SUELI MAMI YONAMINE

A COMUNICAÇÃO EM INDIVÍDUOS COM A SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL

Dissertação de Mestrado, apresentada à pósgraduação da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas, para obtenção do título de Mestre em Ciências Médicas, área de Ciências Biomédicas.

Orientador: Prof. Dr. Ariovaldo Armando da Silva

Campinas

2001

F8415100

FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA BIBLIOTECA DA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS UNICAMP

Y8c

Yonamine, Sueli Mami

A comunicação em indivíduos com a síndrome do cromossomo X frágil / Sueli Mami Yonamine. Campinas, SP: [s.n.], 2001.

Orientador : Ariovaldo Armando da Silva Tese (Mestrado) Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Ciências Médicas.

Síndrome do cromossomo X frágil.
 Aquisição da linguagem.
 Comunicação. I. Ariovaldo Armando da Silva. II. Antonia Paula Marques-de-Faria. III. Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Ciências Médiças. IV. Título.

SUELI MAMI YONAMINE

Este exemplar corresponde à versão final da Dissertação de Mestrado apresentada ao Curso de Pós-Graduação Ciências Médicas da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP, para obtenção do título de Mestre em Ciências Médicas, Área Ciências Biomédicas da aluna Sueli Mami Yonamine.

Campinas, 06 de julho de 2001.

Prof. Dr. Ariovaldo Armando da Silva Orientador

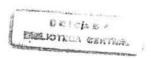
A COMUNICAÇÃO EM INDIVÍDUOS COM A SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL

UNICAMP BIBLIOTECA CENTRAL SEÇÃO CIRCULANTE

CAMPINAS

2001

U NICAMP BIBLIOTECA CENTRAL SEÇÃO CIRCULANTE



UNIDADE BE
N. CHAMADA:
78c
V. Ex. TOMBO BC/ 4658-
PROC. 16-090/07
C D x
PRECE 72811,00
DATA 12/10/01

CMO0160243-6

DEDICATÓRIA

Dedico este estudo a todos que me ajudaram a finalizá-lo, em especial ao meu marido, Adilson, pela compreensão e apoio, essenciais para o término desta pesquisa.

> U NICAMP BIBLIOTECA CENTRAL SEÇÃO CIRCULANTE

Agradeço à Fundação Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), pelo financiamento deste estudo.

Agradeço a colaboração dos pacientes e pais ou responsáveis por estes, cuja participação neste estudo foram essenciais para a sua finalização.

Agradeço o Departamento de Genética Médica da FCM – Unicamp pelo espaço e confiança cedidos para a realização deste trabalho de investigação.

Agradeço às Instituições e terapeutas que acompanham os pacientes avaliados neste estudo, pelo envio de informações/relatórios que muito contribuiram para o seu desenvolvimento.

Agradeço a Prof. Dra Maria Fausta Pereira de Castro, cuja presença foi muito importante na elaboração desta pesquisa.

Agradeço a todos que de alguma forma colaboraram para a realização deste estudo.

	x	

"Fixe seu olhar no lado belo da vida! Há tanta coisa para ser contemplada e apreciada! As moscas buscam as chagas, num corpo inteiramente limpo. As abelhas buscam as flores mesmo no meio de um pântano. Seja como as abelhas! Embora tudo em torno seja lama, procure com atenção, que há de descobrir uma pequenina flor, que venha alegrar sua alma. Fixe seu olhar no lado belo da vida!"

(C. Torres Pastorino)



SUMÁRIO

2. 5

50.751 6

	PÁG.
RESUMO	xxi
1. INTRODUÇÃO	27
1.1. Aspectos citogenéticos e moleculares da SXF	31
1.2. Características físicas e comportamentais na SXF	32
1.3. Aspectos da fala e da linguagem na SXF	35
1.4. Aspectos lingüísticos: Escalas de Desenvolvimento	38
1.5. Teorias de aquisição da linguagem	40
2. OBJETIVOS	45
3. MAȚERIAL E MÉTODO	49
4. RESULTADOS.	55
5. DISCUSSÃO DOS RESULTADOS	69
6. CONCLUSÃO	91
7. SUMMARY	95
8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	99
O ANEVOS	107

· 2 era 2 * ...

LISTA DE ABREVIATURAS

SXF	síndrome do cromossomo X frágil
FMR-1	fragile X mental retardation
Xq27.3	localização do sítio frágil no braço longo do cromossomo X
fra(X)	notação representativa do sítio frágil no cromossomo X
DAL	Dispositivo de Aquisição de Linguagem

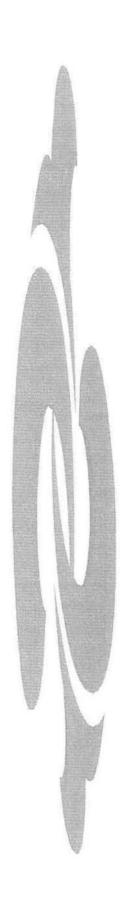
*	

LISTA DE TABELAS

		P
Tabela 1:	Principais características clínicas e comportamentais da SXF	
Tabela 2:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação lingüístico, segundo escala de desenvolvimento normal de linguagem.	
Tabela 3:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação pré- lingüístico, segundo escala de desenvolvimento normal de linguagem.	
Tabela 4:	Distribuição dos indivíduos segundo idade cronológica e nível de comunicação	
Tabela 5:	Estatísticas descritivas da variável idade	
Tabela 6:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação lingüístico, segundo aspectos fonético-fonológicos	
Tabela 7:	Distribuição dos indivíduos em nvel de comunicação lingüístico, segundo Nível de Percepção Visual	
Tabela 8:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação lingüístico, segundo discriminação visual.	
Tabela 9:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação lingüístico, segundo figura e fundo visual	
Tabela 10:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação lingüístico, segundo memória visual	
Tabela 11:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação lingüístico, segundo análise-síntese visual	
Tabela 12:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação lingüístico, segundo nível de percepção auditiva	

Tabela 13:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo discriminação auditiva
Tabela 14:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo memória auditiva
	imediata
Tabela 15:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo análise
	auditiva
Tabela 16:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo síntese auditiva
Tabela 17:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo análise-síntese auditiva
Tabela 18:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo ritmo
Tabela 19:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo o uso da linguagem para ordenação
	de figuras.
Tabela 20:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo o uso da linguagem para recepção
	de ordens
Tabela 21:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo o uso da linguagem para categorização
Tabela 22:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo o uso da linguagem para definição
90	de palavras
Tabela 23:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo o uso da linguagem para atividades
	de Reversibilidade

Tabela 24:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo o uso da linguagem para atividades
	de complementação de sentenças
Tabela 25:	Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação
	lingüístico, segundo o uso da linguagem para recepção
	e emissão de histórias
Tabela 26:	Distribuição dos indivíduos, segundo disfluência de fala
	(taquifemia) 67
Tabela 27:	Distribuição dos indivíduos, segundo disfluência de fala
	(gagueira) 67
Tabela 28:	Distribuição dos indivíduos, segundo tratamento em
	fonoaudiologia
Tabela 29:	Distribuição dos indivíduos, segundo tratamento em
-	psicologia. 68
Tabela 30:	Distribuição dos indivíduos, segundo tratamento em terapia
	ocupacional 68
Tabela 31:	Caracterização de indivíduos com SXF
Tabela 32:	Comunicação: Emissão e Recepção
Tabela 33:	Percepção visual: Nível pré-gráfico e gráfico
Tabela 34:	Percepção auditiva



RESUMO



Este trabalho teve como objetivo principal estudar a caracterização da comunicação em indivíduos com com diagnóstico de síndrome do cromossomo X frágil (SXF). Essa síndrome ocorre em cerca de 1:2500 a 1:4000 homens, responsável por 4% a 8% de todos os casos de deficiência mental no sexo masculino. É considerada a principal etiologia hereditária e a segunda fonte genética de retardo mental, somente superada pela síndrome de Down.

A amostra foi composta por 10 meninos, com idades variando entre 6 e 13 anos, selecionados, aleatoriamente pela idade, entre pacientes acompanhados no serviço de Genética Clínica do Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas - Unicamp, com diagnóstico clínico de SXF, confirmado por estudo citogenético.

