Realizado no Departamento de Neurologia da FCM - Unicamp e no Departamento de Fonoaudiologia da FOB-USP.

Artigo de Relato de Caso

Artigo Submetido a Avaliação por Pares

Conflito de Interesse: não

Recebido em 11.02.2005.

Revisado em 28.03.2005; 28.06.2005; 9.08.2005; 22.09.2005.

Aceito para Publicação em 22.09.2005.

Abstract

Background: perisylvian syndrome refers to a variety of clinical manifestations associated to lesions in the perisylvian or opercular regions. Polymicrogyria is the most common structural malformation found. The syndrome may be inherited and the clinical spectrum includes subtle language disturbances on one end and more severe characteristics such as prominent pseudobulbar signs and refractory epilepsy on the other end. Other studies have already associated perisylvian polymicrogyria with developmental language disorders or specific language impairment. Aim: to describe the language deficits of four members of a family with Perisylvian Syndrome, and to correlate these deficits to neuroimaging data. Method: the patients underwent neuroimaging investigation, psychological assessment using the Wechsler Intelligence Scales, and specific speech-language evaluation. The following tests were used for the assessment of vocabulary, phonology, syntax, pragmatics, reading and writing: Thematical Pictures of Yavas, ABFW - Child Language Test, Peabody Picture Vocabulary Test (PPVT), and other specific protocols. Results: magnetic resonance imaging revealed perisylvian polymicrogyria in all of the subjects, with varied locations and extensions. Speech-language assessment indicated significant oral and written language deficits in all of the subjects. Conclusion: the obtained data indicate that language impairment can co-exist with reading deficits in members of the same family. Neuroimaging findings reveal cortical alterations that are associated to specific language impairments within the spectrum of the Perisylvian Syndrome. Another important aspect evidenced by this study is the similarities in the language profiles of siblings and mother, suggesting that a variety of linguistic manifestations exist within the spectrum of the syndrome. Perisylvian polymicrogyria can be one of the neurobiological malformations involved in the manifestation of these deficits.

Key Words: Language Development Disorders; Learning Disorders; Nervous System Malformations.

Resumo

Tema: por Síndrome Perisylviana entende-se toda e qualquer manifestação clínica decorrente de lesão ou malformação que comprometa a região da fissura de Sylvius, sendo a polimicrogyria a alteração estrutural mais encontrada. A referida síndrome pode ser familiar, sendo que o espectro clínico pode variar desde manifestações leves de distúrbio de linguagem, até quadros extensos que cursam com proeminentes sinais pseudobulbares e epilepsia refratária. Estudos já correlacionaram a polimicrogyria perisylviana com a ocorrência do Distúrbio Específico de Linguagem. Objetivo: o objetivo desse trabalho foi descrever as alterações de linguagem em quatro membros de uma família com Síndrome Perisylviana, e relacioná-las a exames de neuroimagem. Método: os sujeitos foram submetidos a exames de ressonância magnética, à avaliação psicológica, por meio das Escalas *Wechsler* de Inteligência e à avaliação fonoaudiológica específica de linguagem. Para avaliação do vocabulário, fonologia, sintaxe, pragmática, leitura e escrita foram utilizados testes como: as Figuras temáticas do Yavas, o ABFW - Teste de Linguagem Infantil, o *Peabody Picture Vocabulary Test* (PPVT), além de outros protocolos específicos. Resultados: os exames de ressonância magnética evidenciaram polimicrogyria perisylviana de localização e extensão variáveis em todos os sujeitos. A avaliação fonoaudiológica também demonstrou alterações de linguagem oral e escrita significativas em todos os sujeitos. Conclusão: os nossos dados mostraram que distúrbios de linguagem podem co-ocorrer com alterações de leitura em membros da mesma família. A constatação de alterações corticais evidencia a presença de distúrbios específicos da linguagem no espectro da síndrome perisylviana. Outro aspecto importante evidenciado nesse estudo é a semelhança do perfil de linguagem entre os irmãos e a mãe, sugerindo que seja possível a existência de uma variedade de manifestações lingüísticas dentro do espectro da referida síndrome, podendo ser a polimicrogyria perisylviana um dos substratos neurobiológicos destes distúrbios.

Palavras-Chave: Transtornos do Desenvolvimento da Linguagem; Transtornos de Aprendizagem; Malformações do Sistema Nervoso.

Referenciar este material como:



OLIVEIRA, E. P. M. de.; GUERREIRO, M. M.; GUIMARÃES, C. A.; BRANDÃO-ALMEIDA, I. L.; MONTENEGRO, M. A.; CENDES, F.; HAGE, S. R. V. Caracterização das manifestações lingüísticas de uma família com Síndrome Perisylviana. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica*, Barueri (SP), v. 17, n. 3, p. 393-402, set.-dez. 2005.

Introdução

A linguagem é um complexo processo que envolve a participação e a interação de todos os seus componentes: fonologia, semântica, morfologia, sintaxe e pragmática. Qualquer comprometimento em um ou mais desses componentes trará conseqüências para o desenvolvimento da linguagem de maneira geral. A aquisição e organização desses componentes estão relacionadas a capacidades internas do ser humano e também com seu ambiente, que deve ser rico em estímulos e possibilitar diversas experiências lingüísticas (Scheuer et al., 2003).

A influência do ambiente se faz por meio da quantidade e qualidade de modelos lingüísticos recebidos pela criança, que geram o desenvolvimento da linguagem. Assim, as características afetivas das relações entre a criança e o meio, principalmente no lar, são fundamentais para criar condições para a utilização da comunicação como meio fundamental de relacionamento interpessoal (Befi-Lopes et al., 2001).

A aquisição de linguagem também depende de fatores biológicos, como a integridade e maturação do sistema nervoso central. As funções cerebrais relacionadas à linguagem ficam localizadas principalmente no córtex cerebral. O processamento da linguagem no cérebro envolve o córtex auditivo primário, responsável pelo processamento auditivo inicial; o córtex parieto-temporal, responsável pela codificação fonológica; o córtex frontal ântero-inferior, pela associação semântica; a área pré-motora, próxima à fissura de Sylvius, responsável tanto pela codificação articulatória como pela programação motora da linguagem falada e o córtex motor inferior, envolvido com a execução da fala (Grigorenko, 2001).

Sabendo da possibilidade de crianças com alterações de linguagem apresentarem quadros de disfunção cerebral, é importante o conhecimento do processo normal da formação cortical. A formação normal do córtex cerebral envolve três etapas básicas: a proliferação e diferenciação neuronal, a migração neuronal, e a organização cortical, etapa final que originará as seis camadas corticais. Qualquer desordem em uma ou mais dessas etapas ocasionará alterações macro ou microscópicas da arquitetura cortical e/ou das relações entre o córtex cerebral e a substância branca subcortical, como: esquizencefalia, lisencefalia, paquigiria, microgiria, agiria, dentre outras. O fato das desordens de formação do córtex cerebral terem sua origem no período embrionário

levanta fortemente a suspeita de que interferências nocivas ao embrião tenham aspectos determinantes na etiologia destas anomalias.

Com o avanço das técnicas de neuroimagem, a visualização dessas malformações corticais tem sido possível, assim como a relação destas com as alterações de linguagem. Dentre as alterações estruturais mais freqüentemente encontradas está a polimicrogria, uma malformação do desenvolvimento cortical decorrente de um defeito na fase de organização cortical, caracterizado por múltiplos pequenos giros. A polimicrogria pode apresentar-se com extensão, grau e localização variáveis no córtex cerebral.

A localização do córtex polimicrográfico na região da fissura de Sylvius aliado a determinadas manifestações clínicas, caracteriza a Síndrome Perisylviana. Seu quadro clínico caracteriza-se geralmente por sinais pseudobulbares, alterações de linguagem, epilepsia e déficit motor e, quando congênita, se expressa muitas vezes já ao nascimento com dificuldade para sugar, deglutir e alimentar-se. O lactente pode engasgar facilmente e a sialorréia é um sinal importante que pode acompanhar o paciente durante toda a sua vida (Guerreiro et al., 2000).

É sabido que o espectro clínico da Síndrome Perisylviana pode variar desde manifestações leves de distúrbio de linguagem sem outras alterações ao exame neurológico, até quadros extensos que cursam com proeminentes sinais pseudobulbares e epilepsia refratária, dependendo da extensão da polimicrogria na região perisylviana. Outras manifestações clínicas menos freqüentes também podem acompanhar a Síndrome Perisylviana, tais como, atraso leve do desenvolvimento, hipotonia, artrogripose, tetraparesia, hemiparesia, paraparesia, micrognatía, ausência do reflexo nauseoso, pés tortos, sindactilia e displasia de quadril (Guerreiro et al., 2000).

Alguns importantes estudos já correlacionaram a polimicrogria perisylviana com a ocorrência do Distúrbio Específico de Linguagem (DEL) (Hage e Guerreiro, 2001; Montenegro et al., 2001; Guerreiro et al., 2002; Brandão-Almeida et al., 2003), mas essa malformação do desenvolvimento cortical também pode apresentar-se junto a manifestações lingüísticas que não caracterizam necessariamente uma alteração específica de linguagem.

O diagnóstico de DEL é sugerido quando a criança apresenta alterações da linguagem que não podem ser atribuídas à deficiência auditiva, à paralisia cerebral, à deficiência mental, aos transtornos invasivos do desenvolvimento, distúrbios

psicóticos, insultos cerebrais adquiridos e ambiente (Hage e Guerreiro, 2001; Befi-Lopes et al., 2002).

As manifestações encontradas são: simplificações fonológicas, vocabulário restrito, estruturação gramatical simplificada e pouco variada e ordenação de palavras de forma não-usual. Quando a compreensão está comprometida, observam-se dificuldades em entender sentenças ou palavras específicas como marcadores espaciais ou temporais, além da realização de comandos lingüísticos de forma incorreta (Hage e Guerreiro, 2004). Segundo Befi-Lopes (2004) o DEL está caracterizado em crianças que não apresentam fatores que podem comprometer ou atrasar o processo de desenvolvimento da linguagem e que não a desenvolvem da forma esperada, chegando aos cinco ou seis anos com padrões atípicos de desenvolvimento e mantendo dificuldades significativas com linguagem ao longo da vida.

Dentre as alterações de linguagem encontradas em sujeitos com polimicrogiria perisylviana, várias podem manifestar-se, dependendo da extensão e localização do acometimento cortical (Hage e Guerreiro, 2004).

A natureza familiar do referido distúrbio vem sendo bastante estudada e na maioria das vezes confirmada, quando após avaliação de linguagem e de exames de neuroimagem são encontrados déficits residuais de linguagem em grande proporção de crianças com DEL e em seus pais.

Dentre os recentes estudos de agregação familiar, Flax et al. (2003) apontaram a co-ocorrência de distúrbios de linguagem oral e de leitura em crianças com DEL e nos membros de suas famílias. Os resultados do estudo de duas agregações familiares evidenciaram que a ocorrência de alterações de linguagem e de alterações de leitura nos membros nucleares do grupo probando foi significativamente maior em relação aos membros do grupo controle, e ainda, que 68% das crianças com DEL de uma das agregações familiares tinham também alteração de leitura. Os resultados levaram os autores a concluir que quando distúrbios de linguagem ocorrem em famílias de sujeitos com DEL, esses distúrbios geralmente co-ocorrem com distúrbios de leitura.

Nesta mesma perspectiva sobre estudos a respeito das relações entre problemas de aprendizagem e alterações de linguagem oral, Capellini e Oliveira (2003) afirmaram que tanto no distúrbio específico de leitura (dislexia), como no distúrbio de aprendizagem, é freqüente encontrar alterações no desenvolvimento da linguagem, seja em um único componente, como o fonológico, seja

em vários (fonológico, sintático, semântico e pragmático). A alteração do sistema fonológico, em ambos os quadros, comprometerá a conversão grafema-fonema para as atividades relacionadas à leitura oral e escrita, segundo as autoras. Ávila (2004) num capítulo abordando questões a respeito da consciência fonológica, também apontou relações entre alterações no desenvolvimento de linguagem e dificuldades de alfabetização: crianças com atraso de aquisição de linguagem são de risco para desenvolverem desordens fonológicas, que acabam sendo de risco para desenvolverem dificuldades de consciência fonológica, e conseqüentemente para apresentarem dificuldades de alfabetização.

Ultimamente, o papel dos genes na etiologia do DEL também tem sido foco de estudo. Antes do progresso em genética molecular, é preciso entender melhor quais aspectos do DEL são hereditários. Para tal, estudos em gêmeos são realizados para possibilitar a distinção entre fatores genéticos e influências ambientais. Tanto em relação aos problemas de fala quanto aos de linguagem escrita, verifica-se que existem desde fatores de risco herdados até aqueles que fazem parte do ambiente social (Ávila, 2004). O DEL pode ser herdado em razão de alterações neuroanômicas encontradas nos pais das crianças com o distúrbio em questão.

Bishop (2002) relatou que embora o DEL freqüentemente apareça em famílias, a maioria dos afetados não apresenta com consistência um único gene defeituoso. Lai et al. (2001) descreveram como uma pequena mutação genética conduz a um severo distúrbio de fala e linguagem em aproximadamente metade dos membros de uma família britânica, a família KE. O'Brien et al. (2003) realizaram investigação genética em 96 sujeitos com DEL, sendo apontada mutação no gene FOXP2 localizado no cromossomo 7q 31. No entanto, quanto mais se estuda a genética do DEL, mais forte se torna a evidência de que provavelmente há muitos genes diferentes cuja alteração pode acarretar prejuízos de linguagem. A forma familiar da Síndrome Perisylviana parece ter heterogeneidade genética (Brandão-Almeida et al., 2003).

Diante disso, o objetivo desse trabalho é descrever as manifestações lingüísticas em uma família com Síndrome Perisylviana, relacionando esses dados aos exames de neuroimagem.

Método

O presente estudo foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp - Conselho de Ética em

Pesquisa (CEP) número 382/2003, conforme resolução 196/96 do CEP (BRASIL. Resolução MS/CNS/CNEP número 196/96 de 10 de outubro de 1996). Os sujeitos da família assinaram o termo de consentimento informado.