Foi utilizado como instrumento de avaliação e análise, para pacientes em nível pré-lingüístico de comunicação, "Protocol for the assessment of prelinguistic intencional communication". Para pacientes em nível lingüístico, foram utilizados o Exame de Linguagem TIPITI (BRAZ & PELLICIOTTI, 1988), composto por atividades para avaliação da Comunicação Oral, Percepção Visual e Percepção Auditiva; o Teste de Avaliação Fonológica (YAVAS, HERNANDORENA, LAMPRECHT, 1991). Para ambos níveis de comunicação, também foram utilizadas as escalas de desenvolvimento da comunicação (LAUNAY, 1989; AZCOAGA et al, 1981; HOPPER & NAREMORE, 1978; BROWN, 1973; LENNEBERG, 1967).

Constatou-se que indivíduos com a SXF avaliados apresentaram predominantemente comunicação em nível lingüístico (80%), sendo que estes pacientes com idade até 10 anos, apresentaram um desenvolvimento lingüístico de até dois anos e seis meses, enquanto que os que possuiam idade entre 10 e 13 anos apresentaram tal desenvolvimento chegando até três anos de idade. Esses indivíduos também apresentaram importantes alterações quanto aos aspectos cognitivos, principalmente no que se refere ao processo de memorização auditiva e visual.

Constatou-se também, por meio da análise de situações de comunicação entre crianças com SXF e um adulto, a importância da orientação aos pais quanto à interação adulto-criança para ocorrer um desenvolvimento lingüístico menos deficiente.

Com tais achados, conclui-se que existe a necessidade desses indivíduos estarem sob acompanhamento terapêutico, principalmente o fonoaudiológico, o mais cedo possível, e os profissionais envolvidos nessa missão deveriam estar melhor orientados quanto às características dessa condição. Sugere-se também a realização de novos estudos em nosso meio, envolvendo um grupo maior de indivíduos.



1. INTRODUÇÃO

Nos últimos anos, a síndrome do cromossomo X frágil (SXF) vem merecendo grande atenção não apenas por sua prevalência, mas também pelas peculiaridades de sua transmissão e pelos distúrbios de desenvolvimento a ela associados. Sua prevalência, que chegou a ser referida como de 1:1000 homens, é comumente mencionada como de 1:2500 (KAUFMAN & REISS, 1999). Em estudos mais recentes baseados em revisão de diagnósticos citogenéticos, utilizando métodos de análise molecular, estima-se uma prevalência de 1:4000-6000 (TURNER et al., 1996). De todo modo, é considerada a principal causa hereditária e a segunda etiologia genética de retardo mental, nessa situação somente superada pela síndrome de Down (KEENAN, KEANE, RAMSEY, 1993).

Os indivíduos com SXF apresentam alterações intelectuais, somáticas, comportamentais e de comunicação. Tais manifestações têm ocasionado estudos comparativos com o autismo, a dispraxia oral e várias outras condições associadas à deficiência mental.

Em nosso meio, o assunto ainda carece de divulgação, o que dificulta muito o trabalho dos profissionais que lidam diretamente com pessoas com esse diagnóstico. Frente ao exposto, considera-se oportuna uma revisão bibliográfica abordando os principais aspectos da SXF, especialmente os fonoaudiológicos.

A linguagem é um sistema pelo qual o homem se comunica através de sons vocais, abrange diferentes domínios, ao mesmo tempo física, fisiológica e psíquica, ela pertence, além disso, ao domínio individual e ao domínio social (Saussure, 1972). A linguagem possui um código que irá permitir a transmissão das idéias presentes no pensamento de cada pessoa, ou seja, a linguagem representa os objetos, fatos, etc. e se associa a um código a fim de expressar essas idéias a alguém. Assim, quando um indivíduo fala, ele estará codificando idéias, fatos, pois transformou seu conhecimento, lembranças, em idéias que serão associadas a um código para então, representar a mensagem que deseja passar ao outro. Enquanto isso, aquele que escuta a mensagem, decodifica o código ouvido e consegue interpretar/compreender a mensagem ouvida.

A linguagem tem um sistema próprio com regras (fonológica, morfossintática) que irão determinar como cada som irá se combinar para formar palavras e frases, sendo

que estes estarão representando um conhecimento que foi adquirido pelo falante. Para se formar uma palavra será necessário que as consoantes estejam associadas a vogais, enquanto para formar frases será necessário que seus elementos posicionem-se segundo regras sintáticas, ou seja, o sujeito de uma frase normalmente estará antecedendo um verbo que terá um complemento sucedendo-o. Tem-se, então, que a comunicação entre duas pessoas dependerá do conhecimento de mundo adquirido que cada um possui, associado ao conhecimento das regras gramaticais.

1.1. ASPECTOS CITOGENÉTICOS E MOLECULARES DA SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL

A denominação SXF se relaciona à presença de uma região de fragilidade, mais sujeita a ocorrência de quebras ou falhas, ou um sítio frágil [fra(X)], localizado na porção distal do braço longo do cromossomo X, mais especificamente em Xq27.3. Essa característica pode ser verificada pelo exame de cariótipo, desde que seja utilizada técnica específica para a pesquisa de sítios frágeis, situando-se em torno de 4% o percentual limite para que o resultado da análise citogenética seja considerado positivo (JACKY et al, 1991). Vale ainda ressaltar que essa fragilidade cromossômica não é causa, mas a expressão citogenética da mutação de um gene localizado nessa região.

O gene, cuja anomalia funcional vincula-se ao fenótipo anômalo foi designado FMR-1 (Fragile X Mental Retardation). O FMR-1 tem 38 kilobases e 17 exons, havendo, no primeiro deles, uma região polimórfica de repetições trinucleotídeos CGG que não é transcrita. Essa alteração caracteriza uma nova classe de mutações, designadas como dinâmicas, pela ocorrência da expansão dessa sequência de CGG ao longo de algumas gerações. Essa região representa a base molecular do sítio frágil, cuja expressão citogenética parece depender da multiplicação das trincas CGG ou, melhor dizendo, do comprimento desse elemento instável, o que também atuaria na modulação do quadro clínico (VRIES et al., 1998).

A mutação da SXF, representada genotipicamente como FRAXA, ocorre em pelo menos dois passos. Nas pessoas normais, o cromossomo X contém um número variável, porém estável, de sequências repetidas CGG, envolvendo, em média, entre 10 e 50 pares de bases. Quando o número de repetições aumenta para uma proporção da ordem de 50 a 200, o indivíduo ainda sem manifestações clínicas, é considerado portador da pré-mutação, que deverá aumentar em tamanho, na passagem pela ovogênese, chegando a atingir cerca de 200 a 2000 cópias, e caracterizando a mutação completa. O produto do gene FMR-1 é uma proteína (FMRP) cuja função não está esclarecida, mas se liga ao RNA e é capaz de transitar entre núcleo e citoplasma, estando presente em diferentes tipos de células, incluindo as cerebrais (KAUFMANN & REISS, 1999).

Cerca de 20% dos homens identificados como transmissores da mutação FRAXA, com base na análise genealógica, são clinicamente normais. Tais indivíduos, na verdade, possuem a pré-mutação e a transmitem a todas as suas filhas, igualmente assintomáticas e a nenhum de seus filhos. Os genes pré-mutados são meioticamente instáveis e a seqüência repetida se expande, chegando à mutação completa, a partir da gametogênese feminina. Assim, entre os netos e netas de um homem transmissor normal é que haverá risco de ocorrência da SXF. Vale ressaltar que, por conta disso, ao contrário de outras entidades com herança ligada ao sexo, as mães de indivíduos afetados sempre são consideradas portadoras obrigatórias, pois não existem casos diretamente resultantes de mutações novas (KAUFMANN & REISS, 1999).

O diagnóstico definitivo da SXF depende da constatação da mutação FRAXA por estudo molecular. O exame de cariótipo pode ser útil e, em muitos centros, é o único recurso disponível como rotina de investigação, mas é um procedimento sujeito à falhas, tanto com resultados falso-positivos quanto negativos. É oportuno lembrar que na solicitação desse exame deve ser mencionada a necessidade de técnica específica para pesquisa de sítios frágeis, pois a expressão do fra (X) depende do uso da mesma (JORDE et al., 2000).

Entre os exames complementares recomendados na SXF estão o eletroencefalograma, a tomografia computadorizada ou a ressonância nuclear magnética de crânio ou, ainda, a cintilografia de perfusão sangüínea cerebral (SPECT), preferencialmente após avaliação prévia com neurologista. Também é sugerida a avaliação cardiológica com ecocardiografia, a partir dos 18 anos de idade, para pesquisa de prolapso de valva mitral, descrito em uma parcela considerável dos casos, dos pacientes em idade adulta, em geral sem repercussão clínica (VRIES et al., 1998).