Dentre as famílias atendidas no Ambulatório de Neuropsicolinguística na infância do Hospital de Clínicas da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp) uma foi selecionada a fim de que o objetivo do trabalho fosse alcançado. Dessa família fazem parte quatro sujeitos, sendo três do sexo masculino e um do sexo feminino, com idades respectivas de 8, 15, 19 e 40 anos.

O critério para a seleção de famílias com a Síndrome Perisylviana no ambulatório supracitado é que pelo menos um sujeito da família deve ter o diagnóstico clínico da síndrome congruente com exame de neuroimagem, sendo que os outros sujeitos podem apresentar somente os sinais clínicos característicos da síndrome, independente da imagem. Para melhor caracterização deste estudo, foi selecionada uma família na qual todos os sujeitos apresentavam polimicrogiria perisylviana em exame de neuroimagem como mostra o heredograma abaixo, além de manifestações clínicas da síndrome, em especial as lingüísticas.

Os sujeitos do estudo foram submetidos a: avaliação neurológica clínica; exame de neuroimagem por meio de RM - 3D; avaliação neuropsicológica e avaliação fonoaudiológica.

Na avaliação neurológica clínica foram evidenciados aspectos referentes a: gestação, parto e possíveis intercorrências durante esses dois eventos, desenvolvimento neuropsicomotor, desenvolvimento da fala, presença de sinais pseudobulbares, ocorrência de crises epiléticas e dados concernentes à história familiar.

Para avaliação psicológica foram utilizados testes convenientes à faixa etária, aplicados pelo profissional da área. Os testes aplicados foram as escalas de inteligência Wechsler: WPPSI - Wisc-III - Wechsler *Intelligence Scale for Children* - terceira edição para crianças com mais de seis anos e WAIS - R para os adultos (Wechsler, 2002).

Na avaliação fonoaudiológica os sujeitos participantes da pesquisa foram avaliados nas áreas referentes a: vocabulário, fonologia, sintaxe e pragmática, através de testes e protocolo envolvendo amostra de linguagem espontânea.

Para avaliação da linguagem oral:

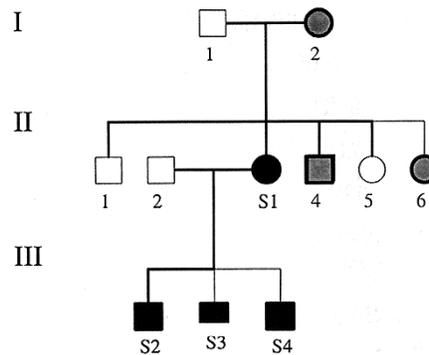
. figuras Temáticas do Yavas (Yavas et al., 1992) para a avaliação da produção fonológica;

. *Peabody Picture Vocabulary Test* (PPVT) - revised, adaptação hispano-americana (Dunn e Dunn., 1986), para a avaliação do vocabulário receptivo-auditivo. Pelo fato desse teste não contemplar a faixa etária de S1, seu vocabulário foi avaliado por amostra;

. avaliação das Praxias articulatórias e bucofaciais, através do protocolo de Hage (2003);

. protocolo por amostra de linguagem para avaliação da morfossintaxe e pragmática, descrito em Hage e Guerreiro (2001). Os critérios para a avaliação da morfossintaxe foram: número de núcleos predominantes na organização sintática da oração, tipo de omissões, flexionamento nominal e verbal. Já para as habilidades pragmáticas foram considerados dois aspectos: habilidades conversacionais (presença de turnos simples e expansivos, coerentes e incoerentes, predominância de turnos quanto a iniciar ou responder à conversação) e funções comunicativas (instrumental, heurística, nomeação, protesto, informativa, interativa e narrativa).

FIGURA 1. Heredograma da família estudada.



Legenda: os números I, II e III indicam a geração a qual o indivíduo pertence; os símbolos em negro indicam pacientes com clínica e neuroimagem compatíveis com PMG perisylviana e que foram examinados pela autora; os símbolos em cinza indicam pacientes com clínica e neuroimagem que confirmam PMG perisylviana, porém não foram avaliados pela autora.

- II - S1 - PMG PS parietal posterior bilateral
- III - S2 - PMG PS difusa bilateral
- III - S3 - PMG PS parietal posterior bilateral
- III - S4 - PMG PS parietal posterior bilateral
- I-2 PMG PS difusa bilateral
- II-4 PMG PS frontal bilateral
- II-6 PMG PS Parietal posterior bilateral

Para avaliação da linguagem escrita:

. prova de Consciência Fonológica (Capovilla e Capovilla, 2003);

. TDE - Teste de Desempenho Escolar (Stein, 1994) para avaliar o desempenho escolar e sua compatibilidade com a idade cronológica, em crianças alfabetizadas até a sexta série.

A amostra de linguagem escrita dos sujeitos com escolaridade superior à sexta série foi obtida por meio de ditado, solicitação de elaboração de texto e de leitura, ambos narrativos. Para isso foram selecionados textos com graus diferentes de complexidade, os quais foram utilizados de acordo

com a escolaridade. Os critérios de análise foram: domínio ortográfico e das regras básicas de acentuação / pontuação no ditado; domínio ortográfico e das regras básicas de acentuação / pontuação, coerência e coesão no texto espontâneo; habilidades para a conversão grafema / fonema e entendimento na leitura. Ressalta-se que a análise da amostra escrita considerou o nível de escolaridade do sujeito e o uso que o mesmo tem feito da escrita e leitura.

Resultados

TABELA 1. Características clínicas e de neuroimagem da família estudada.

Sujeitos	Sinais Pseudo-bulbares	Epilepsia	Exame Neurológico	RM
S1	-	-	Normal	PMG Per Bilateral Posterior com predomínio à D
S2	+	-	Normal	PMG Per Bilateral Difusa
S3	-	-	Normal	PMG Per Bilateral Posterior
S4	-	-	Normal	PMG Per Bilateral Posterior

Legenda: + : presente; - : ausente; RM = ressonância magnética de crânio; PMG = polimicrogiria; Per = perisylviana; D = direita.

TABELA 2. Descrição dos resultados da avaliação psicológica.

Sujeitos	QI Total	QI Verbal	QI Execução
S1	85	80	93
S2	62 - ID	57 - ID	74 - limítrofe
S3	95	97	95
S4	94	93	97

Legenda: QI: quociente de inteligência; ID: intelectualmente deficiente.

TABELA 3. Descrição dos dados de linguagem oral.

Sujeitos	Produção Fonológica	Vocabulário Receptivo	Sintaxe	Pragmática	Praxias Articulatorias e Buco-Faciais
S1 (40 anos)	sem alterações	sem alterações	sem alterações	sem alterações	sem alterações
S2 (19 anos)	distúrbio fonológico com produções desviantes	baixo inferior PPVT - 66	com alterações enunciados simples omissão de núcleos	com alterações habilidades conversacionais e funcionais restritas	dispraxia
S3 (15 anos)	sem alterações	médio alto PPVT - 107	sem alterações	sem alterações	sem alterações
S4 (8 anos)	sem alterações	médio baixo PPVT - 92	sem alterações	sem alterações	sem alterações

Legenda: PPVT - Peabody Picture Vocabulary Test.

TABELA 4. Descrição dos dados de linguagem escrita.

Sujeitos	Prova de Consciência Fonológica	Leitura	Escrita	Aritmética
S1 (40 anos)	SiS: 4/4 SiF: 2/4 R: 1/4 A: 3/4 SeS: 4/4 SeF: 2/4 MS: 2/4 MF: 2/4 TS: 4/4 TF: 0/4	dificuldades (amostra)	dificuldades significativas (amostra)	dificuldades significativas (Amostra)
S2 (19 anos)	SiS: 4/4 SiF: 0/4 R: 1/4 A: 2/4 SeS: 4/4 SeF: 4/4 MS: 2/4 MF: 3/4 TS: 0/4 TF: 1/4	dificuldades significativas (amostra)	dificuldades significativas (amostra)	dificuldades significativas (amostra)
S3 (15 anos)	SiS: 4/4 SiF: 3/4 R: 3/4 A: 4/4 SeS: 4/4 SeF: 4/4 MS: 4/4 MF: 4/4 TS: 4/4 TF: 0/4	sem dificuldades (amostra)	dificuldades (amostra)	dificuldades (amostra)
S4 (8 anos)	SiS: 4/4 SiF: 1/4 R: 2/4 A: 2/4 SeS: 4/4 SeF: 2/4 MS: 4/4 MF: 2/4 TS: 4/4 TF: 0/4	rendimento inferior (TDE)	rendimento inferior (TDE)	rendimento inferior (TDE)

Legenda: TDE - Teste de Desempenho escolar; SiS: síntese silábica; SiF: síntese fonêmica; R: rima; A: aliteração; SeS: segmentação silábica; SeF: segmentação fonêmica; MS: manipulação silábica; MF: manipulação fonêmica; TS: transposição silábica; TF: transposição fonêmica.

Discussão

Diante do objetivo principal do estudo que é o de descrever as manifestações lingüísticas em membros de uma família com Síndrome Perisylviana e relacioná-las com exames de neuroimagem, alguns aspectos importantes serão apontados.

A Tabela 1 descreve os resultados da avaliação neurológica clínica e de neuroimagem dos quatro sujeitos da família estudada. Os nossos resultados mostraram que sinais pseudobulbares foram encontrados apenas em um sujeito, a despeito de todos apresentarem alterações corticais à ressonância magnética. Entende-se por sinais pseudobulbares, dificuldades de sucção, mastigação e deglutição e sialorréia na primeira infância, assim como dificuldades ao exame neurológico clínico para assoprar, movimentar a língua (protusão e movimentos de elevar/abaixar) e para a dissociação da movimentação facial voluntária. Como já relatado durante a introdução, a Síndrome Perisylviana apresenta amplo espectro clínico, podendo envolver graus variáveis de sinais pseudobulbares, diplegia facial, alterações de fala e/ou linguagem, dificuldade de protrusão de língua e epilepsia. Em um estudo com doze crianças (Gropman et al., 1997), todas com polimicrogiria perisylviana, sete (50%) apresentavam epilepsia, variando no tempo, frequência e tipo de crises. O fato desse estudo ter sido realizado em centros de epilepsia pode justificar a alta frequência dessa manifestação. Com a ocorrência de novos estudos em diferentes populações, observa-se que a epilepsia não é condição obrigatória dessa síndrome, e quando presente, é geralmente de fácil controle (Guerreiro et al., 2000).

Com relação à neuroimagem houve visualização de polimicrogiria perisylviana com extensão e localização variáveis nos quatro sujeitos. Dos três irmãos (S2, S3, S4), dois apresentaram polimicrogiria perisylviana parietal posterior bilateral (S3 e S4). Montenegro et al. (2001) verificaram que de uma série de dezessete sujeitos com síndrome perisylviana, sete apresentavam polimicrogiria restrita à área parietal da fissura de Sylvius e mostravam um quadro leve de alteração de fala e/ou linguagem, enquanto que os outros dez apresentavam comprometimento difuso em torno de toda a fissura de Sylvius e evoluíram com alterações pseudobulbares e até mesmo epilepsia. Esse comprometimento difuso foi encontrado em S2, que apresentou ao exame de neuroimagem um quadro de polimicrogiria perisylviana bilateral difusa. Guerreiro et al. (2002) também observaram

que as crianças que apresentavam polimicrogiria difusa em torno da fissura de Sylvius tinham uma clínica manifesta de DEL muito mais grave, enquanto que as crianças que apresentavam polimicrogiria limitada às áreas parietais apresentavam pouca ou nenhuma alteração de linguagem. O único sujeito adulto da família (S1) apresentou um quadro de polimicrogiria perisylviana bilateral discreta com predomínio à direita em região posterior da fissura de Sylvius.

Em nosso estudo, S2 é o mais acometido não só nas alterações de linguagem oral e escrita, mas também no aspecto cognitivo e no sinal pseudobulbar. Corroborando os achados da literatura (Guerreiro et al., 2000; Hage e Guerreiro, 2001; Guerreiro et al., 2002; Brandão-Almeida et al., 2003), a imagem desse sujeito é a mais extensa entre os outros três familiares. Por outro lado, S3 e S4 apresentaram uma imagem menos extensa, e portanto um quadro clínico mais discreto, ou seja, uma forma mais leve da síndrome perisylviana. Vale salientar que pacientes com polimicrogiria exclusivamente nas regiões parietais posteriores apresentam mais frequentemente história familiar de síndrome perisylviana ou atraso de linguagem (Brandão-Almeida et al., 2003), aspecto confirmado por três sujeitos da família estudada (S1, S3, S4).

A Tabela 2 descreve os resultados da avaliação psicológica dos quatro sujeitos da família. Sabe-se que a aplicação de testes de inteligência em crianças com DEL associado à Síndrome Perisylviana aponta para uma discrepância entre as habilidades lingüísticas e não-lingüísticas (Hage e Guerreiro, 2001; Guerreiro et al., 2002). Em estudo realizado pelos autores anteriormente, o quociente intelectual (QI) de execução dos sujeitos situou-se numa faixa de classificação bem melhor do que o QI verbal. Alguns sujeitos apresentaram um QI de habilidades não verbais na faixa limítrofe. Uma das hipóteses para explicar tais achados seria que os testes que se propõem a avaliar capacidades não verbais, em algum momento acabam envolvendo processos lingüísticos, o que falseiam os resultados obtidos. Assim, sujeitos com DEL podem apresentar uma série de transtornos não-verbais, como dificuldade no desenvolvimento do jogo simbólico, hiperatividade, atenção reduzida e algum comprometimento cognitivo (Hage e Guerreiro, 2004). Em nosso estudo, S1 e S4 confirmam a presença de um melhor QI de execução comparado ao QI verbal. Apesar de S2 ter apresentado valores de QI baixo, não se apresentando dentro do

espectro de DEL, a discrepância entre o quociente verbal e de execução também foi observada.