1.2.CARACTERÍSTICAS FÍSICAS E COMPORTAMENTAIS NA SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL

A manifestação clínica mais importante é o retardo mental que, entre os homens, costuma ser grave ou, predominantemente, moderado (QI entre 40 e 70), e leve ou limítrofe em cerca de um terço das mulheres. Além do comprometimento intelectual, outros

sinais podem contribuir para o diagnóstico clínico da SXF, tais como alguns dismorfismos faciais (face alongada e mandíbula proeminente), anomalias de pavilhão auricular (grandes e (ou) em abano), além de macrorquidia (aumento do volume testicular), que não são obrigatórios e costumam se tornar mais evidentes a partir da puberdade (VRIES et al., 1998).

Tabela 1: Principais características clínicas e comportamentais da SXF

	%
DISMORFISMOS (#)	
Face alongada	70
Orelhas proeminentes	70
Palato alto	52
Hiperextensibilidade (dedos das mãos)	67
Calosidades por mordedura das mãos	29
Pés planos	71
Sopro cardíaco ou 'click' (prolapsode valva mitral)	18
macrorquidia	70
COMPORTAMENTOS (##)	
Hiperatividade	87
Pobre contato visual	97
Aversão ao toque	79

^(#) VRIES et al, 1998.

^(##) HAGERMAN et al, 1991.

HAGERMAN et al. (1991), utilizando um protocolo de avaliação que incluía os principais sinais de SXF, demonstrou que a macrorquidia, aversão ao toque, as orelhas grandes e em abano e a fala perseverativa são manifestações determinantes para o diagnóstico de SXF, diferenciando-os dos outros itens.

Sobre o desempenho intelectual, existem estudos que visam caracterizar a evolução do QI conforme a etiologia. Indivíduos com síndrome de DOWN, por exemplo, contumam mostrar um aumento lento do QI com o passar do tempo. Porém ocorre uma estabilização na adolescência. No caso de homens com a SXF, demonstrou-se um declínio nos resultados, sendo que o período mais marcante seria o início da puberdade (11 à 15 anos). Esses dados foram obtidos pela combinação de informações de três centros, sendo incluídos 66 indivíduos menores de 21 anos que haviam sido analisados pelo menos duas vezes com o mesmo instrumento psicométrico e a intervalos de um ou dois anos (HODAPP et al., 1990).

Em um estudo feito por REISS, LEE, FREUND (1994), os autores também mencionam que o desenvolvimento do X frágil indica a possibilidade de um declínio progressivo no QI, aparentemente na transição entre a pré-adolescência e a adolescência, sugerindo a existência de um processo degenerativo contínuo.

Esses autores ainda verificaram que as mulheres com a SXF costumam apresentar comportamento inadequado semelhante ao dos homens em termos de qualidade, mas com um grau de comprometimento inferior, possivelmente pela diferença no QI, pois no sexo feminino os valores podem chegar à normalidade (REISS et al., 1994).

As manifestações comportamentais dos indivíduos com a SXF assemelham-se ao autismo, como a hiperatividade, o déficit de atenção, a dificuldade na interação social, a timidez, a ansiedade, a labilidade emocional e os movimentos estereotipados de mãos. BROWN et al. (1986), em 183 homens autistas constatou-se que 24 (13.1%) apresentavam SXF. Por outro lado, em 150 pacientes foram encontrados 24 (17.3%) com quadro de autismo. Esses autores fizeram levantamento reunindo 434 indivíduos estudados entre 1983 e 1985, dos quais 92 (21.2%) também apresentavam quadro autístico. Tais conclusões são de que existe uma associação do autismo com a SXF que, entretanto, é casual e não causal,

mas não é raro que indivíduos com SXF tenham diagnóstico inicial de autismo, conforme observado em vários estudos, como os de TURNER, DANIEL, FROST (1980), PROOPS & WEBB (1981), MERYASH, SZYMANSKI, GERALD (1982), LEVITAS et al. (1983), VARLEY, HOLM, EREN (1985). Entretanto, vale ressaltar que algumas diferenças entre essas condições foram observadas, pois em estudo comparativo entre idade e nível de comunicação por contato visual entre indivíduos autistas do sexo masculino com e sem a SXF, verificou-se que naqueles sem SXF estavam altamente relacionadas à idade cronológica e a comunicação, o que não ocorria nos indivíduos com SXF (COHEN et al.,1991).

1.3. ASPECTOS DA FALA E DA LINGUAGEM NA SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL

Apesar da literatura referente a SXF não ser muito extensa, principalmente em relação à comunicação, distúrbios de fala e linguagem são aspectos consistentes na descrição de indivíduos com a SXF, especialmente aqueles com deficiência mental moderada, pois os com deficiência mental grave em geral são não verbais (CHUDLEY e HAGERMAN, 1987).

O atraso na aquisição de fala é um aspecto muito evidente na SXF (GUERREIRO, 1993). Assim, na faixa etária até 12 anos podemos encontrar indivíduos com SXF na primeira etapa de comunicação ou nível pré-lingüístico ou na segunda etapa ou primeiro nível lingüístico. Acima de 12 anos até 34 anos tem-se um número significativo de indivíduos em etapas iniciais da comunicação oral (GIACHETI, 1992). Tem-se ainda que, a habilidade em linguagem em homens jovens com idade entre 6 e 17 anos com SXF, evolui até atingirem aproximadamente a idade de 3,2 anos (FISH et al., 1999).

Observa-se na fala de indivíduos com SXF algumas manifestações freqüentes, como fala repetitiva (ecolalia) e perseverativa (HANSON, JACKSON, HAGERMAN, 1986; PAUL et al., 1987; SUDHALTER et al., 1990; GUERREIRO, 1993). Tais

manifestações são caracterizadas como uma fala com repetições de expressões e/ou frases, ou ainda fala ininterrupta e inapropriada sobre um mesmo assunto. Tal fato, pode ser atribuído como uma forma de aumentar o prazo para a elaboração de uma resposta, numa tentativa de encontrar o que deveria vir a seguir, uma palavra ou uma frase, para estabelecer uma estrutura sintática que permitisse a sustentação do diálogo (SUDHALTER, SCARBOROUG, COHEN, 1991).

Nesse momento, cabe ressaltar que os indivíduos com SXF apresentam mais linguagem repetitiva do que aqueles com síndrome de Down, porém nem tanto quanto os autistas (SUDHALTER, SCARBOROUGH, COHEN, 1991).

Ainda é frequente ser encontrado na fala de indivíduos com SXF, distúrbios em nível sintático e inconsistência no quadro fonético-fonológico (HOWARD-PEEBLES, STTODDARD, MIMS, 1979, SPINELLI et al., 1995; GIACHETI, 1992), além de dificuldade em sequencializar movimentos, sendo que estes dois últimos itens, caracterizam o quadro de apraxia oral em indivíduos com SXF (HANSON et al., 1986; SPINELLI et al., 1995).

Um outro aspecto da fala na SXF é a de ser comumente caracterizada como rápida e disfluente, podendo também apresentar hesitação em falar e suas palavras e frases poderem ser entrecortadas (PAUL et al., 1987).

Vale ressaltar que os aspectos cognitivos encontram-se alterados nos indivíduos com SXF, pois apresentam alterações perceptuais auditivas e visuais (GIACHETI, 1992). Assim se tem que esses indivíduos apresentam alterações na discriminação auditiva e visual (GIACHETI, 1992), memória visual e auditiva imediata, além de memória de curto prazo (CORNISH, MUNIR, CROSS, 1999; FISH et al. 1999). Tais dificuldades somados às alterações no desenvolvimento neurológico, lingüístico, das estruturas lógicas acabam ocasionando um quadro de dificuldades no aprendizado da comunicação gráfica (GIACHETI, 1992).

Ainda se sabe que os indivíduos com SXF apresentam não apenas déficits relacionados à sintaxe, mas também à semântica. Assim, tem-se que estes indivíduos apresentam dificuldades em evocação de palavras ou na habilidade de se escolher a palavra correta do léxico mental a fim de produzir um pensamento com significado e bem estruturado (SUDHALTER, MARANION, BROOKS, 1992; SPINELLI et al., 1995).

Um aspecto muito consistente no desenvolvimento dos indivíduos com SXF é o déficit de atenção, que pode ocasionar uma alteração no processamento auditivo central (SPINELLI et al., 1995). Aqui cabe também ressaltar que é comum que as crianças com SXF apresentem alto índice de otite secretora (85%) (VRIES et al., 1998).

Segundo alguns estudos, tem-se que os indivíduos com SXF apresentam déficits nas funções do hemisfério direito, anormalidades nas regiões do cerebelo, do hipocampo e do giro do temporal superior. Devido a isso, esses indivíduos apresentam déficits de memória de curto prazo, de habilidades espaciais e visuais, de coordenação visuo-motora, bem como de processamento de informações seqüencializadas e atenção (CROWE & HAY, 1990; REISS et al., 1994). A esse respeito, REISS et al. (1994), levando em conta as anomalias neuroanatômicas descritas, salientam que o lobo temporal e o hipocampo estão relacionados à aprendizagem, memória, linguagem, atenção, processamento de informação polissensorial e comportamento social. Como o giro temporal superior participa do processamento auditivo central e linguagem, a disfunção nessa região ocasiona anormalidades na linguagem e comunicação na SXF (REISS et al., 1994).

A SXF apresenta muitas características comportamentais do autismo, conforme já foi mencionado acima. Por isso, é oportuno mencionar que MAZZOCCO, PENNINGTON, HAGERMAN (1994) e TURK & CORNISH (1998) fizeram estudos relacionados às dificuldades sócio-emocionais. No primeiro estudo (MAZZOCCO et al., 1994), o grupo era composto por mulheres e no segundo (TURK & CORNISH, 1998) por meninos e adultos com a SXF. Em ambos foi observado que nos grupos de indivíduos com a SXF haviam poucas evidências de déficit na capacidade para identificar expressões faciais e perceber emoções. Isso diferencia o indivíduo com SXF dos autistas que apresentam considerável dificuldade em compreender expressões faciais e perceber

emoções. Assim, os autores consideraram que, em termos de habilidade social, o principal déficit na SXF parece ser na formação da função interpessoal (comunicação), que depende do uso efetivo da comunicação verbal e não verbal.

Assim, diante desses dados da literatura destaca-se que o objetivo terapêutico esteja voltado para atividades que estimulem a programação de palavras com significado, sintaxe, percepção de sons (habilidades fonológicas), além de estimulação de linguagem. Com isso, mostra-se pouco importante o trabalho miofuncional, o aprendizado de conceitos básicos como cores, formas, tamanhos, etc.

1.4. ASPECTOS LINGÜÍSTICOS: Escalas de Desenvolvimento

A caracterização do desempenho lingüístico foi baseada nas etapas de comunicação ou níveis lingüísticos propostos por AZCOAGA *et al.* (1981), LAUNAY (1989), BROWN (1973), HOPPER & NAREMORE (1978) e LENNEBERG (1967).

Segundo AZCOAGA et al. (1981) e LAUNAY (1989), as etapas do processo de aquisição e desenvolvimento de linguagem esperado para um indivíduo normal está dividido em nível pré-lingüístico e nível lingüístico.

Assim, AZCOAGA et al.(1981) e LAUNAY (1989) determinam que o nível pré-lingüístico (1ª Etapa da Comunicação) estende-se até 12/15 meses. Nesta etapa se estabelecem os primeiros recursos comunicativos da criança, em particular com a mãe:

- primeiras semanas: gritos (sons)
- início do segundo mês: sons começam a se diferenciar por sua tonalidade e ritmo, sendo que os sons irão corresponder a sensações de bem estar e mal estar. Presença de jogo vocal (balbucio, lalação) que é uma atividade composta de repetição incessante, de sons vocais, aparentemente sem motivo. Este período pode ser dividido em duas etapas:

etapa proprioceptiva (até 6 meses) e etapa proprioceptiva-auditiva (6-12/15 meses).

A etapa proprioceptiva é caracterizada por vocalizações e sons guturais, fala constituída de muitos sons que não fazem parte da língua falada. Estas emissões ocorrem nos momentos de tranquilidade fisiológica.

A etapa proprioceptiva-auditiva é caracterizada pela interferência das aferências auditivas que é o reforçador da atividade vocal, ajustando os sons que a criança produz. É um período em que ocorre reforço dos sons da língua que se fala em seu ambiente e inibição dos demais sons.

 segundo semestre: a criança começa a adquirir noções da propriedade representativa das palavras (associa uma palavra a um objeto). Aos 6 meses, a criança imita os sons emitidos pelo outro, caracterizando uma espécie de diálogo.

O nível lingüístico (2ª Etapa da Comunicação) divide-se em 1º nível lingüístico (1 a 5 anos) e 2º nível lingüístico (5 a 12 anos).

O 1º nível lingüístico é dividido em: Etapa do monossílabo intencional (1ano a 1ano e 6 meses), Etapa da palavra-frase (até mais ou menos 2 anos), Etapa da palavra justaposta (mais ou menos 2 anos) e Etapa da frase simples (acima de 2 anos).

A Etapa do monossílabo intencional caracteriza-se por componentes silábicos emitidos com intenção de comunicação, alcançam um nível de comunicação na formulação de desejos e exigências, combinados com atividade gestual comunicativa e com entonações prosódicas, como por exemplo.: 'dá', 'qué', 'não'.

A Etapa da palavra-frase caracteriza-se pela ampliação de recursos fonológicos, com a capacidade de combinação de sílabas para formação de palavra que é utilizada no contexto: a situação, a mímica e a entonação expressam o conteúdo comunicativo.

A Etapa da palavra justaposta é caracterizada por palavras fusionadas que são a configuração de uma das primeiras gramáticas infantis (primórdio da sintaxe). As frases são constituídas por 2 palavras: um substantivo associado a um pronome ou artigo. Exemplo disso é: 'qué aua'. As crianças nesta etapa apresentam um vocabulário em torno de 50-100 palavras.

A Etapa da Frase Simples é caracterizada pela incorporação de preposições, conjunções, desinências (gênero, número, pessoa), que vão dando maior coerência à sintaxe e pelo aumento do vocabulário devido a uma ampliação da sintaxe e semântica, porém não chega a ser uma realização fiel da linguagem do adulto, em decorrência de sua incapacidade práxica.

O 2º nível lingüístico é dividido em subetapas: Primeira subetapa (5 à 7 anos), segunda subetapa (7 à 12 anos).

A primeira subetapa apresenta nível sintático caracterizado por um domínio quase total das formas de organização sintática da gramática dos adultos. O nível semântico é caracterizado por um domínio maior em relação aos adjetivos, advérbios relacionados com distância, tempo, movimento, velocidade, quantidade, medida e tamanho. O nível fonético-fonológico está completamente adquirido.

A segunda subetapa apresenta uma linguagem caracterizada por uma ampliação dos aspectos sintático-semânticos, aumento quantitativo do vocabulário. O domínio dos diversos aspectos da linguagem incide na possibilidade para o aprendizado gráfico.

Segundo BROWN (1973), HOPPER & NAREMORE (1978) existem cinco estágios do desenvolvimento da sintaxe. O primeiro seria de 1 a 2 anos e a criança seria capaz de produzir enunciados telegráficos, mostrando regras semânticas simples: agente + ação ou ação + objeto. O segundo estágio seria de 2 a 2,5 anos. Nesta fase, a criança faria a aquisição das flexões do substantivo e do verbo, como uso de plural, gerúndio. Também haveria o aparecimento do uso de artigos e a supergeneralização. No terceiro estágio (2,5 - 3 anos), a criança seria capaz de produzir frases simples com uso de sintagmas nominais e verbais, fazer transformações simples, como negação e perguntas. Enquanto que, no quarto estágio (3 - 3,75 anos), ocorreria o encaixamento de uma frase em outra e o uso de orações por parte da criança.. No quinto estágio, a criança produziria frases complexas com uso de 'então', 'porque' e 'mas' (RIPER & EMERICK, 1997).

fundamenta-se nas relações sociais entre o indivíduo e o mundo exterior, a relação homem/mundo é uma relação mediada por sistemas simbólicos.

Assim, VYGOTSKY (1998) defende que desde os primeiros dias do desenvolvimento da criança, suas atividades adquirem um significado próprio num sistema de comportamento social, afirmando, portanto, que todas as conquistas das crianças não são solitárias, pois desde o início o outro está presente na relação com o bebê, sendo portanto essa relação considerada, como constitutivo do desenvolvimento através da configuração da experiência.