As Tabelas 3 e 4 descrevem os resultados da avaliação fonoaudiológica, que como foi descrito na metodologia envolveu aspectos da linguagem oral e escrita. Vale ressaltar que apesar dos sujeitos S1, S3 e S4 não terem apresentado um distúrbio fonológico como o sujeito S2, eles apresentam um histórico semelhante de atraso de linguagem, iniciando oralidade por volta de três, quatro anos. Dentre os quatro sujeitos da família estudada, S3 e S4 apresentaram quadro lingüístico semelhante: sem alterações na linguagem oral, mas com dificuldades em leitura e escrita. Nessas atividades, observou-se um pior rendimento de S4, que no momento da avaliação cursava a segunda série do primeiro grau de uma escola estadual, em comparação ao rendimento de seu irmão S3, aluno da primeira série do segundo grau, também de uma escola estadual.

Segundo Ávila (2004), crianças com atraso de aquisição de linguagem persistente são de risco para desenvolverem desvios fonológicos e crianças com dificuldades de consciência fonológica são de risco para apresentarem dificuldades de alfabetização. Portanto, crianças que ainda apresentam problemas de linguagem ao chegarem à etapa de alfabetização são candidatas a apresentarem alterações na escrita (Godoy, 2003).

Entretanto, há alguns casos em que apesar de não mostrar alterações de linguagem, a criança em idade escolar demonstra dificuldades em aprender o princípio alfabético com dificuldades para dominar o código escrito no nível ortográfico, o que pode ser exemplificado pelas manifestações lingüísticas apresentadas pelos irmãos S3 e S4. As alterações nas atividades de leitura e escrita apresentadas por esses sujeitos são significativas, pois segundo as associações internacionais de dislexia, os atrasos no desenvolvimento de linguagem ou uma dificuldade para aprender novos vocábulos são apontados como possíveis fatores de risco para o desenvolvimento do transtorno de leitura e escrita (Ávila, 2004).

Na avaliação de S4 observa-se que suas maiores dificuldades concentraram-se nos itens que compõem a prova de consciência fonológica. Diante dos aspectos discutidos na introdução, a relação entre a consciência fonológica e a alfabetização é importante e deve ser considerada, visto que crianças em idade pré-escolar com pobres capacidades de consciência fonológica têm dificuldades para aprender o princípio alfabético e reconhecer palavras. Além disso, a consciência fonológica também é afetada pelo tipo de experiência

que a criança tem: pelo fato de terem pouco contato com a cultura escrita é comum as crianças que pertencem a classes menos favorecidas social e culturalmente apresentarem menos oportunidades de reflexão lingüística (Freitas e Santos, 2003).

Os resultados da avaliação fonoaudiológica de S2 mostram comprometimento em todos os aspectos avaliados. A extensão e gravidade do quadro clínico demonstram claramente uma correlação entre alterações de linguagem e alterações de leitura e escrita, como é relatado na literatura em quadros extensos de polimicrogiria. Não só a alteração cerebral, mas também o resultado da avaliação psicológica contribuiu para o baixo rendimento na avaliação de linguagem.

O único adulto avaliado (S1), mãe dos outros três membros da família, apresentou alterações envolvendo atividades de leitura e escrita. Apesar de S1 ter o segundo grau incompleto e não utilizar a leitura e a escrita cotidianamente, suas dificuldades são significativas (erros de coesão, trocas surda/sonora e muitas disortografias), e não podem ser justificadas apenas por falta de oportunidade escolar.

Quanto à correlação dos achados da avaliação de linguagem e neuroimagem, o perfil lingüístico de S2 é claramente justificado pela extensão da alteração cerebral aliado a seu déficit cognitivo. Alguns sujeitos apresentam exame de imagem normal e manifestações clínicas leves, sugerindo que alterações muito sutis ainda não possam ser detectadas pela tecnologia atual de neuroimagem. O inverso também pode ocorrer, visto que muitas crianças sem alterações de linguagem podem apresentar atipicidades cerebrais (Befi-Lopes, 2004). Assim, tais atipicidades cerebrais devem ser consideradas fatores de risco para o desenvolvimento do distúrbio, mas sua natureza, gravidade e persistência podem ser provavelmente influenciadas por fatores não biológicos, como por exemplo a estimulação do ambiente e interações socioculturais. Além disso, o fato de alguns sujeitos dessa família apresentarem alterações cerebrais sem manifestações clínicas evidentes, pode ser explicado também pelo fato do cérebro ser um sistema funcional, isto é, seu funcionamento é o resultado da atividade coordenada de muitos módulos diferentes, e cada um emprega sua própria forma de processar, independentemente da atividade dos outros.

Sabe-se que a maioria dos processos complexos, como a produção de fala e o processamento da linguagem, é o resultado de muitas interações cerebrais, ou seja, não há uma maneira simples de

relacionar a função de um fragmento de tecido cerebral destruído com a falta de habilidade que o paciente parece apresentar como resultado da lesão. Assim, o conhecimento adquirido sobre o papel de certas regiões do cérebro valendo-se de efeitos de lesões cerebrais é extremamente valioso, porém, ainda experimental e muito mais útil em combinação com o conhecimento das funções cerebrais obtido por outras vias (Shaywitz et al., 2001).

Conclusão

O estudo verificou a presença de distúrbios de linguagem co-ocorrendo com alterações na leitura e/ou escrita em membros de uma mesma família, como vêm apontando pesquisas sobre o assunto, citadas na introdução do trabalho. A presença de alterações de linguagem em famílias, associadas à constatação de alterações no desenvolvimento cortical por meio de neuroimagem traz importantes informações sobre as relações complexas entre cérebro e funções mentais, assim como aponta a

possibilidade dos quadros de alterações específicas de linguagem fazerem parte do espectro da síndrome perisylviana.

Mediante o objetivo proposto no início do trabalho, a relação entre as manifestações lingüísticas e os exames de neuroimagem dos familiares, auxiliou na confirmação de que imagens de sujeitos evidenciando envolvimento cortical extenso apresentariam manifestações clínicas mais graves, enquanto que sujeitos com imagens evidenciando comprometimento cortical posterior e/ou focais apresentariam manifestações clínicas mais sutis; além de confirmar o relato de alguns autores de que sujeitos com polimicrogiria exclusivamente nas regiões parietais posteriores apresentaram mais freqüentemente história familiar de Síndrome Perisylviana ou atraso de fala. Ressalta-se finalmente que o exame de ressonância magnética realizado com critério e dirigido para a hipótese diagnóstica, frente a uma criança com atraso na aquisição e desenvolvimento da linguagem associado a sinais clínicos de disfunção oromotora e/ou sinais pseudobulbares é bem indicado.

Agradecimentos: apoio: Fapesp (processo: 04/01635-0).

Referências Bibliográficas

- AVILA, C. R. B. Consciência fonológica. In: FERREIRA, L. P.; BEFI-LOPES, D. M.; LIMONGI, S. C. O. (Eds.). *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca, 2004.
- BEFI-LOPES, D. M. Avaliação, diagnóstico e aspectos terapêuticos nos distúrbios específicos de linguagem. In: FERREIRA, L. P.; BEFI-LOPES, D. M.; LIMONGI, S. C. O. (Eds.). *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca, 2004.
- BEFI-LOPES, D. M.; ARAUJO, K. de.; GIUSTI, E. Diagnóstico diferencial nas alterações de desenvolvimento da linguagem: contribuição de uma análise comparativa. *J. Bras. Fonoaudiologia*, Curitiba, v. 3, n. 12, p. 204-211, jul.-set. 2002.
- BEFI-LOPES, D. M.; MORSELLI, A. A.; ARAÚJO, K. Intervenção fonoaudiológica em gêmeos com alteração de linguagem: relato de caso. *J. Bras. Fonoaudiologia*, Curitiba, v. 2, n. 7, p. 116-125, abr.-jun. 2001.
- BISHOP, D. V. M. The role of genes in the etiology of specific language impairment. *Journal of Communication Disorders*, n. 35, p. 311-328, 2002.
- BRANDÃO-ALMEIDA, I. L. HAGE, S. R. V.; GUIMARÃES, C. A.; SANTOS, N. F.; OLIVEIRA, E. P. M.; MONTENEGRO, M. A.; TORRES, F. R.; SECOLIN, R. MIN, L. L.; CENDES, F.; LOPES-CENDES, I.; GUERREIRO, M. M. Clinical features and MRI findings associated with familial congenital bilateral perisylvian syndrome. *Epilepsia Journal of the International League Against Epilepsy*, v. 44, suppl. 8, p. 90, 2003.
- CAPELLINI, A. S.; OLIVEIRA, K. T. Problemas de aprendizagem relacionados às alterações de linguagem. In: CIASCA, S. M. *Distúrbio de aprendizagem: proposta de avaliação interdisciplinar*. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2003. p. 113-139.
- CAPOVILLA, A. G. S.; CAPOVILLA, F. C. Prova de consciência fonológica. In: CAPOVILLA, A. G. S.; CAPOVILLA, F. C. Problemas de leitura e escrita. São Paulo: Memnon, 2003.
- DUNN, L. M.; DUNN, L. M. *Peabody picture vocabulary test-revised*. Circle Pines, MN: American Guidance Service, 1986.

- FLAX, J. F.; REALPE-BONILLA, T.; HIRSCH, L. S.; BRZUSTOWICZ, L. M.; BARTLETT, C. W.; TALLAL, P. Specific language impairment in families: evidence for co-occurrence with reading impairments. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, v. 46, p. 530-543, June 2003.
- FREITAS, G. C. M.; SANTOS, R. M. Desvios fonológicos na fala e na escrita: uma relação previsível? *Fono Atual*, v. 6, n. 23, p. 26-32, Jan.-Mar. 2003.
- GODOY, D. M. A. O papel da consciência fonológica no processo de alfabetização. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica*, v. 15, n. 3, p. 241-250, 2003.
- GRIGORENKO, E. L. Developmental dyslexia: na update of genes, brains and environments. *J. Child. Psychol. Psychiatry*, v. 42, n. 1, p. 91-125, 2001.
- GROPMAN, A. L.; BARKOVICH, A. J.; VEZINA, L. G.; CONRY, J. A.; DUBOVSKY, E. C.; PACKER, R. J. Pediatric congenital bilateral perisylvian syndrome: clinical and MRI features in 12 patients. *Neuropediatrics*, v. 1, n. 28, p. 198-203, 1997.
- GUERREIRO, M. M.; ANDERMANN, E.; GUERRINI, R.; DOBYNS, W. B.; KUZNIECKY, R.; SILVER, K.; VANBOGAERT, P.; GILLAIN, C.; DAVID, P.; AMBROSETTO, G.; ROSATI, A.; BARTOLOMEI, F.; PARMEGGIANI, A.; PAETAU, R.; SALONEN, O.; IGNATIUS, J.; BORGATTI, R.; ZUCCA, C.; BASTOS, A. C.; PALMINI, A.; FERNANDES, W.; MONTENEGRO, M. A.; CENDES, F.; ANDERMANN, F. Familial perisylvian polymicrogyria: a new familial syndrome of cortical maldevelopmental. *Annals of Neurology*, v. 48, p. 39-48, 2000.
- GUERREIRO, M. M.; HAGE, S. R. V.; GUIMARÃES, C. A.; VENTURINI, D. A.; FERNANDES, W.; SEVERINO, P.; PIOVESANA, A. M. S. G.; MONTENEGRO, M. A.; CENDES, F. Polymicrogyria as a major cause of developmental language disorder. *Neurology*, v. 59, n. 2, p. 245-250, 2002.
- HAGE, S. R. V. A avaliação fonoaudiológica em crianças sem oralidade. *Tópicos em Fonoaudiologia*. Rio de Janeiro: Revinter, 2003. v. 5, p. 175-185
- HAGE, S. R. V.; GUERREIRO, M. M. Distúrbio específico do desenvolvimento da linguagem: subtipos e correlações neuroanatômicas. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica*, v. 13, n. 2, p. 233-241, 2001.
- HAGE, S. R. V.; GUERREIRO, M. M. Distúrbio específico de linguagem: aspectos lingüísticos e neurobiológicos. In: FERREIRA, L. P.; BEFI-LOPES, D. M.; LIMONGI, S. C. O. (Eds.). *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca, 2004.
- LAI, C. S. L.; FISHER, S. E.; HURST, J. A.; VARGHA-KHADEM, F.; MONACO, A. A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature*, v. 413, n. 6885, p. 519-523, 2001.
- MONTENEGRO, M. A.; GUERREIRO, M. M.; LOPES-CENDES, I.; CENDES, F. Bilateral posterior parietal polymicrogyria: a mild form of congenital bilateral perisylvian syndrome? *Epilepsia*, v. 42, n. 7, p. 845-849, 2001.
- O'BRIEN, E. K.; ZHANG, X.; NISHIMURA, C.; TOMBLIN, B. Association of specific language impairment to the region of 7q31. *The American Journal of Human Genetics*, v. 6, n. 72, p. 1536-1543, 2003.
- SCHEUER, C. I.; BEFI-LOPES, D. M.; WERTZNER, H. F. Desenvolvimento da linguagem: uma introdução. In: LIMONGI, S. C. O. *Fonoaudiologia: informação para a formação*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S. A., 2003. v. 1.
- SHAYWITZ, B. A.; SHAYWITZ, S. E.; PUGH, K. R.; FULBRIGHT, R. K.; SKUDARSKI, P.; MEND, W. E.; CONSTABLE, R. T.; MARCHIONE, K. E.; CONSTABLE, R. T.; MARCHIONE, K. E.; FLETCHER, J. M.; KLORMAN, R.; LACADIE, C.; GORE, J. C. The functional neural architecture of components of attention in language processing tasks. *Neuroimage*, v. 13, p. 601-612, 2001.
- STEIN, L. M. TDE - Teste de desempenho escolar. São Paulo: Casa do psicólogo, 1994.
- WECHSLER, D. Escala de inteligência para crianças. 3. ed. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2002.
- YAVAS, M.; HERNANDORENA, C. L. M.; LAMPRECHT, R. R. Avaliação fonológica da criança: reeducação e terapia. Porto Alegre: Artes Médicas, 1992.

Endereço para correspondência:
 Ecila Paula dos Mesquita de Oliveira
 R. Vitoriano dos Anjos, 471, apto. 91 - Ponte Preta - Campinas - SP - CEP: 13041-317.

ARTIGO 2

Characterization of Language and Reading Skills in Familial Polymicrogyria

E.P.M. Oliveira; *S.R.V. Hage, PhD; C.A.Guimarães, BSc; §I. Brandão-Almeida, MD; §I. Lopes-Cendes, MD, PhD; C.A. Guerreiro, MD, PhD; K. C. S. Teixeira, MD; M.A. Montenegro, MD, PhD; F. Cendes, MD, PhD; M.M. Guerreiro, MD, PhD

Characterization of Language and Reading Skills in Familial Polymicrogyria

Submetido

Characterization of Language and Reading Skills in Familial Polymicrogyria

E.P.M. Oliveira; *S.R.V. Hage, PhD; C.A.Guimarães, BSc; §I. Brandão-Almeida, MD; §I. Lopes-Cendes, MD, PhD; C.A. Guerreiro, MD, PhD; K. C. S. Teixeira, MD; M.A. Montenegro, MD, PhD; F. Cendes, MD, PhD; M.M. Guerreiro, MD, PhD

Department of Neurology and §Department of Medical Genetics - State University of Campinas (Unicamp), Campinas, SP and *Department of Speech Therapy – University of São Paulo (USP), Bauru, SP – Brazil

Key words: developmental language disorder, reading impairment, polymicrogyria, malformation of cortical development.

Correspondence to:

Marilisa M. Guerreiro, MD, PhD.

Department of Neurology, FCM/Unicamp

P.O.Box 6111

13083-970 - Campinas, SP, Brazil

Phone – 55 19 3788-7372

FAX- 55 19 3788-7483

Email – mmg@fcm.unicamp.br

Abstract

Polymicrogyria (PMG) is a malformation of cortical development characterized by an excessive number of small gyri and abnormal cortical lamination, giving the cortical surface an irregular and gross appearance. The severity of clinical manifestations correlates with the extent of cortical involvement. The objective of the present study was to describe three families with linguistic features of developmental language disorder and reading impairment, and to establish a neuroanatomic correlation through neuroimaging. Subjects have been submitted a comprehensive protocol including psychological assessment, language evaluation, neurological examination and neuroimaging investigation. In our families, children usually had the diagnosis of developmental language disorder while adults had the diagnosis of reading impairment. MRI showed perisylvian polymicrogyria in several subjects of each family. Our data support the idea that there is a co- occurrence of developmental language disorder and reading impairment and both conditions may be associated with polymicrogyria.

Developmental language disorder (DLD), developmental language impairment or developmental dysphasia refers to inadequate language acquisition at the expected age in children with otherwise ostensibly normal development¹. Children with DLD usually reach four years old still presenting with atypical patterns of language development and have consequences on written language². The clinical manifestations are variable, and they depend on the severity of each case. The main features are: phonological simplifications, restricted vocabulary, simplified grammatical structuring, and disorganization of words in the sentences³.

DLD is not applied when specific conditions are considered, such as auditory deficit, cerebral palsy, mental retardation, and pervasive developmental disorders. Advances in neuroimaging have allowed the association of DLD with one type of malformation of cortical development, polymicrogyria, which occurs around Sylvian fissure³.

Many patients with DLD will end up having developmental dyslexia (DD), which implies difficulty in learning how to read and write despite normal intelligence, emotional stability, and adequate family and educational opportunities ⁴. Therefore, dyslexia can be viewed as lying along a continuum of DLD ⁵. Cortical abnormalities such as polymicrogyria were also found in dyslexic patients ^{6,7}.

The aim of this paper is to describe three families with linguistic features of DLD and reading impairment, and to establish a neuroanatomic correlation through neuroimaging.

Methods

We prospectively studied every child with language delay seen at our Child Neurology Outpatient Clinic at the Department of Neurology, State University of Campinas (Unicamp), Campinas, SP Brazil since January 1998. If DLD was diagnosed, family members were asked to participate in the study. A family was included when at least one member had the diagnosis of DLD and a magnetic resonance imaging (MRI) showing perisylvian polymicrogyria. Other family members could have either DLD or reading impairment and, in this case, normal MRI findings would not exclude the patient.

Inclusion criteria for the diagnosis of DLD were: children should be at least four years of age; primary complaint of language delay; normal hearing as determined by audiometry; performance IQ > 70; and an informed consent signed by parents or guardians giving permission for their children to take part in this research.

Exclusion criteria were: severe motor or cognitive handicap.

Inclusion criteria for the diagnosis of reading impairment were: performance IQ > 70; absence of severe cognitive, sensory and motor deficits; family history of reading impairment; adequate social, cultural and scholar environment; persistence of the symptoms from childhood to adulthood ⁸; and an informed consent signed by patients or parents/guardians.

We used a comprehensive protocol including psychological assessment, language evaluation, neurological examination and neuroimaging investigation. The protocol and the informed consent were approved by the ethical committee of our university hospital.

Psychological assessment

Intellectual ability was assessed by the Wechsler Intelligence Scale for Children – III (WISC-III), the Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence (WPPSI) or Intelligence scale for adults – revised. Since language delay was a requirement to enter the study, our patients usually had verbal IQ much lower than performance IQ. Full scale was compromised by low verbal scores, so we took into account only the performance IQ because it better represents the cognitive ability of this type of patient.

Language evaluation

Yavas Protocol ⁹.

Peabody Picture Vocabulary Test-revised (PPVT), Brazilian standardization by Capovilla & Capovilla ¹⁰, to evaluate auditory-receptive vocabulary.

A non-standardized protocol used in a study which is published elsewhere ³.

Morphosyntactic production (syntax) was assessed with sentence structure, nominal and verbal concordance. Pragmatic evaluation was assessed with conversational ability (ample or restricted) and communicative functions (ample or restricted). Both assessments are also published elsewhere ³.

Language evaluation was performed by a child speech therapist (E.M.) specialized in language development.

Reading evaluation

Reading was evaluated using the Phonological Awareness Test ¹¹ and the Scholar Performance Test (SPT) ¹², which evaluates the reading level, writing mistakes and arithmetic proofs. Regarding the Phonological Awareness Test, the patients' performance was classified as adequate (≥ 30), difficulty (≥ 20 and < 30) and abnormal (< 20), taking into account that the total punctuation of the test is 40. The patient's performance was characterized as normal or low performance according to the Scholar Performance Test table of values.

Adult patients had a written sample obtained with dictation, text elaboration and reading. Texts with variable complexity were utilized. The obtained sample was classified as normal or low performance according to the following criteria: accentuation, punctuation, written coherence, and reading interpretation.

Neurological examination

A detailed neurological examination was performed and signs of pseudobulbar palsy were specifically investigated. Tongue movements (protrusion, lateral and upward movements) were examined, and the presence of dysarthric speech, abnormal gag reflex, and automatic-voluntary dissociation of facial movements was specifically noted.

Children with mild motor development delay (gait acquisition between 18 and 24 months of age) entered the study as long as a delay in language development was the primary complaint.

Parents or guardians were specifically questioned about a past or present history of drooling, choking, feeding difficulties in the neonatal period, swallowing and sucking problems, and current difficulty in whistling or blowing. The family history was carefully researched.

MRI

Neuroimaging investigation was performed in a 2.0 T scanner (Elscent Prestige), using the following protocol: (a) *sagittal* T1 spin-echo, 6 mm thick (TR=430, TE=12) for optimal orientation of the subsequent images; (b) *coronal* T1 inversion recovery, 3 mm thick (flip angle=200°; TR=2800-3000, TE=14, inversion time TI=840, matrix=130x256, FOV=16x18cm); (c) *coronal* T2-weighted "fast spin-echo" (FSE) dual echo, 3 mm thick (flip angle=160°, TR=4800, TE=108/18, matrix=256 x 256, FOV=22 x 22 cm); (d) *axial* images parallel to the long axis of the hippocampi; T1 gradient echo (GRE), 3 mm thick (flip angle=70°, TR=200, TE=5, matrix=180x232, FOV=22x22 cm); (e) *axial* axial FLAIR (fluid attenuated inversion recovery), 4mm thick (flip angle=110°, TR=10099, TE=90, matrix=250 x 250, FOV=24 x 234 cm); (f) *volumetric (3D)* T1 GRE, acquired in the sagittal plane for multiplanar reconstruction (MPR), 1 mm thick (flip angle=35°, TR=22, TE=9, matrix=256x220, FOV=23x25 cm). We performed MPR and curvilinear reformatting in all 3D MRIs¹³.

Results

Details of the clinical features, psychological findings and neuroimaging data in the three families with at least one subject with perisylvian polymicrogyria are provided in Table 1. Family A and family B have been partially described elsewhere^{14, 15, 16}.

Table 2 shows oral and written language data. Several patients in each family had a present or past diagnosis of DLD (4A, 6A, 7A, 1B, 2B, 3B, 4B, 1C, 2C, 4C, 5C, 6C). Reading impairment was diagnosed in several subjects (1A, 2A, 4A, 6A, 1B, 2B, 4B, 1C, 2C). Figure 1 shows a patient with reading impairment and polymicrogyria (subject 1A).

Our findings showed a good clinical and anatomic correlation: the three probands (one from each family) presenting with the worst language performance had diffuse bilateral perisylvian polymicrogyria (subjects 4A, 3B and 2C).

Discussion

Our data support the idea that there is a co- occurrence of DLD and reading impairment in the same family and both conditions may be associated with polymicrogyria. We found three families presenting with both entities (DLD and reading impairment) and most adult patients had a past history of DLD. The present study shows detailed oral and written language data that have not previously been published. The detailed information collected from the language evaluation allowed us to propose the existence of a continuum between DLD and reading impairment. The idea that developmental dyslexia may be viewed as lying along the continuum of DLD is supported by many studies^{5, 17, 18, 19, 20, 21} that point out the impact of developmental speech and language impairments on the acquisition of literacy skills.

In our families, the subjects that presented language and reading impairment also presented a low performance in the phonological awareness proof, important ability for the development of both oral and writing language. These data support the hypothesis that if phonological structure of the words is preserved before literacy onset, the development of reading and writing will follow a normal course^{22, 23, 24}.

Our study showed the association of DLD and reading impairment with polymicrogyria. In a previous study, our group found perisylvian polymicrogyria in several children with DLD³. Not all subjects from the three families had an MRI showing perisylvian polymicrogyria. When present, cortical abnormalities were either diffuse or posterior around the Sylvian fissure²⁵. Neuropathological studies of the brains of patients with developmental dyslexia have shown architectonic dysplasias and polymicrogyria involving the perisylvian region^{7, 26}. This anatomical distribution coincides with our findings and corroborates that cortical anomaly involving the perisylvian region plays an important role in the pathogenesis of dyslexia and DLD. Subtle structural abnormalities may be present in the brains of dyslexic patients²⁷ but, to date, our study is the first one to show clear-cut *in vivo* polymicrogyria in those patients. Another finding pointing to the presence of cortical abnormalities in dyslexic patients is the regional reduction of gray matter volume that was detected in a group of familial dyslexic individuals²⁸. The MRI diagnosis was based on detailed visual analysis of thin slices (3 mm or less) of high

resolution MRI, including techniques of image post-processing such as multiplanar reconstruction and curvilinear reformatting. These techniques have been shown to improve the visual display of subtle lesions on MRI ¹³.

Reading impairment has been diagnosed in patients with a neuronal migration disorder of periventricular nodular heterotopia ²⁹. Such findings provide further evidence that malformations of cortical development may be associated with developmental dyslexia.

Despite normal MRI findings, two subjects were included because they had had DLD in childhood and, as adults, both of them present with dyslexia. This may be explained by a spectrum of histological findings in polymicrogyria, in which subtle cortical disorganization may result in structural changes not detected by current imaging techniques³. Moreover, the history is perhaps the most sensitive and accurate indicator of dyslexia ⁴.

Dyslexia is both familial and heritable ^{4, 20}. We present three families that reinforce the heritable character of language disorders. Family history may be present in 23% to 65% of children who have a parent with dyslexia ⁴.

Our findings showed a good clinical and anatomic correlation as patients with the worst language performance had diffuse bilateral perisylvian polymicrogyria, while patients with better language performance showed subtle neuroimaging anomalies. This finding is in keeping with previous studies where we described a spectrum of clinical and anatomical abnormalities ^{3, 25}.

In conclusion, familial oral and written language disorders associated with developmental cortical abnormalities detected on neuroimaging shine a new light on the complex relationship between brain and mental functions and point to the possibility of specific developmental disorders as being part of a perisylvian syndrome.

References

1. Rapin I: Understanding childhood language disorders. *Curr Opin Pediatr* 1998; 10:561-566.
2. Befi-Lopes DM, Palmieri TM: Analysis of phonologic process used by children with developmental language impairment. *J Bras Fonoaud* 2000; 4:48-58.
3. Guerreiro MM, Hage SRV, Guimarães CA, et al: Developmental language disorder associated with polymicrogyria. *Neurology* 2002; 59:245-250.
4. Shaywitz SE: Dyslexia. *N Engl J Med* 1998; 338:307-312.
5. Sympton S: Dyslexia: a developmental language disorder. *Child Care Health Dev* 2000; 26:355-380.
6. Galaburda AM, Kemper TL: Cytoarchitectonic abnormalities in developmental dyslexia: a case study. *Ann Neurol* 1979; 6:94-100.
7. Galaburda AM, Sherman GF, Rosen GD, et al: Developmental dyslexia: four consecutive patients with cortical anomalies. *Ann Neurol* 1985; 18:222-233.
8. Lyon GR: Toward a definition of dyslexia. *Annals of Dyslexia* 1995; 4:3-30.
9. Yavas M, Hernandorena, CLM, Lamprecht RR: Avaliação fonológica da criança: reeducação e terapia. Artes Médicas, 1992.
10. Capovilla FC, Capovilla AGS: Desenvolvimento lingüístico na criança brasileira dos dois aos seis anos: tradução e standardização do Peabody Picture Vocabulary Test and Language Development Survey de Rescorla. *Ciência Cognitiva: teoria, pesquisa e aplicação* 1997; 1: 353-380.
11. Capovilla AGS, Capovilla FC: Phonological Awareness Test. In: Capovilla AGS & Capovilla FC: Problemas de Leitura e Escrita. Ed. Memnon, 2003.
12. Stein LM: Scholar Performance Test. Casa do Psicólogo, 1994.