Por outro lado, como já foi mencionada acima, VYGOTSKY (1998) também defende a hipótese de que a comunicação é biologicamente enraizada, cujo desenvolvimento corresponderá à evolução das informações genéticas, submetidas a uma causalidade mecânica em que um nível precedente explica o sucessivo. Para o autor, a comunicação é uma associação entre o pensamento e a fala, sendo que esses apresentam desenvolvimento ontogenético com raízes diferentes. Porém, VYGOTSKY (1998) considera que no desenvolvimento da fala da criança, existe um estágio pré-intelectual e no desenvolvimento de seu pensamento existe um estágio pré-lingüístico, onde em certo momento, a linha da fala e do pensamento irão se encontrar, ocasionando-se um pensamento verbal e uma fala racional, transformando-se do biológico para o sócio-histórico. Portanto, a partir daí, o pensamento verbal e a fala racional passarão a sofrer influências sociais. Nesse momento (por volta dos 2 anos de idade), a língua começa a servir ao intelecto e os pensamentos começam a se verbalizar. Esse fenômeno é indicado por dois sintomas: a criança sente uma curiosidade repentina pelas palavras, perguntando constantemente pelo nome; a criança amplia, substancialmente, seu vocabulário de forma rápida.

VYGOTSKY (1998), baseando-se na independência e posterior interdependência entre pensamento (processos cognitivos) e linguagem (língua), apresenta três fases na formação de conceitos. A primeira fase é denominada, agregação desorganizada ou amontoada, apresenta uma concepção do significado das palavras como um amontoado de objetos isolados que se aglutinaram numa imagem em sua mente (GOLDFELD, 1998).

A segunda fase é denominada pensamento por complexos e é subdividida em associativo, coleções, em cadeia, difuso e pseudoconceito. Essas etapas acompanham a criança até a adolescência. É nessa fase que VYGOTSKY (1998) dá ao signo uma função individual, relacionada ao desenvolvimento cognitivo dos indivíduos, sem ignorar a sua função social. Segundo ele, os significados de um signo (união entre significante e significado) modificam-se à medida que a criança se desenvolve e, também, de acordo com as várias formas pelas quais o pensamento funciona. Assim, embora segundo uma realidade social um indivíduo saiba o que significa um certo vocábulo aos sete anos de idade, não implica que ele terá a mesma compreensão do significado desse mesmo vocábulo aos dezessete anos de idade, ou seja, o desenvolvimento dos processos cognitivos interfere de modo a refletir que o significado de um significante se altera para o indivíduo de acordo com o desenvolvimento de seus processos cognitivos.

Na etapa de complexo associativo (segunda fase), a criança baseia-se em qualquer relação entre o objeto de amostra e outros objetos (cor, forma, tamanho ou outro atributo). Na etapa de complexo por coleções, os objetos são agrupados com base em alguma característica que os torna diferentes e, consequentemente complementares, como por exemplo: xícara, pires e colher; calça, meia, blusa e sapato. A etapa de complexo em cadeia apresenta uma junção dinâmica e consecutiva de elos isolados numa única corrente, com a transmissão de significado de um elo para o outro, sendo que cada elo da cadeia articula-se unicamente com o que o precede e com o que vem a seguir. Um exemplo disso seria a tentativa de se relacionar elementos isolados, como numa sequência de blocos quadrados, uma criança pode encadear objetos amarelos, baseada no fato de o último quadrado ser amarelo. Já na etapa do complexo difuso, temos um tipo de agrupamento em família que extrapola os limites do universo palpável da experiência, pois as conexões baseiam-se em atributos vagos, irreais e instáveis que irão ocasionar associações e generalizações espantosas, segundo VYGOTSKY. E finalmente, a etapa do pseudoconceito caracteriza-se por um elo de ligação entre a fase final do pensamento por complexos e o pensamento por conceitos, que constitui o comportamento adulto (GOLDFELD, 1998).

A última fase da formação de conceitos é o conceito propriamente dito, quando a criança já está na adolescência. Nessa fase, o desenvolvimento dos conceitos e dos significados das palavras pressupõe o desenvolvimento de muitas funções intelectuais:

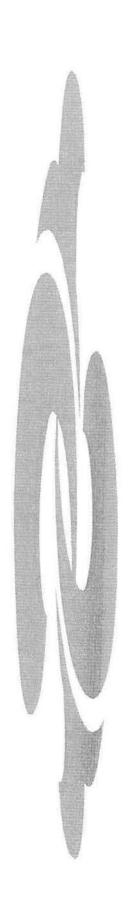
atenção, memória lógica, abstração, capacidade para comparar e diferenciar (GOLDFELD, 1998).

A teoria de aquisição da linguagem de LEMOS (1986) (Interacionismo) afirma que não existe nada antes que determine o desenvolvimento da linguagem, pois primeiro aparece a linguagem. LEMOS (1986) centra-se no processo não no produto, que são as categorias, ou seja, o que a criança usa é indeterminado e não categorizado (verbo, nome, objeto, etc.), pois a criança não analisa o que fala, apenas retira o que escuta e usa. Assim, o fato da criança usar determinados itens da gramática não quer dizer que ela sabe, mas sim, de que é o próprio observador quem sabe estes itens.

Inicialmente, a criança usa uma mesma forma em diferentes contextos e conforme o efeito da palavra usada ela vai construindo a linguagem, sendo que, a noção de palavras, sílabas só ocorrerá depois da alfabetização.

Para construir a linguagem, a interação adulto-criança apresentará um importante papel, pois permitirá que ocorra uma interpretação da fala da criança pelo adulto, pois afinal, existe uma heterogeneidade, uma diferença entre o nível de fala de um adulto e uma criança. Assim, o outro (adulto) e sua relação com a fala da criança ocupam lugar central, pois é um já falante que irá intervir na aquisição da linguagem pela criança, determinando a estruturação da linguagem. Para tal, fala-se do processo de especularidade, onde haverá um espelhamento mútuo, que se inicia pelo movimento do adulto no sentido de espelhar a produção vocal da criança, ao mesmo tempo em que lhe atribui forma, significado e intenção. A interpretação então estará dando forma ao som e é também compreendida como idéia de ressignificação/restrição, pois os fragmentos dispersos e indeterminados na fala da criança serão restringidos ao serem articulados numa cadeia significante da língua (VITTO & ARANTES, 1998).

Segundo CASTRO (1998), tem-se que "a interpretação dá-se entre um movimento de *identificação* ou reconhecimento de uma língua, de um determinado universo discursivo, do que lhe soa familiar, como seu; e um *estranhamento*, provocado pelos deslocamentos da língua na fala da criança."

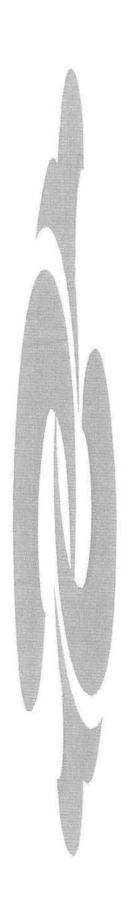


2. OBJETIVOS

Os objetivos deste trabalho foram:

- Caracterizar a comunicação/linguagem de indivíduos com a síndrome do cromossomo X frágil (SXF).
- Analisar qualitativamente, a interação/comunicação oral entre adulto e indivíduo com SXF.

Objetivos



3. MATERIAL E MÉTODO

Foram selecionados, aleatoriamente, 10 pacientes com idade entre 6 e 13 anos, com diagnóstico de SXF, com base no quadro clínico e na pesquisa citogenética positiva, pois não foi possível realizar o estudo molecular da mutação FRAXA. Tal conclusão diagnóstica foi realizada no Departamento de Genética Médica - FCM - UNICAMP.

É importante ressaltar que este estudo apresentou somente 10 sujeitos, justificado pela própria condição que ainda não é tão diagnosticada como, por exemplo a síndrome de Down; pela faixa etária estipulada, a fim de tornar o grupo mais homogêneo, dificultando a seleção de pacientes. Também existe a questão do tempo e do número de sessões necessárias para a convocação, aceite dos pais para participação do estudo, entrevista com os pais, avaliação fonoaudiológica e devolutiva.