13. Bastos A, Comeau RM, Andermann F, et al: Diagnosis of subtle focal dysplastic lesions: curvilinear reformatting from three dimensional magnetic resonance imaging. *Ann Neurol* 1999; 46:88-94.
14. Guerreiro MM, Andermann E, Guerrini R, et al: Familial perisylvian polymicrogyria: a new familial syndrome of cortical maldevelopmental. *Ann Neurol* 2000; 48: 39-48.
15. Herrera EP, Brandão-Almeida IL, Guimarães CA, et al: Perisylvian syndrome: report of one Brazilian family with focus on the genetic mode of inheritance and clinical spectrum. *Arq Neuropsiquiatr* 2005; 63(2B):459-463.
16. Oliveira EPM, Guerreiro MM, Guimarães C.A, et al: Caracterização das manifestações lingüísticas de uma família com Síndrome Perisylviana. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica* 2005; 17(3): 393-402.
17. Swank LK: Specific developmental disorders. The language-learning continuum. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am.* 1999; 8(1): 89-112.
18. Schuele CM: The impact of developmental speech and language impairments on the acquisition of literacy skills. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2004; 10(3): 176-183.
19. Van Alphen P, de Bree E, Gerrits E, et al: Early language development in children with a genetic risk of dyslexia. *Dyslexia* 2004; 10(4): 265-288.
20. Lyytinen H, Ahonen T, Eklund K, et al: Early development of children at familial risk for dyslexia – follow-up from birth to school age. *Dyslexia* 2004; 10(3): 146-178.
21. Snowling M, Bishop DV, Stothard SE: Is preschool language impairment a risk factor for dyslexia in adolescence? *J Child Psychol Psychiatry* 2000; 41(5): 587-600.
22. Bradley L, Bryant PE: Categorizing sounds and learning to read - a causal connection. *Nature* 1983; 301(3): 419-421.
23. Roazzi A, Dowker A: Consciência fonológica, rima e aprendizagem da leitura. *Psicologia: Teoria e Pesquisa* 1989; 5(1): 31-55.

24. Catts H: Phonological processing deficits and reading disabilities. In.: Kamhi A, Catts H (ed.): Reading difficulties: a developmental language perspective. *Needha Heights: Allyn & Bacon* 1991.
25. Montenegro MA, Guerreiro MM, Lopes-Cendes I, Cendes F: Bilateral posterior parietal polymicrogyria: a mild form of congenital bilateral perisylvian syndrome? *Epilepsia* 2001; 42(7):845-849.
26. Humphreys P, Kaufmann WE, Galaburda AM: Developmental dyslexia in women: neuropathological findings in three patients. *Ann Neurol* 1990; 28(6): 727-738.
27. Habib M. The neurological basis of developmental dyslexia: an overview and working hypothesis. *Brain* 2000; 123 Pt12: 2373-2399.
28. Brambati SM, Termine C, Ruffino M, et al: Regional reductions of gray matter volume in familial dyslexia. *Neurology* 2004; 63(4): 742-745.
29. Chang BS, Ly J, Appignani B, et al: Reading impairment in the neuronal migration disorder of periventricular nodular heterotopia. *Neurology* 2005; 64:799-803.

Table 1 – Clinical features, psychological findings and neuroimaging data.

Family	Patient no./age,y/sex	History of DLD (for adults)	Performance IQ/verbal IQ/full scale IQ	Pseudobulbar signs	Epi	Neurologic examination	MRI
FA	1A/40/F	-	93/80/85	-	-	Normal	Bilateral Posterior Perisylvian PMG
	2A/8/M	NA	97/93/94	-	-	Normal	Bilateral Posterior Perisylvian PMG
	3A/15/M	NA	95/97/95	-	-	Normal	Bilateral Posterior Perisylvian PMG
	4A/19/M	+	74/57/62	+	-	Normal	Diffuse Bilateral Perisylvian PMG
	5A/44/F	-	105/91/96	-	-	Normal	Bilateral Posterior Perisylvian PMG
	6A/9/F	NA	78/71/73	-	-	Normal	Normal
	7A/17/M	+	107/97/102	-	-	Normal	Bilateral Posterior Perisylvian PMG
FB	1B/43/M	+	116/95/102	-	-	Normal	Normal
	2B/44/M	+	113/90/98	-	-	Normal	Normal
	3B/6/M	NA	89/98/93	+	+	Mild right hemiparesis	Diffuse Bilateral Perisylvian PMG
	4B/8/F	NA	113/105/109	-	-	Normal	Bilateral Posterior Perisylvian PMG
	1C/43/F	+	87/73/79	-	-	Normal	Not available (prosthesis in the leg)
FC	2C/8/F	NA	112/87/98	-	-	Normal	Diffuse Bilateral Perisylvian PMG
	3C/16/M	-	82/84/82	-	-	Normal	Bilateral Posterior Perisylvian PMG
	4C/19/M	+	123/101/111	-	-	Normal	Bilateral Posterior Perisylvian PMG
	5C/39/M	+	109/82/93	-	-	Normal	Bilateral symmetric Perisylvian PMG
	6C/37/M	+	121/83/97	-	-	Normal	Bilateral symmetric Perisylvian PMG

Legend: Epi: epilepsy; +: present; -: absent; NA: not applicable.

Table 2 – Oral and written language data

<i>Family</i>	<i>Patients</i>	<i>Phonologic Production</i>	<i>Vocabulary (PPVT)</i>	<i>Morphosyntactic Production</i>	<i>Pragmatic Evaluation</i>	<i>Phonological Awareness Test</i>	<i>SPT/Reading and Written sample * Reading/ Written/</i>	<i>Arithmetic</i>
FA	1A	Normal	NAP	Normal	Normal	24/40 (difficulty)	Low performance	Low performance
	2A	Normal	92	Normal	Normal	25/40 (difficulty)	Low performance	Low performance
	3A	Normal	107	Normal	Normal	34/40 (adequate)	Low performance	Low performance
	4A	Impairment	66	Abnormal	Limited Communicative Ability	21/40 (difficulty)	Low performance	Low performance
	5A	Normal	NAP	Normal	Normal	39/40 (adequate)	Normal	Normal
	6A	Impairment	80	Normal	Normal	21/40 (difficulty)	Low performance	Low performance
	7A	Normal	105	Normal	Normal	37/40 (adequate)	Normal	Normal
FB	1B	Impairment	NAP	Normal	Normal	21/40 (difficulty)	Low performance	Normal
	2B	Impairment	NAP	Normal	Normal	22/40 (difficulty)	Low performance	Normal
	3B	Impairment	107	Abnormal	Normal	NAPC	NAPC	NAPC
	4B	Normal	109	Abnormal	Normal	16/40 (abnormal)	Low performance	Low performance
FC	1C	Normal	NAP	Normal	Normal	34/40 (adequate)	Low performance	Low performance
	2C	Impairment	86	Abnormal	Normal	0/40 (abnormal)	Low performance	Low performance
	3C	Impairment	101	Normal	Normal	36/40 (adequate)	Low performance	Normal
	4C	Impairment	100	Normal	Normal	40/40 (adequate)	Normal	Normal
	5C	Normal	NAP	Normal	Normal	39/40 (adequate)	Normal	Normal
	6C	Impairment	NAP	Normal	Normal	39/40 (adequate)	Low performance	Normal

Legend: PPVT – Peabody Picture Vocabulary Test; NAP – not applicable (patients older than 16 years old); SPT - Scholar performance test; NAPC - not applicable (child < 8 years); * - SPT was used for children and a reading and written sample for adults.

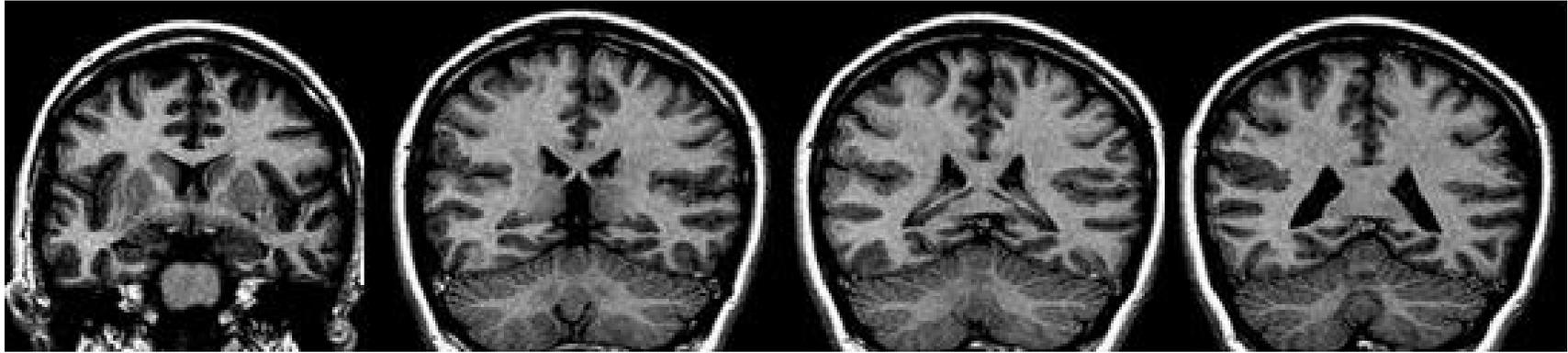


Figure 1 – Coronal T1-IR images showing perisylvian polymicrogyria predominantly at the posterior aspect of the Sylvian fissure.



6- DISCUSSÃO

Diante do objetivo principal do estudo que é o de caracterizar as manifestações lingüísticas em membros de famílias com síndrome perisylviana e relacioná-las com exames de neuroimagem, alguns aspectos importantes serão apontados.

Os resultados das avaliações foram apresentados em forma de tabelas nos dois artigos inclusos no capítulo dos resultados. Foram apresentados dados concernentes à avaliação neurológica clínica, englobando principalmente a presença de sinais pseudobulbares e epilepsia, resultados dos exames de neuroimagem, dados da avaliação neuropsicológica e os resultados relacionados à linguagem oral e escrita (avaliação fonoaudiológica).

Com relação à avaliação neurológica clínica, nossos resultados mostraram que sinais pseudobulbares não foram encontrados em todos os sujeitos, mesmo naqueles que apresentaram alterações corticais à ressonância magnética. Entende-se por sinais pseudobulbares, dificuldades de sucção, mastigação e deglutição, e sialorréia na primeira infância, assim como dificuldades ao exame neurológico clínico para assoprar, movimentar a língua (protrusão e movimentos de elevar/abaixar) e para a dissociação da movimentação facial voluntária. Como já relatado durante a revisão bibliográfica, a síndrome perisylviana apresenta amplo espectro clínico, podendo envolver graus variáveis de sinais pseudobulbares, diplegia facial, alterações de fala e/ou linguagem, dificuldade de protrusão de língua e epilepsia.

Em um estudo com 12 crianças (Gropman et al., 1997), todas com polimicrogiria perisylviana, 7 (50%) apresentavam epilepsia, variando no tempo, freqüência e tipo de crises. O fato desse estudo ter sido realizado em centros de epilepsia pode justificar a alta freqüência dessa manifestação. Nas primeiras descrições, a epilepsia era uma manifestação extremamente freqüente e grave já que os pacientes haviam sido selecionados de centros especializados em cirurgia de epilepsia (Kuzniecky et al., 1993; Ambrosetto & Antonini, 1995). Com a ocorrência de novos estudos em diferentes populações, observa-se que a epilepsia não é condição obrigatória dessa síndrome, e quando presente é geralmente de fácil controle (Guerreiro et al., 2000). Foi o que ocorreu em nosso estudo, no qual a epilepsia não foi um achado freqüente.

Com relação à neuroimagem houve visualização de polimicrogiria perisylviana com extensão e localização variáveis nos sujeitos participantes da pesquisa. Barkovich et al. (1999) analisaram 21 pacientes com PMG bilateral e simétrica e observaram que o local preferencial é a região perisylviana, pois 13 de seus pacientes tinham PMG nessa localização exclusivamente ou em associação com outras áreas. As regiões frontais ocupam o segundo lugar em termos de ocorrência da PMG. Guerreiro et al. (2002) também observaram que as crianças que apresentavam polimicrogiria difusa em torno da fissura de Sylvius tinham uma clínica manifesta de DEDL muito mais grave, enquanto que as crianças que apresentavam polimicrogiria limitada às áreas parietais apresentavam pouca ou nenhuma alteração de linguagem.

Corroborando os achados da literatura (Guerreiro et al., 2000; Hage & Guerreiro, 2001; Guerreiro et al., 2002; Brandão-Almeida et al., 2003), imagens corticais mais extensas podem ocasionar um quadro clínico mais extenso, envolvendo alterações de linguagem oral e escrita, déficits cognitivos e presença de sinais pseudobulbares. Por outro lado, imagens corticais menos extensas, ocasionam um quadro clínico mais discreto, ou seja, uma forma mais leve da síndrome perisylviana.

Com relação à avaliação psicológica, não só os valores do Quociente de Inteligência (QI) devem ser observados, mas também a discrepância entre as habilidades lingüísticas (QI verbal) e não-lingüísticas (QI de execução). Essa discrepância é muito importante no diagnóstico diferencial de um Distúrbio Específico do Desenvolvimento da Linguagem (DEDL). Essas crianças geralmente apresentam um desempenho inferior (ou nulo) nas atividades que exigem habilidades verbais. Portanto, constata-se geralmente, uma discrepância entre os QI(s) verbal e de execução. Valores de QI abaixo de 80 também são essenciais para a identificação de alterações de linguagem secundárias a um déficit cognitivo. Nesses casos, as alterações que o indivíduo apresenta são provavelmente justificadas pela alteração do nível cognitivo.

Em estudo realizado por Hage & Guerreiro (2001) e Guerreiro et al. (2002), o QI de execução de crianças com DEDL situou-se numa faixa de classificação bem melhor do que o QI verbal. Uma das hipóteses para explicar o QI de habilidades não verbais na faixa limítrofe de alguns sujeitos com PMG perisylviana seria que os testes que se propõem

a avaliar capacidades não verbais, em algum momento acabam envolvendo processos lingüísticos, o que falseiam os resultados obtidos. Assim, sujeitos com DEDL podem apresentar uma série de transtornos não-verbais, como dificuldade no desenvolvimento do jogo simbólico, hiperatividade, atenção reduzida e algum comprometimento cognitivo (Hage & Guerreiro, 2004).

Os resultados da avaliação fonoaudiológica, englobaram aspectos da linguagem oral e escrita, como foi descrito na metodologia. Manifestações de linguagem compatíveis com um quadro de DEDL foram encontradas em alguns sujeitos desse estudo. Nestes sujeitos a produção fonológica estava alterada, algumas vezes acometendo também aspectos sintáticos e pragmáticos. Segundo Paul (2001), as alterações na linguagem oral observadas em indivíduos com DEDL podem incluir prejuízos na semântica, sintaxe e pragmática.

Vale ressaltar que apesar de alguns sujeitos não terem apresentado um distúrbio fonológico evidente, esses apresentaram um histórico de atraso de linguagem, iniciando oralidade por volta de 3, 4 anos. Segundo Ávila (2004), crianças com atraso de aquisição de linguagem persistente são de risco para desenvolverem desvios fonológicos e crianças com dificuldades de consciência fonológica são de risco para apresentarem dificuldades de alfabetização. Portanto, crianças que ainda apresentam problemas de linguagem ao chegarem à etapa de alfabetização são candidatas a apresentarem alterações na escrita (Godoy, 2003).

Entretanto, há alguns casos em que apesar de não mostrar alterações de linguagem oral, a criança em idade escolar demonstra dificuldades em aprender o princípio alfabético com dificuldades para dominar o código escrito no nível ortográfico, o que pode ser exemplificado pelas manifestações lingüísticas apresentadas por alguns sujeitos do estudo, que mesmo na ausência de alterações na linguagem oral, apresentaram dificuldades em leitura e escrita. Essas alterações nas atividades de leitura e escrita devem ser consideradas, pois segundo as associações internacionais de dislexia, os atrasos no desenvolvimento de linguagem ou uma dificuldade para aprender novos vocábulos são apontados como possíveis fatores de risco para o desenvolvimento do transtorno de leitura e escrita (Ávila, 2004).

Um dos itens mais significativos da avaliação de linguagem refere-se à prova de consciência fonológica. A relação entre a consciência fonológica e a alfabetização é importante e deve ser considerada, visto que crianças em idade pré-escolar com pobres capacidades de consciência fonológica têm dificuldades para aprender o princípio alfabético e reconhecer palavras. Além disso, a consciência fonológica também é afetada pelo tipo de experiência que a criança tem: pelo fato de terem pouco contato com a cultura escrita é comum as crianças que pertencem a classes menos favorecidas social e culturalmente apresentarem menos oportunidades de reflexão lingüística (Freitas, 2003). Numerosos estudos têm observado um déficit na consciência fonológica em crianças ou adultos com dislexia ou em crianças com risco de apresentar esse distúrbio futuramente (Bradley & Bryant, 1983; Fletcher et al., 1994; Gallagher et al., 2000; Lyttinen et al., 2004).

Nos sujeitos que apresentaram baixo rendimento na avaliação psicológica, as alterações de linguagem oral e/ou escrita podem ser decorrentes desse rebaixamento intelectual. Essas alterações não são, portanto compatíveis com uma alteração específica de linguagem.

Nos sujeitos em que foram constatadas alterações na leitura e/ou escrita sem prejuízo na consciência fonológica, e o distúrbio de linguagem não preenche os critérios dos quadros citados anteriormente (DEDL e dislexia), os problemas de leitura e escrita podem ser resultados de uma inadequada oportunidade educacional.

O diagnóstico de distúrbio de linguagem não foi facilmente concluído nos sujeitos adultos que apresentaram alterações envolvendo atividades de leitura e escrita. Alguns desses adultos, apesar de ter o 2º grau incompleto e não utilizar a leitura e a escrita cotidianamente, apresentaram à avaliação de escrita, dificuldades significativas (erros de coesão, trocas surda/sonora e muitas disortografias), que não poderiam ser justificadas apenas por falta de oportunidade escolar. Como a metodologia desse trabalho foi elaborada com a finalidade de caracterizar as alterações de linguagem (orais ou escritas), os testes disponíveis não eram específicos para o diagnóstico diferencial dos distúrbios de leitura e escrita.

Quanto à correlação dos achados da avaliação de linguagem e neuroimagem, algumas relações também podem ser feitas. Alguns sujeitos apresentaram exame de imagem normal e manifestações clínicas leves, sugerindo que alterações muito sutis ainda não podem ser detectadas pela tecnologia atual de neuroimagem. O inverso também pode ocorrer, visto que muitas crianças sem alterações de linguagem podem apresentar atipicidades cerebrais (Befi-Lopes, 2004). Assim, tais atipicidades cerebrais devem ser consideradas fatores de risco para o desenvolvimento do distúrbio, mas sua natureza, gravidade e persistência podem ser provavelmente influenciadas por fatores não biológicos, como por exemplo, a estimulação do ambiente e interações sócio-culturais. Além disso, o fato de alguns sujeitos dessa família apresentarem alterações cerebrais sem manifestações clínicas evidentes, pode ser explicado também pelo fato do cérebro ser um sistema funcional, isto é, seu funcionamento é o resultado da atividade coordenada de muitos módulos diferentes, e cada um emprega sua própria forma de processar, independentemente da atividade dos outros.

Sabe-se que a maioria dos processos complexos, como a produção de fala e o processamento da linguagem, é o resultado de muitas interações cerebrais, ou seja, não há uma maneira simples de relacionar a função de um fragmento de tecido cerebral destruído com a falta de habilidade que o paciente parece apresentar como resultado da lesão. Assim, o conhecimento adquirido sobre o papel de certas regiões do cérebro valendo-se de efeitos de lesões cerebrais é extremamente valioso, porém, ainda experimental e muito mais útil em combinação com o conhecimento das funções cerebrais obtido por outras vias (Shaywitz et al., 2001).

Portanto, diante desses resultados observa-se que sujeitos com PMG podem apresentar variadas manifestações lingüísticas, confirmando diversas pesquisas sobre o assunto, citadas na revisão bibliográfica desse trabalho.



7- CONCLUSÕES

1. Os nossos dados mostraram que quadros de alterações específicas de linguagem fazem parte do espectro da síndrome perisylviana;
2. O presente estudo verificou a presença de distúrbios do desenvolvimento de linguagem co-ocorrendo com alterações na leitura e/ou escrita em membros de uma mesma família;
3. Os nossos achados evidenciaram que na síndrome perisylviana, em crianças, observa-se predominantemente alterações na linguagem oral e, em adultos, observa-se predominantemente alterações na linguagem escrita;
4. Os nossos resultados confirmaram que sujeitos com envolvimento cortical extenso apresentam manifestações clínicas mais graves, enquanto sujeitos com imagens evidenciando comprometimento cortical posterior e/ou focal apresentam manifestações clínicas mais sutis;
5. Ressalta-se finalmente que o exame de ressonância magnética realizado com critério e dirigido para a hipótese diagnóstica, frente a uma criança com atraso na aquisição e desenvolvimento da linguagem associado a sinais clínicos de disfunção oromotora e/ou sinais pseudobulbares é bem indicado.



8- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Ambrosetto G, Antonini L. Anterior corpus callosotomy: effects in a patient with congenital bilateral perisylvian syndrome and oromotor seizures. *Ital J Neurol Sci* 1995; 16: p.311-314.

American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders*. 4 ed. (DSM-IV), Washington: APA, 1994.

Andrade CRF, Befi-Lopes DM, Fernandes FDM, Wertzner HF. ABFW – Teste de Linguagem Infantil: nas áreas de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática. Carapicuíba: Pró-Fono; 2000.

Avila CRB. Consciência Fonológica. In: Ferreira LP, Befi-Lopes DM, Limongi SCO (Eds). *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca; 2004.

Barkovich AJ, Hevner R, Guerrini R. Syndromes of bilateral symmetrical polymicrogyria. *Am J Neuroradiol*, 1999; 20: p.1814-1821.

Bastos A, Comeau RM, Andermann F, et al. Diagnosis of subtle focal dysplastic lesions: curvilinear reformatting from three dimensional magnetic resonance imaging. *Ann Neurol* 1999; 46: p.88-94.

Bates E. Language and context. In: Bates E. (org.). *The acquisition of pragmatics*. Colorado: Academic Press; 1976. p. 1-41.

Befi-Lopes DM, Palmieri TM. Análise dos processos fonológicos utilizados por crianças com alteração do desenvolvimento da linguagem. *J Bras. Fonoaudiologia* 2000; 2(4): p. 48-58.

Befi-Lopes DM, Morselli AA, Araújo K. Intervenção fonoaudiológica em gêmeos com alteração de linguagem: Relato de Caso. *J Bras. Fonoaudiologia* 2001; 2(7): p. 116-125.

Befi-Lopes DM, Gândara JP, Araújo K de. Aquisição do sistema fonológico em crianças com alterações no desenvolvimento da linguagem. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica* 2003; 15(1): 19-30.

Befi-Lopes DM. Avaliação, Diagnóstico e Aspectos Terapêuticos nos Distúrbios Específicos de Linguagem In: Ferreira LP, Befi-Lopes DM, Limongi SCO (Eds). Tratado de Fonoaudiologia. São Paulo: Roca; 2004.

Bishop DVM. The underlying nature of specific language impairment. J Child Psychol Psychiat 1992; 33(1): p. 3-66.

Bishop DVM. The role of genes in the etiology of specific language impairment. Journal of Communication Disorders, 2002; 35: p.311-328.

Bradley L, Bryant PE: Categorizing sounds and learning to read - a causal connection. Nature 1983; 301(3): p.419-421.

Brandão-Almeida IL, Hage SRV, Guimarães CA, Santos NF, Oliveira EPM, Montenegro MA, Torres FR, Secolin R, Min LL, Cendes F, Lopes-Cendes I, Guerreiro MM. Clinical features and MRI findings associated with familial congenital bilateral perisylvian syndrome. Epilepsia (Journal of the International League Against Epilepsy), 2003; 44(8): p. 90.

Capellini AS, Oliveira KT. Problemas de aprendizagem relacionados às alterações de linguagem. In: Ciasca SM. Distúrbio de Aprendizagem: proposta de avaliação interdisciplinar. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2003. p.113-139.

Capovilla FC, Capovilla AGS. Desenvolvimento lingüístico na criança brasileira dos dois aos seis anos: tradução e standardização do Peabody Picture Vocabulary. Teste de Dunn & Dunn e da Language Development Survey de Rescorla. Ciência Cognitiva: teoria, pesquisa e aplicação; 1997.

Capovilla AGS, Capovilla FC. Prova de Consciência Fonológica. In: Capovilla AGS, Capovilla FC. Problemas de Leitura e Escrita. São Paulo: Ed. Memnon; 2003.

Clark M, Carr L, Reilly S, Neville BGR. Worster-Drought syndrome, a mild tetraplegic perisylvian cerebral palsy. Review of 47 cases. Brain 2000; 123: p.2160-2170.

Dunn LM, Dunn LM. Peabody Picture Vocabulary Test- revised. Circle Pines, MN: American Guidance Service; 1981.

Flax JF, Realpe-Bonilla T, Hirsch LS, Brzustowicz LM, Bartlett CW, Tallal P. Specific Language Impairment in Families: Evidence for co-occurrence with Reading Impairments. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 2003; 46: p. 530-543.

Fletcher JM, Shaywitz SE, Shankweiler DP, Katz L, Liberman IY, Stuebing KK et al. Cognitive profiles of reading disability: Comparisons of discrepancy and low achievement definitions. *Journal of Educational Psychology*, 1994; 86: p. 6-23.

Freitas GCM, Santos RM. Desvios fonológicos na fala e na escrita: uma relação previsível? *Fono Atual*, 2003; 6(23): p. 26-32.

Galaburda AM, Sherman GF, Rosen GD, et al. Developmental dyslexia: four consecutive patients with cortical anomalies. *Ann Neurol* 1985; 18: p.222-233.

Gallagher A, Frith U, Snowling MJ. Precursors of literacy delay among children at genetic risk of dyslexia. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 2000; 41: p. 202-213.

Godoy DMA. O papel da consciência fonológica no processo de alfabetização. *Pró-fono (Revista de Atualização Científica)*, 2003; 15(3): p.241-250.

Goldfield BA, Reznick JS Early lexical acquisition; rate, content and the vocabulary spurt. *J. Child Lang.* 1990; 17(1): 171-83.

Grigorenko EL. Developmental dyslexia: an update of genes, brains and environments. *J. Child. Psychol. Psychiatry* 2001; 42(1): p.91-125.

Gropman AL, Barkovich AJ, Vezina LG, Conry JA, Dubovsky EC, Packer RJ. Pediatric congenital bilateral perisylvian syndrome: clinical and MRI features in 12 patients. *Neuropediatrics* 1997; 28: p.198-203.

Guerreiro MM, Andermann E, Guerrini R, Dobyns WB, Kuzniecky R, Silver K, Van Bogaert P, Gillain C, David P, Ambrosetto G, Rosati A, Bartolomei F, Parmeggiani A, Paetau R, Salonen O, Ignatius J, Borgatti R, Zucca C, Bastos AC, Palmieri A, Fernandes W, Montenegro MA, Cendes F, Andermann F. Familial perisylvian polymicrogyria: a new familial syndrome of cortical maldevelopment. *Ann Neurol* 2000; 48: p.39-48.

Guerreiro MM, Hage SRV, Guimarães CA, Abramides DV, Fernandes W, Pacheco PS, Piovesana AM, Montenegro MA, Cendes F. Developmental language disorder associated with polymicrogyria. *Neurology* 2002; 59(2): p.245-250.

Guerrini R, Dravet C, Raybaud C, Roger J, Bureau M, Battaglia A, Livet M, Colicchio G, Robain O. Neurological findings and seizure outcome in children with bilateral opercular microgyric-like changes detected by MRI. *Dev Med Child Neurol* 1992; 34: p.694-705.

Guerrini R, Carrozzo R. Epilepsy and genetic malformations of cerebral cortex. *Am J Med Genet (Semin. Med. Genet.)* 2001; 106: p.160-173.