As informações obtidas foram complementadas pela entrevista com os pais, que tinham como objetivo investigar dados adicionais referentes à comunicação da criança. No caso de pacientes que recebiam algum tipo de acompanhamento terapêutico, foi solicitado um relatório de acompanhamento desses pacientes para seus respectivos terapeutas. Porém, não foram recebidos, em alguns dos casos onde o paciente estava sob tratamento terapêutico, os relatórios de acompanhamento dos profissionais.

Ressalta-se que na primeira entrevista foi apresentado e assinado pelos pais ou responsável, o termo de consentimento, que esclarece todos os procedimentos que seriam realizados durante a avaliação fonoaudiológica, como filmagem, fotos, gravação em fita cassete, etc...

A avaliação fonoaudiológica de cada paciente, mais a entrevista com seus respectivos pais, levou, em média, quatro sessões. As devolutivas levaram uma sessão para cada paciente avaliado. As sessões de avaliação eram interrompidas a partir do momento em que se observava a ocorrência de diminuição ou maior dificuldade de manter a atenção, alteração de comportamento, como a agressividade e/ou hiperatividade.

O presente trabalho foi realizado a partir da montagem de um protocolo de avaliação fonoaudiológica para crianças em nível de comunicação lingüística e outro para crianças em nível de comunicação pré-lingüística, ambos com o objetivo de avaliar a emissão e a compreensão (recepção) da linguagem, comunicação, de pacientes com diagnóstico de SXF.

No que diz respeito à identificação de um problema, ressalta-se aqui que se considera que a identificação de um problema, é um dos objetivos da avaliação e não simplesmente definir sua etiologia. Assim, após a identificação do problema é importante que o avaliador descreva os comportamentos e as estratégias de comunicação utilizados pelo avaliado.

A escolha de testes de avaliação foi com objetivo de se ter um instrumento que auxiliasse no levantamento de amostras comunicativas dos pacientes, não sendo, portanto, algo que iria ser capaz de desvendar todos os mistérios por si próprio, pois nesse instante, o crucial seria o conhecimento e a experiência do fonoaudiólogo.

O protocolo de avaliação para crianças em nível pré-lingüístico foi montado com base no "Protocol for the assessment of prelinguistic intencional communication" (CASBY & CUMPATA, 1986), que apresenta uma lista de situações que podem desencadear algum tipo de comunicação: oral ou gestual, escalas de desenvolvimento propostas por BROWN (1973), HOPPER & NAREMORE (1978), AZCOAGA et al (1981), LAUNAY (1989).

A montagem do protocolo para nível lingüístico foi baseada no Exame de Linguagem TIPITI (BRAZ & PELLICCIOTTI, 1988), que é um instrumento que permite aos profissionais ligados à área de distúrbios da comunicação, avaliar o desempenho lingüístico de indivíduos. Ele é composto por atividades para avaliação da Comunicação Oral e Escrita, Percepção Auditiva e Percepção Visual a nível pré-gráfico e gráfico. Também se utilizou as Provas de Avaliação Fonológica (YAVAS, HERNANDORENA &LAMPRECHT, 1991), além de escalas de desenvolvimento propostas por BROWN (1973), HOPPER & NAREMORE (1978), AZCOAGA et al (1981), LAUNAY (1989).

A avaliação da Comunicação Oral era composta por repetição e nomeação de palavras e figuras, ordenação de figuras, ordens, categorização, definição, reversibilidade, complementação de sentenças e estórias. Enquanto que a avaliação da Percepção Visual era

composta por atividades a nível pré-gráfico e gráfico, envolvendo a discriminação visual, figura e fundo visual, memória visual e análise-síntese visual. Na avaliação da percepção auditiva, utilizou-se de atividades de discriminação auditiva, memória auditiva imediata, análise auditiva, síntese auditiva, análise-síntese auditiva e ritmo.

A avaliação da comunicação escrita, composta por exercícios de leitura oral e de compreensão, formação de palavras, ordenação de vocábulos em sentenças, complementação de sentenças, formação e sequencialização de sentenças, cópia, ditado e redação, só foi aplicada no caso do paciente ter conseguido superar a avaliação de comunicação oral, percepção visual nível pré-gráfico e gráfico. Como a amostra deste estudo não apresentou nenhum indivíduo com SXF, com nível de percepção gráfica, então, não foi realizada nenhuma avaliação da comunicação gráfica.

Além da aplicação do protocolo de avaliação, utilizou-se como instrumento de avaliação conversas dirigidas sobre o cotidiano da criança, além de se manter as conversas iniciadas espontaneamente pelos próprios pacientes. Tais diálogos foram transcritos e analisados posteriormente, a fim de se verificar como se processa a interação do adulto e das crianças com SXF.

Os materiais utilizados para aplicar o protocolo de avaliação para Nível Lingüístico foram figuras, seqüências de figuras das Provas do TIPITI e do jogo de seqüências "Sequential Thinking", pertencente à Learning Development Aids, objetos da sala, além de desenhos temáticos propostos pela Provas de Avaliação Fonológica (YAVAS, 1991). No caso da avaliação de pacientes em Nível Pré-Lingüístico, utilizou-se materiais propostos pelo protocol for the assessment of prelinguistic intencional communication (CASBY & CUMPATA), como tambor, carrinho, bola, caixa transparente, doces, refrigerante, etc..., materiais que associados a situações específicas, ocasionassem algum tipo de comunicação por parte da criança, como por exemplo, tocar um xilofone, chamando a atenção da criança para que esta se interesse pelo instrumento. Ao haver interesse por parte da criança, dar lhe apenas o xilofone, sem as batutas, obrigando-a a solicitar de alguma forma (oral, gestual) as batutas, para então, poder brincar com o xilofone. Outro exemplo seria manter um brinquedo, doce ou refrigerante fora do alcance da criança ou

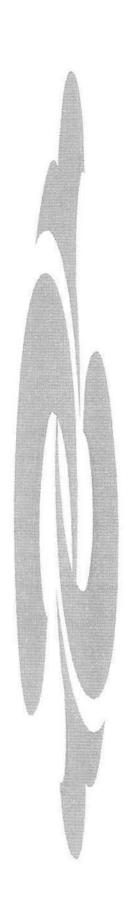
dentro de uma caixa transparente, bem vedada, instigando assim, que a criança peça o que deseja ou solicite ajuda de alguma forma comunicativa (fala/gestos).

A aplicação do protocolo de avaliação e as conversas espontâneas e dirigidas que abordavam temas relacionadas ao cotidiano, foram gravadas em fita cassete e/ou filmadas em fitas VHS, para posterior análise das informações obtidas.

Cabe lembrar nesse momento que as observações feitas durante a avaliação e durante a análise das gravações também permitiram enriquecer qualitativamente os dados da avaliação.

Após a coleta de dados, foram montados tabelas e gráficos com diferentes distribuições: Distribuição dos indivíduos segundo Nível de Comunicação, Escala de Desenvolvimento Normal, Idade, Aspectos Fonético-Fonológicos, Percepção Visual, Discriminação Visual, Figura e Fundo Visual, Memória Visual, Análise-Síntese Visual, Percepção Auditiva, Discriminação Auditiva, Memória Auditiva Imediata, Análise Auditiva, Síntese Auditiva, Análise-Síntese Auditiva, Ritmo, Ordenação de Figuras, Recepção de Ordens, Categorização de palavras, Definição de palavras, Reversibilidade, Complementação de Sentenças, Histórias, Tratamento em Fonoaudiologia, Psicologia e Terapia Ocupacional.

Na montagem de todas as tabelas e gráficos utilizou-se a porcentagem referente a quantidade de indivíduos presentes no aspecto analisado, a fim de quantificar os resultados obtidos e facilitar a realização de comentários comparativos.



4. RESULTADOS

•

-

56

Os resultados abaixo referem-se ao nível de comunicação lingüístico BROWN (1973), HOPPER & NAREMORE (1978), AZCOAGA et al (1981), LAUNAY (1989). nos indivíduos SXF avaliados, considerando-se faixa etária e aspectos fonético-fonológicos.

TABELA 2: Distribuição dos indivíduos, segundo Nível de Comunicação.

NÍVEL DE COMUNICAÇÃO	NÚMERO DE PACIENTES	%
Pré-Lingüístico	02	20
Lingüístico	08	80
TOTAL	10	100

TABELA 3: Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação pré-lingüístico, segundo escala de desenvolvimento normal de linguagem.