Hage SRV. Protocolo de avaliação das praxias articulatórias e buco-faciais. In: Hage SRV. *Distúrbio Específico do Desenvolvimento de Linguagem: subtipos e correlações neuroanatômicas*. Campinas, SP: [S.N.], 2000.

Hage SRV, Guerreiro MM. Distúrbio Específico do Desenvolvimento da Linguagem: subtipos e correlações neuroanatômicas. *PRÓ-FONO – Revista de Atualização Científica* 2001; 13(2): p. 233-241.

Hage SRV, Guerreiro MM. Distúrbio específico de linguagem: aspectos lingüísticos e neurobiológicos. In: Ferreira LP, Befi-Lopes DM, Limongi SCO (Eds). *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca; 2004.

Kuzniecky R, Andermann F, Tampieri D, Melanson D, Olivier A, Leppik, I. Bilateral central macrogyria: epilepsy, pseudobulbar palsy, and mental retardation – a recognizable neuronal migration disorder. *Ann Neurol* 1989; 25: p.547-554.

Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini and the CBPS Multicenter Collaborative Study. Congenital bilateral perisylvian syndrome: study of 31 patients. *Lancet* 1993; 341: p.608-612.

Kuzniecky R, Andermann F, and the CBPS Study Group. The congenital bilateral perisylvian syndrome: imaging findings in a multicenter study. *AJNR Am J Neuroradiol* 1994; 15: p.139-144.

Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R and the CBPS Study Group. The congenital bilateral perisylvian syndrome. In: Guerrini R, Andermann F, Canapicchi R, Roger J, Zifkin BG, Pfanner P, eds. *Dysplasias of cerebral cortex and epilepsy*. Philadelphia: Lippincot-Raven Publishers, 1996: p.271-277.

Lai CSL, Fisher SE, Hurst JA, Vargha-Khadem F, Monaco A. A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature*, 2001; 6885(413): p. 519-523.

Lyytinen H, Ahonen T, Eklund K, et al. Early development of children at familial risk for dyslexia – follow-up from birth to school age. *Dyslexia*, 2004; 10(3): p. 146-178.

Montenegro MA, Guerreiro MM, Lopes-Cendes I, Cendes F. Bilateral posterior parietal polymicrogyria: a mild form of congenital bilateral perisylvian syndrome? *Epilepsia* 2001; 42(7): p.845-849.

Nass R. Developmental speech and language disorders. *Neurol Clinical Practice*, 2000; 1: p.161-169.

Nevo Y, Segev Y, Gelman Y, Rieder-Grosswasser I, Harel S. Worster-Drought and congenital perisylvian syndromes- a continuum? *Pediatr Neurol* 2001; 24: p.153-155.

O'Brien EK, Zhang X, Nishimura C, Tomblin B. Association of specific language impairment to the region of 7q31. *The American Journal of Human Genetics*, 2003; 6(72): p.1536-1543.

Paul R. *Language disorders from infancy to adolescence: Assessment and intervention*. St. Louis, MO: Mosby; 2001.

Rapin I. Practitioner review: developmental language disorders: a clinical update. *J Child Psych* 1996; 37(6): p.643-655.

Rapin I. *Understanding childhood language disorders*. Lippincott Williams & Wilkins; 1998.

Reed V. *An introduction to children with language disorders*. Australia: the University of Sidney; 1994. p. 62-91.

Scheuer CI, Befi-Lopes DM, Wertzner HF. *Desenvolvimento da linguagem: uma introdução*. In: LIMONGI SCO. *Fonoaudiologia: Informação para a formação*. Rio de Janeiro: Ed. Guanabara Koogan S.A.; 2003.

Shaywitz BA, Shaywitz SE, Pugh KR, Fulbright RK, Skudarski P, Mend WE, Constable RT, Marchione KE, Fletcher JM, Klorman R, Lacadie C, Gore JC. The functional neural architecture of components of attention in language processing tasks. *Neuroimage*, 2001; 13(4): p.601-612.

Stanton-Chapman TL, Chapman DA, Bainbridge NL, Scott KG. Identification of early risk factors for language impairment. *Res. Dev. Disabil.*, 2002; 6(23): p.390-405.

Stark RE, Tallal P. Selection of children with specific language deficits. *Journal of Speech and Hearing Disorders* 1981; 46: p.114-122.

Stein LM. *TDE – Teste de Desempenho Escolar*. São Paulo: Casa do Psicólogo; 1994.

Sympson S. Dyslexia: a developmental language disorder. *Child Care Health Dev.*, 2000; 26: p.355-380.

Tallal P, Ross R, Curtiss S. Familial aggregation in specific language impairment. *J Speech Hear. Disorder* 1989; 54.

Wechsler, D. *Escala de inteligência para crianças - 3a. edição*. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2002.

Wertzner HF. Aquisição da articulação: um estudo em crianças de três a sete anos. Estudos de Psicologia 1994; 11(1/2): p. 11-21.

Worster-Drought C. Speech disorders in children of school age. Med Press 1953; 230: p.419-426.

Worster-Drought C. Congenital suprabulbar paresis. J Laryng 1956; 70: p.453-463.

Yavas M, Hernandorena CLM, Lamprecht RR. Avaliação Fonológica da criança: reeducação e terapia. Porto Alegre: Artes Médicas; 1992.



9- ANEXOS

CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA CRIANÇAS

Título da Pesquisa

Alterações de Linguagem em famílias com Síndrome Perisylviana

Pesquisador responsável: Fga. Ecila Paula dos Mesquita de Oliveira

Pesquisador Coordenador do projeto temático – Síndrome Perisylviana: Prof. Dra. Marilisa M. Guerreiro

Carta de Informação ao paciente

Senhores pais ou responsáveis

Solicitamos sua autorização para realização de avaliação da linguagem do seu (sua) filho (a). Esta avaliação faz parte de uma pesquisa, a qual somos responsáveis.

Através deste estudo, busca-se identificar as alterações de linguagem presentes em crianças com Síndrome Perisylviana, assim como as possíveis causas para essa alteração.

A justificativa deste estudo está no fato de que se caracterizando da melhor forma possível essas alterações, propostas terapêuticas mais adequadas poderão ser elaboradas e utilizadas em prol de uma melhor evolução. Os procedimentos de avaliação envolverão nomeação de figuras, repetição de palavras, leitura, escrita e ditado. Esta avaliação é gratuita, não havendo qualquer tipo de risco e/ou desconforto para a criança. Após o término da avaliação, os resultados serão analisados e transcritos em um relatório que lhes será entregue.

As avaliações serão realizadas no Ambulatório de Neuropsicolinguística na infância do Hospital das Clínicas da UNICAMP.

A participação é voluntária e a retirada do consentimento poderá ser feita a qualquer momento, sem comprometer o atendimento do seu filho (a) que esteja sendo feito aqui na Unicamp.

Todas as informações obtidas nesta pesquisa serão CONFIDENCIAIS, podendo ser publicadas apenas para fins científicos, mas sem qualquer identificação da criança.

Desde já agradecemos sua colaboração e colocamo-nos à disposição para esclarecer qualquer dúvida que persista nos telefones e e-mails descritos abaixo. Em caso de dúvidas sobre questões éticas, entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa da UNICAMP (19 – 37888936).

Fga. Ecila Paula dos Mesquita

19 – 32315789

e-mail: ecilapaula@uol.com.br

Prof. Dra. Marilisa M. Guerreiro

19 – 37887336

e-mail: mmg@fcm.unicamp.br

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Tendo sido informado sobre o estudo “Alterações de Linguagem em famílias com Síndrome Perisylviana”, tendo como responsáveis a Fga. Ecila Paula dos Mesquita e a Prof. Dra. Marilisa Mantovani Guerreiro – do Departamento de Neurologia da FCM-UNICAMP, **CONCORDO** em permitir a participação de meu filho (a) _____ nesta pesquisa.

Entendo que não há riscos para a avaliação fonoaudiológica proposta e que a vantagem direta que meu filho (a) terá é que seu terapeuta poderá usar estratégias mais direcionadas para o seu processo terapêutico.

Estou ciente que posso requisitar informações adicionais relativas ao estudo a qualquer momento à Fga. Ecila Paula dos Mesquita (tel.: 19-32315789) ou à Dra. Marilisa Guerreiro (19-37887336), sendo que elas estarão disponíveis para responder minhas questões e preocupações.

Também tenho conhecimento que a participação de meu filho (a) é voluntária e posso recusar sua participação ou retirar meu consentimento a qualquer momento, sem comprometer qualquer tipo de atendimento que esteja sendo feito por estes profissionais.

Eu, _____, portador da cédula de identidade _____, após leitura minuciosa da CARTA DE INFORMAÇÃO AO PACIENTE, devidamente explicada pelos profissionais em seus mínimos detalhes, ciente dos procedimentos aos quais meu (minha) filho (a) será submetido e não restando quaisquer dúvidas a respeito do lido e explicado, firmo meu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO concordando em participar da pesquisa proposta.

Fica claro que todas as informações prestadas serão confidenciais e estarão guardadas por força de sigilo profissional.

Por estarem de acordo assinam o presente termo.

Campinas, _____ de _____ de 200_.

Assinatura do Responsável

Fga. Ecila Paula dos Mesquita

CRF 6631

Prof. Dra. Marilisa Mantovani Guerreiro

CRM 40.662

CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA ADULTOS

Título da Pesquisa

Alterações de Linguagem em famílias com Síndrome Perisylviana

Pesquisador responsável: Fga. Ecila Paula dos Mesquita de Oliveira

Pesquisador Coordenador do projeto temático – Síndrome Perisylviana: Prof.
Dra. Marilisa M. Guerreiro

Carta de Informação ao paciente

Senhores (as),

Solicitamos sua participação na pesquisa intitulada *Alterações de Linguagem em famílias com Síndrome Perisylviana*, a qual somos responsáveis.

Através deste estudo, busca-se identificar as alterações de linguagem presentes em adultos com Síndrome Perisylviana, assim como as possíveis causas para essa alteração. Esta identificação será feita através de uma avaliação fonoaudiológica.

A justificativa deste estudo está no fato de que se conhecendo mais profundamente essas alterações, a referida síndrome seja melhor descrita, podendo ser prevenida futuramente, a fim de que suas características não tragam conseqüências na comunicação oral e/ou escrita dos indivíduos adultos. Os procedimentos de avaliação envolverão nomeação de figuras, repetição de palavras, leitura, escrita e ditado. Esta avaliação é gratuita, não havendo qualquer tipo de risco e/ou desconforto para o indivíduo. Após o término da avaliação, os resultados serão analisados e transcritos em um relatório que lhes será entregue.

As avaliações serão realizadas no Ambulatório de Neuropsicolinguística na infância do Hospital das Clínicas da UNICAMP.

A participação é voluntária e a retirada do consentimento poderá ser feita a qualquer momento, sem comprometer o atendimento que esteja sendo feito aqui na Unicamp.

Todas as informações obtidas nesta pesquisa serão CONFIDENCIAIS, podendo ser publicadas apenas para fins científicos, mas sem qualquer identificação do indivíduo.

Desde já agradecemos sua colaboração e colocamo-nos à disposição para esclarecer qualquer dúvida que persista nos telefones e e-mails descritos abaixo. Em caso de dúvidas sobre questões éticas, entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa da UNICAMP (19 – 37888936).

Fga. Ecila Paula dos Mesquita

19 – 32315789

e-mail: ecilapaula@uol.com.br

Prof. Dra. Marilisa M. Guerreiro

19 – 37887336

e-mail: mmg@fcm.unicamp.br

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Tendo sido informado sobre o estudo “Alterações de Linguagem em famílias com Síndrome Perisylviana”, tendo como responsáveis a Fga. Ecila Paula dos Mesquita e a Prof. Dra. Marilisa Mantovani Guerreiro – do Departamento de Neurologia da FCM-UNICAMP, eu, _____ **CONCORDO** em participar desta pesquisa.

Entendo que não há riscos para a avaliação fonoaudiológica proposta e que contribuirei para um melhor conhecimento e caracterização da síndrome referida.

Estou ciente que posso requisitar informações adicionais relativas ao estudo a qualquer momento à Fga. Ecila Paula dos Mesquita (tel.: 19-32315789) ou à Dra. Marilisa Guerreiro (19-37887336), sendo que elas estarão disponíveis para responder minhas questões e preocupações.

Prof. Dra. Marilisa Mantovani Guerreiro

CRM 40.662

Fga. Ecila Paula dos Mesquita

CRF 6631

Assinatura do Paciente

ANAMNESE FONOAUDIOLÓGICA

Ambulatório de Síndrome Perisylviana – HC UNICAMP

Fga. Ecila Paula dos Mesquita

1. Identificação

Nome: _____

Sexo: _____

Data de Nascimento: _____ / _____ / _____

Idade: _____

Pai: _____

Mãe: _____

Contatos: _____

2. Queixa

Informante: _____

3. Dados da História Progressiva da Queixa:

4. Dados Específicos

Gestação (idade dos pais na concepção, consangüinidade, uso de medicamentos, doenças-período) _____

Parto (normal/cesariana, a termo/prematuro, condições ao nascer, medicamentos, períodos de internamento) _____

Desenvolvimento Motor (arrastou, sentou, engatinhou, andou) e atividades de vida diária _____

Fala-Linguagem (balbucio, primeiras palavras) Comunicação verbal / não-verbal _____

Comportamento Auditivo (atenção aos sons, reconhecimento da voz de familiares, localização da fonte sonora) _____

Sistema Motor Oral (amamentação, alimentação, hábitos, mamadeira, chupeta – período, intensidade, duração e frequência). Uso de aparelho Ortodôntico _____

Físico: Doenças na infância (doenças gerais, cirurgias, internamento periódico, uso de medicamentos) _____

Doenças de Caráter Hereditário (surdez, cardiopatias, diabetes, alcoolismo, hipertensão) _____

Psíquico (humor, preferências, concentração, memória, iniciativa, vontade própria, personalidade) _____

Sócio-Cultural (lar-condições de moradia, higiene, espaço para brincar, sociabilização) _____

Aprendizagem Escolar (desempenho, dificuldades) _____

Pública ()

Particular ()

Série: _____

Repetência: _____

Campinas, _____ / _____ / _____

Fga. Ecila Paula dos Mesquita

CRFa 6631

AVALIAÇÃO DAS PRAXIAS ARTICULATÓRIAS E BUCO-FACIAIS

(Protocolo de Hage, 1999).