NÍVEL PRÉ-LINGÜÍSTICO	NÚMERO PACIENTES	DE	%
0 -2 meses: comum, não intencional reativa	0		0
2 - 8 meses: comum. não intencional pró-ativa	0		0
8 - 12 meses: comum. Pré-lingüística intencional elementar	02		100
TOTAL	02		100

TABELA 4: Distribuição de indivíduos, segundo Idade Cronológica e nível de comunicação.

PACIENTES	IDADE CRONOLÓGICA	NÍVEL DE COMUNICAÇÃO
P4	6 anos	8-12 meses
P6	7 anos	2 anos – 2 anos 6meses
P8	8 anos	2 anos – 2 anos 6meses
P7	10 anos	1 ano 6 meses – 2 anos
PI	10 anos	2 anos – 2 anos 6 meses
P9	10 anos	2 anos 6 meses – 3 anos
P2	12 anos	2 anos 6 meses – 3 anos
P10	12 anos	2 anos 6 meses – 3 anos
P5	13 anos	8-12 meses
P3	13 anos	2 anos 6 meses – 3 anos

TABELA 5: Estatísticas descritivas da variável idade.

	n	Média	Desvio Padrão]	dade
				Mínima	a Máxima
Idade Cronológica	10	10.1	2.47	6	13

TABELA 6: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Aspectos Fonético-Fonológicos.

ASPECTOS FONÉTICOS- FONOLÓGICOS	NÚMERO DE PACIENTES	%
3 anos	02	25
4 anos	01	13
4 anos 6meses	05	62
TOTAL	08	100

Os resultados abaixo referem-se aos aspectos cognitivos, compostos pelos processos perceptuais (audibilização e visualização)

TABELA 7: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo nível de Percepção Visual.

PERCEPÇÃO VISUAL	NÚMERO DE PACIENTES	%
Pré-gráfico	08	0
Gráfico	0	100
TOTAL	08	100

TABELA 8: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Discriminação Visual.

DISCRIMINAÇÃO VISUAL	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	03	38
Acima de 3 anos	05	62
TOTAL	08	100

TABELA 9: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Figura e Fundo Visual.

FIGURA E FUNDO VISUAL	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	02	25
Acima de 3 anos	06	75
TOTAL	08	100

TABELA 10: Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação lingüístico, segundo memória visual.

MEMÓRIA VISUAL	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	08	100
Acima de 3 anos	0	0
TOTAL	08	11

TABELA 11: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Análise-Síntese Visual.

ANÁLISE-SÍNTESE	NÚMERO DE PACIENTES	%
VISUAL		
Inferior a 3 anos	02	25
Acima de 3 anos	06	75
TOTAL	08	100

TABELA 12: Distribuição dos indivíduos em nível de comunicação lingüístico, segundo nível de percepção auditiva.

PERCEPÇÃO AUDITIVA	NÚMERO DE PACIENTES	%
Abaixo do esperado	08	100
Esperado	0	0
TOTAL	08	100

TABELA 13: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Discriminação Auditiva.

DISCRIMINAÇÃO AUDITIVA	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	02	25
3 anos	04	50
4 - 5 anos	02	25
TOTAL	08	100

TABELA 14: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Memória Auditiva Imediata.

MEMÓRIA AUDITIVA	NÚMERO DE PACIENTES	%
IMEDIATA		
Inferior a 3 anos	06	75
3 anos	02	25
TOTAL	08	100

TABELA 15: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Análise Auditiva.

ANÁLISE AUDITIVA	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	03	37,5
3-4 anos	02	25
5 anos	03	37,5
TOTAL	08	100

TABELA 16: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Síntese Auditiva.

SÍNTESE AUDITIVA	NÚMERO DE PACIENTES	%	
3 anos	03	38	
4-5 anos	05	62	
TOTAL	08	100	

TABELA 17: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Análise-Síntese Auditiva.

ANÁLISE-SÍNTESE AUDITIVA	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	01	87
3-4 anos	07	13
TOTAL	08	100

TABELA 18: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo Ritmo.

RITMO	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	03	38
3-5 anos	05	62
TOTAL	08	100

Os resultados abaixo se referem ao nível de emissão e recepção da comunicação oral, considerando-se aspectos sintático-semânticos.

TABELA 19: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo o uso da linguagem para ordenação de figuras.

ORDENAÇÃO DE FIGURAS	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	06	64
3 anos	01	13
4 anos	01	13
TOTAL	08	100

TABELA 20: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo o uso da linguagem para recepção de ordens.

ORDENS	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	04	49
3 anos	01	13
4 anos	02	25
5 anos	01	13
TOTAL	08	100

TABELA 21: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo o uso da linguagem para categorização de palavras.

CATEGORIZAÇÃO	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	05	62
3 - 7 anos	02	25
5 - 7 anos	01	13
TOTAL	08	100

TABELA 22: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo o uso da linguagem para Definição de palavras.

NÚMERO DE PACIENTES	%
03	37,5
02	25,0
03	37,5
08	100
	03 02 03

TABELA 23: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo o uso da linguagem para atividades de Reversibilidade.

REVERSIBILIDADE	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	04	50
3 - 5 - 6 anos	03	37,5
6 - 7 anos	01	12,5
TOTAL	08	100

TABELA 24: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo o uso da linguagem para atividades de Complementação de Sentenças.

COMPLEMENTAÇÃO DE SENTENÇAS	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	04	50
3 - 4 anos	04	50
TOTAL	08	100

TABELA 25: Distribuição dos indivíduos em Nível de Comunicação Lingüístico, segundo o uso da linguagem para Recepção/Emissão de Histórias.

HISTÓRIAS	NÚMERO DE PACIENTES	%
Inferior a 3 anos	04	50
3 - 5 -6 anos	04	50
TOTAL	08	100

Resultados relacionados à prosódia e fluência na comunicação oral.

TABELA 26: Distribuição dos indivíduos, segundo disfluência de fala (taquifemia).

TAQUIFEMIA	NÚMERO DE PACIENTES	%
SIM	07	87
NÃO	01	13
TOTAL	08	100

TABELA 27: Distribuição dos indivíduos, segundo disfluência normal de fala.

DISFLUÊNCIA NORMAL DE FALA	NÚMERO DE PACIENTES	%
SIM	01	13
NÃO	07	87
TOTAL	08	100

Dados referentes aos acompanhamentos terapêuticos de indivíduos com SXF avaliados.

TABELA 28: Distribuição dos indivíduos, segundo tratamento em Fonoaudiologia.

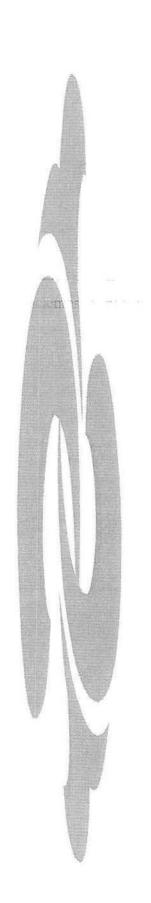
FONOTERAPIA	NÚMERO DE PACIENTES	%
SIM	04	40
NÃO	06	60
TOTAL	10	100

TABELA 29: Distribuição dos indivíduos, segundo tratamento em Psicologia.

PSICOTERAPIA	NÚMERO DE PACIENTES	%
SIM	03	30
NÃO	07	70
TOTAL	10	100

TABELA 30: Distribuição dos indivíduos, segundo tratamento em Terapia Ocupacional.

TERAPIA OCUPACIONAL	NÚMERO DE PACIENTES	%
SIM	01	10
NÃO	09	90
TOTAL	10	100



5. DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

Diante dos dados obtidos e analisando as tabelas e os gráficos, nesse momento, será feita uma discussão sobre os achados da avaliação fonoaudiológica, da entrevista com os pais, das conversas espontâneas e dirigidas com os pacientes.

A presente amostra constou de 10 pacientes diagnosticados com SXF, sendo que 80% encontravam-se em Nível Lingüístico de Comunicação, enquanto que 20% apresentaram-se em Nível Pré-Lingüístico, segundo BROWN (1973), HOPPER & NAREMORE (1978), AZCOAGA et al (1981), LAUNAY (1989).