Serão solicitados após modelo, 6 movimentos de lábios, 6 de língua, 6 de face e 6 articulatórios, sendo atribuído 1 ponto para cada movimento executado corretamente e nenhum ponto para aqueles que não foram executados.

Prova 1 – Articulação

Ponto de Articulação solicitado após modelo	Pontos
/ppp/	
/ttt/	
/kkk/	
/fff/	
/lll/	
/pataka/	
Pontuação Total Máxima: (6)	

Prova 2 – Lábios

Ponto de Articulação solicitado após modelo	Pontos
Jogar um beijo	
Assoprar	
Mostrar os dentes	
Morder o lábio inferior com os dentes superiores	
Morder o lábio superior com os dentes inferiores	
Movimentar para frente/para trás (o/i/o/i/o/i)	
Pontuação Total Máxima: (6)	

Prova 3 – Língua

Ponto de Articulação solicitado após modelo	Pontos
Protruir a língua sem apoio dos lábios	
Manter a língua na posição descrita acima por 4 segundos	
Elevar a língua em direção ao nariz	
Abaixar a língua em direção ao queixo	
Tocar os 4 cantos da boca	
Lamber os lábios	
Pontuação Total Máxima: (6)	

Prova 4 – Face

Ponto de Articulação solicitado após modelo	Pontos
Franzir a testa	
Piscar os olhos alternadamente	
Fazer mímica de choro	
Encher as bochechas de ar	
Jogar o ar das bochechas de um lado para o outro	
Sugar as bochechas	
Pontuação Total Máxima: (6)	

AVALIAÇÃO DA PRODUÇÃO MORFOSSINTÁTICA

Deve ser realizada por meio de análise de amostra de linguagem de 30 minutos em contexto de conversação espontânea, através de material lúdico.

- Número de núcleos predominante na organização sintática da oração

Organiza de 2 a 3 núcleos ()

Organiza 4 ou mais com omissões ()

Organiza mais de 4 núcleos sem omissões ()

- Tipo de omissão na organização da oração

Funcional ()

Categorial ()

Ausente ()

- Flexionamento Nominal e Verbal

Nominal:

Domina as regras de flexão nominal ()

Não domina as regras de flexão nominal ()

Verbal:

Domina as regras de flexão verbal ()

Não domina as regras de flexão verbal ()

Registro das 2 orações melhor construídas:

Campinas, _____ / _____ / _____

Fga. Ecila Paula dos Mesquita

CRFa 6631

AVALIAÇÃO DO ASPECTO COMUNICATIVO E PRAGMÁTICO

Deve ser realizada por meio de análise de amostra de linguagem de 30 minutos em contexto de conversação espontânea, através de material lúdico.

- Habilidades Conversacionais:

- Crianças COM oralidade

- a) Manutenção da Conversação:

Restrita – mantém seus turnos com 1 oração ou 1 palavra ()

Ampla – mantém a conversação com mais de 1 oração ()

Especular – mantém na maioria das vezes com produções especulares ()

- b) Compromisso Conversacional:

Presente na maioria das interlocuções ()

Ausente na maioria das interlocuções ()

- Crianças SEM oralidade

- a) Participação em atividade dialógica:

Ausente () Restrita () Ampla ()

- b) Forma de comunicação:

Gestos indicativos () representativos ()

Vocalizações não articuladas () articuladas ()

- Funções Comunicativas (COM ou SEM oralidade):

Restrita – responde, informa só quando solicitado ()

Ampla – responde, informa, pergunta, comenta ()

- Discurso Narrativo:

- Crianças COM oralidade:

Narra com auxílio do interlocutor – protonarrativa ()

Narra com frases encadeadas, com comprometimento na coesão () e na coerência ()

Narra com frases encadeadas, sem comprometimento na coesão () e na coerência ()

Não narra ()

- Crianças SEM oralidade (ou reduzida a palavras isoladas):

Narra com auxílio do interlocutor () forma de comunicação:

Narra sem auxílio do interlocutor pequenos acontecimentos () forma de comunicação: _____

Não narra ()

QUESTIONÁRIO – ADULTOS

Nome _____

Data de Nasc.: _____ Idade : _____

Escolaridade: _____ Profissão: _____

1. Na sua opinião, você tem alguma dificuldade com a comunicação?
2. Como você definiria esse problema?
3. Observa dificuldade para articular as palavras?
4. Troca palavras na hora de falar?
5. Procura selecionar as palavras antes de falar?
6. Observa que esquece com frequência palavras ou expressões rotineiras?
7. Observa dificuldade para contar, relatar acontecimentos?
8. As pessoas reclamam da maneira como você fala?
9. Se sim, para articular as palavras, para contar fatos, ou ambos?
10. Você usa a escrita e/ou a leitura? Com que frequência?
11. Observa alguma dificuldade ao ler? E ao escrever?

12. Sente-se constrangido (a) quando é solicitado (a) a ler e/ou falar em público?

Aspectos observados durante a aplicação do questionário: _____

Campinas, _____ / _____ / _____

Fga. Ecila Paula dos Mesquita

CRFa 6631

AVALIAÇÃO – ADULTOS

Texto para Ditado – Nível Fácil

Maníaco confessa o assassinato de 12 crianças

A Polícia do Rio Grande do Sul recapturou na semana passada um presidiário chamado Adriano da Silva, de 25 anos, e o apresentou como autor de um dos crimes mais bárbaros da história policial brasileira: o assassinato em série de doze meninos no interior do Estado. Silva era procurado desde 2001, quando teria escapado de uma cadeia no Paraná, onde cumpria pena de 27 anos pela morte de um taxista. Desde então, circulou pelo interior gaúcho sob nomes falsos e vivendo de bicos. Interrogado pelos policiais, Silva confessou os crimes. Ele teria cometido o primeiro da série em agosto de 2002.

Fonte: Revista Veja, 14 de janeiro de 2004.

AVALIAÇÃO – ADULTOS

Texto para Ditado – Nível Médio

Maternidade de Campinas entrega agasalhos para crianças carentes

A Maternidade de Campinas está realizando a sua primeira campanha do agasalho. Ontem, foi dia de entregar as cerca de 2 mil peças arrecadadas ao Lar da Criança Feliz, que atende hoje a 70 crianças, de zero a 14 anos, vítimas de maus tratos, negligência, abuso e abandono. Além das roupas, os beneficiados receberam calçados e até brinquedos.

“Com uma pequena ação, a gente consegue grandes resultados”, disse o vice-presidente da Maternidade, o médico Hélio Padilha. “Esta será a primeira de muitas”.

O slogan da iniciativa foi “Seu coração vai ficar mais quente e seu próximo, com menos frio”. A campanha recebeu o apoio de várias empresas e de alguns meios de comunicação, como dos jornais Correio Popular, Diário do Povo e da Gazeta do Cambuí.

Fonte: Jornal Diário do Povo, 29/07/2003.

AVALIAÇÃO – ADULTOS

Texto para Ditado – Nível Difícil

Pedágio urbano – Para reduzir os congestionamentos, Londres cobra taxa de quem trafega na região central

Os londrinos sabem que a lentidão no tráfego de sua cidade pode significar prejuízos de até 4% do produto interno bruto local. Por isso, não reagiram mal à última novidade adotada na capital inglesa para reduzir os congestionamentos. No primeiro dia de cobrança de pedágio para motoristas que entram com seu carro no centro da cidade, 50.000 condutores preferiram deixar os automóveis fora desse limite. Mais de 100.000 pagaram a taxa, equivalente a 8 dólares, e os protestos que alguns grupos tentaram promover deram em retumbante fracasso de público. A instituição desse pedágio deverá reverter em investimentos extras em transporte público da ordem de 205 milhões de dólares por ano. A taxa pode ser paga pela internet, por telefone ou pessoalmente, em lojas e postos de cobrança.

Fonte: Revista Veja, 26 de fevereiro de 2003.

AVALIAÇÃO – ADULTOS

Texto para leitura – Nível Fácil

Rapaz morre ao tentar assaltar sargento da PM

Um ladrão morreu, depois de ser baleado ao tentar assaltar sargento da Polícia Militar, na noite de terça-feira, em Campinas. A tentativa de assalto aconteceu no Jardim Campos Elíseos, quando o bandido se aproveitou do momento em que o sargento A.B., de 43 anos, chegava em sua casa e se preparava para descer de seu Vectra.

O assaltante entrou na garagem e atirou na direção do sargento, que descia do carro. A bala pegou na coluna da porta do motorista e feriu o policial no joelho esquerdo. Ao perceber que o assaltante iria disparar mais vezes, o policial sacou de sua pistola Ponto 40 e atirou uma vez. Ele feriu o acusado no peito.

O suspeito foi socorrido para o Hospital Celso Pierro, da PUC- Campinas, aonde chegou morto. Ele foi identificado pela Polícia Civil como Odilon Gonçalves de Lima, de 18 anos. O revólver calibre 38 que o acusado empunhava e a pistola que o sargento usou na troca de tiros foram apreendidos pela Polícia Civil. De acordo com a Polícia, o rapaz morto tinha saído fazia 15 dias da Unidade de Internação Provisória (UIP) de Campinas, onde estava detido por acusação de assalto.

Fonte: Jornal Diário do Povo, Campinas, 30/07/2003.

AVALIAÇÃO – ADULTOS

Texto para leitura – Nível Médio

Remoção de seringueira provoca comoção

Era uma árvore exuberante, com quase 30 metros de altura, que oferecia sombra a todos os moradores da Rua Dr. Mário Natividade, esquina com Paula Bueno. Mas a velha seringueira, cultivada há 45 anos, começou a ser removida ontem, para a tristeza dos moradores.

Durante todo o dia, soldados do Corpo de Bombeiros e funcionários do Departamento de Parques e Jardins (DPJ) da Prefeitura serraram os galhos viçosos, que despencavam sobre os fios elétricos da Rua Paula Bueno, entrada para o Taquaral.

Enquanto o bombeiro manobrava a ferramenta elétrica, acomodando na plataforma metálica içada até a copa da árvore por um mecanismo especial da viatura, os campineiros olhavam emocionados.

Adhemar Branco, um senhor de 73 anos, mora do outro lado da rua, bem de frente à seringueira. Ele ficou desapontado quando arruaceiros atearam fogo nas raízes da árvore, há cinco meses. Como todo o tronco foi danificado, os acidentes começaram a acontecer.

Os galhos enormes caíam nos telhados das casas. Outros despencavam em cima dos fios, que arrebatavam e causavam medo nos vizinhos. Por três vezes, ele conta, a fiação destruída teve de ser substituída. Desde aqueles acidentes, ele fala, as pessoas pediam socorro. Mas sabiam que a seringueira estava condenada.

Para o senhor Branco, a remoção foi especialmente triste: “Eu regava a muda da seringueira quando ela foi cultivada, há 45 anos. Era uma muda com pouco mais de um metro de altura. Os anos passaram, a vi crescendo, e agora tenho que amargar a decepção de saber que ela foi destruída por vândalos”, afirmou.

O vizinho Guilherme Prada, de 45 anos, concorda com a remoção atual da árvore, que ameaçava a segurança de moradores, motoristas e pedestres. Mas acha que a história não precisava ter um final tão dramático. “Quando atearam fogo no tronco, servidores do DPJ fizeram uma poda radical na árvore. Mas acredito que os galhos não começariam a despencar se a árvore tivesse passado por manutenção frequente”, opina.

Arlete Correia de Almeida Salles, de 37 anos, engrossa os protestos contra o DPJ. Ela mostra a cópia de uma correspondência enviada no dia 2 de outubro de 2002 à Prefeitura, quando reclamava do descaso com a manutenção daquela pequena praça. O local vai receber plantas menores e mais adequadas, segundo a Prefeitura.

Fonte: Jornal Diário do Povo, Campinas, 31/07/2003.

AVALIAÇÃO – ADULTOS

Texto para leitura – Nível Difícil

Guardas adventistas vão fazer patrulhamento a pé no Centro

A Guarda Municipal de Campinas está sendo alvo de um caso raro dentro dos padrões de regime especial do funcionalismo público e até mesmo militar. A pedido de um grupo de GMs da igreja adventista, que não permite que seus seguidores trabalhem aos sábados, a direção da corporação decidiu modificar o estatuto. Eles foram retirados das escalas normais, que prevê trabalho inclusive nos finais de semana, e passam a trabalhar apenas de segunda a sexta-feira no patrulhamento a pé nas ruas centrais da cidade. O número de guardas beneficiados não foi revelado pela direção.

Pelo regime especial da Guarda Municipal, os servidores ao prestarem o concurso público de admissão já sabem, de antemão, que o horário de trabalho é diferenciado dos demais servidores. Para esta categoria, vale 12 horas trabalhadas por 36 horas de descanso. No entanto, esta norma, criada desde a implantação da corporação, há oito anos, está sendo modificada.

Um grupo de guardas, que pertence à igreja adventista, ganhou o direito de ter o regime alterado. O diretor da Guarda Municipal de Campinas, Claudécir Manoel dos Santos, admitiu que a grade vai ser modificada a pedido do grupo. Eles trabalharão apenas de segunda a sexta-feira, em uma jornada diária de 7h12, cuja carga total será de 36h semanais.

Por intermédio da assessoria de imprensa, o diretor da GM disse que ao final de semana o grupo de adventistas trabalhará as 36 horas regulamentares exigidas pela lei. “Até agora não sentimos nenhuma animosidade por parte da corporação”, afirmou Santos, que não teme que a medida possa provocar pedidos por parte do resto da tropa.

Ainda segundo ele, a mudança da escala de trabalho visa respeitar a liberdade de consciência e crença e do livre exercício dos cultos religiosos previstos na Constituição Federal. “Os guardas adventistas farão parte das três equipes de patrulhamento a pé, já existente no centro da cidade. Com a inauguração das oito novas bases da GM até o final do ano, eles poderão ser remanejados para esses locais”, disse o diretor.

Fonte: Jornal Diário do Povo, Campinas, 30/07/2003.