Ao se comparar o nível de comunicação dos pacientes avaliados com a escala de desenvolvimento normal da linguagem, constatou-se que os pacientes em fase prélingüística apresentaram um desenvolvimento na comunicação entre 8 e 12 meses, enquanto que se constatou naqueles em nível lingüístico um desenvolvimento na comunicação somente até o 1º nível do nível lingüístico, sendo que 13% (1 paciente) estava entre 1 ano e 6 meses e 2 anos, 38% (3 pacientes) entre 2 anos e 2 anos e 6 meses e 49% (4 pacientes) até 3 anos.

É importante ressaltar que apesar de se considerar que esta amostra de pacientes com SXF foi restrita, observando a tabela 3, onde se faz uma comparação entre idade cronológica e nível de comunicação, constatou-se que os resultados sugerem a existência de uma seqüência de evolução lingüística máxima até 3 anos, conforme o aumento da idade cronológica de 6 a 13 anos. Tais resultados irão depender, sem dúvida, do ambiente em que a criança está inserida, da estimulação que tem recebido e do comprometimento cognitivo de cada indivíduo.

Ao se comparar os achados com os padrões de normalidade verificou-se um distúrbio na aquisição de linguagem significante, pois nessa faixa etária de 6 à 13 anos, ninguém alcançou a primeira subetapa do 2º nível lingüístico de comunicação que apresenta nível sintático caracterizado por um domínio quase total das formas de organização sintática da gramática dos adultos, nível semântico caracterizado por um domínio maior em relação aos adjetivos, advérbios relacionados com distância, tempo, movimento, velocidade, quantidade, medida e tamanho e nível fonético-fonológico

completamente adquirido. Assim, tais dados confirmam o que se encontra na literatura e que já foi mencionado na introdução deste trabalho.

Quanto à idade cronológica, a idade média dos pacientes foi de 10.1, com um desvio padrão de 2.47. Convém lembrar que a idade mínima dos pacientes era de 6 anos e a macoma de 13 anos.

Quanto aos aspectos fonético-fonológicos, constatou-se que 25% encontravamse na faixa etária de 3 anos, 13% em 4 anos e 62% em 4 anos e 6 meses. Com estes dados, considera-se que esses pacientes apresentam quadro de apraxia, apesar de não ter sido realizado nenhum teste específico para ser confirmado essa alteração. Vale relembrar um dos achados de literatura que foram mencionados na introdução deste estudo e que se relaciona à apraxia que é um aspecto característico na SXF. Os dados quantitativos sugerem que o desenvolvimento fonético-fonológico na SXF, até a idade de 13 anos, atinge o nível máximo de 4 anos e 6 meses.

Ao se reportar aos dados quanto aos aspectos cognitivos, tem-se que na percepção visual, verificou-se que 100% se encontram no nível Pré-Gráfico, sendo que a maioria apresentou discriminação, figura e fundo, análise-síntese visual em uma faixa etária superior a 3 anos. Entretanto, constatou-se que os 100% dos pacientes com SXF avaliados apresentaram maiores dificuldades em memória visual, não atingindo a idade de 3 anos.

Ainda se referindo aos aspectos cognitivos, tem-se que na Percepção Auditiva, observou-se que 100% dos pacientes avaliados não conseguiram atingir o esperado para sua faixa etária respectiva. Quanto à discriminação, análise, síntese, análise-síntese auditiva e ritmo, constatou-se um desempenho aquém do esperado, porém melhor do que a memória auditiva imediata, onde 75% não conseguiram atingir a faixa etária de 3 anos.

Tanto as atividades de Percepção Visual como Auditiva, exigem certo tempo de atenção. Como já foi mencionado, os indivíduos com SXF apresentam grande dificuldade de manter atenção, pois se trata de crianças com comportamentos hiperativos em maior ou menor grau, mas que de qualquer forma, dificultam a realização de atividades desse tipo.

Analisando-se os dados referentes à emissão e recepção da comunicação oral, constatou-se que nas atividades de ordenação de figuras, a maioria dos pacientes (74%), encontram—se em faixa etária inferior a 3 anos, pois aos se solicitar a ordenação de figuras, esses as ordenavam, porém, sem compatibilidade entre a ordenação correta das figuras e o relato da história.

Quanto à recepção de ordens, observou-se que aos se solicitar mais de uma ordem ao mesmo tempo, envolvendo relações espaciais e temporais, 87% só conseguiram realizar as ordens parcialmente. Isto pode estar relacionado à questão do déficit da memória auditiva imediata e a não aquisição de conceitos básicos.

No item categorização, constatou-se que 62% apresentaram nível inferior a 3 anos, enquanto que no da definição constatou-se que 62,5% encontravam-se na faixa etária até 5 anos, pois utilizaram como critério classificatório a experiência pessoal ao categorizarem e definirem as palavras.

Nas tarefas de reversibilidade constatou-se que 50% apresentam um nível inferior a 3 anos, 37,5% entre 3 e 6 anos e somente 12,5% apresentam um desempenho entre 6 e 7 anos. Nestas atividades novamente, exigiu-se que o paciente tivesse certa atenção e domínio de conceitos básicos, pois era necessário que o avaliado prestasse atenção nas frases ditas pela avaliadora e apontasse a figura correspondente.

Assim como nas atividades anteriores relativas à recepção, os pacientes com SXF apresentam baixo desempenho nas atividades de complementação de sentenças, pois 50% dos indivíduos não conseguem atingir nível de 3 anos e 50% atingem níveis entre 3 e 4 anos.

As provas relativas às histórias envolviam tanto a recepção como a emissão, e nelas constatou-se que 50% apresentam um desempenho inferior a 3 anos e 50% entre 3 e 6 anos, pois apesar de serem capazes de descrever os elementos da figura com coesão, não são capazes de estabelecer vínculos temporais ou causais; observou-se a centralização em um foco narrativo para elaboração de história resumida, mantendo ou não coerência (com vínculos temporais e causais) e coesão, com poucos elementos secundários ou com inserção

de elementos secundários relacionados a experiência pessoal e histórias conhecidas, tendência à ocorrência de estruturas circulares; uso de sentenças simples ou coordenadas, com pausas e hesitações esporádicas e dificuldades na concordância verbal e flexão verbal.

Durante o processo de avaliação pôde-se constatar que os indivíduos com SXF apresentam evidente quadro de disfluência de fala, taquifemia, pois dentre 10 pacientes avaliados, 9 apresentaram ritmo aumentado na produção da fala, além de reduzida utilização de marcadores de pausa, confirmando os dados de literatura levantados neste estudo. Porém, com relação aos sintomas da gagueira, só foi constatado em um dos pacientes a presença desse quadro. Esse paciente apresentou um desenvolvimento de comunicação entre 1 ano e 6 meses e 2 anos, indicando que ele estaria apresentando um quadro de repetições, hesitações, pois estaria aprendendo novas formas de usar a linguagem (novas palavras, novos conceitos, regras morfológicas e sintáticas da língua, etc..). Tais manifestações caracterizam, portanto, um quadro de disfluência normal de fala que pode ocorrer durante o processo de aquisição de linguagem de qualquer criança.

Apesar do diagnóstico da SXF, a maior parte dos pacientes com essa condição ainda não recebem ou receberam acompanhamento terapêutico. Dentre os acompanhamentos terapêuticos, a fonoterapia (40%) é o acompanhamento mais procurado entre esses pacientes. Logo em seguida a psicoterapia (30%) e por último o trabalho com o terapeuta ocupacional (10%).

A aquisição de linguagem nos indivíduos com SXF apresentou dados muito relevantes nas conversas espontâneas e dirigidas e relatórios terapêuticos. Por isso, serão discutidas a seguir.

A aquisição de linguagem conforme já foi mencionado, envolve o uso de conceitos importantes como a linguagem e a língua. Assim, segundo SAUSSURE (1972), a linguagem "abrange diferentes domínios, ao mesmo tempo físicos, fisiológicos e psíquicos, ela pertence também ao domínio individual e ao domínio social, sendo esta dada aos indivíduos pela Natureza, enquanto que língua é um produto social da faculdade de linguagem e um conjunto de convenções necessárias, adotadas pelo corpo social para permitir o exercício dessa faculdade nos indivíduos, sendo esta constituída como algo adquirido e convencional."

Ao se falar em aquisição de linguagem em indivíduos com SXF e baseando-se na definição de SAUSSURE, verifica-se que esses indivíduos apresentam considerável dificuldade no uso da linguagem, onde se observa uma discrepância no seu uso, pois apresentam em alguns momentos habilidades mais complexas de linguagem enquanto que em outros momentos, falham ao usarem conceitos elementares. Nestes pacientes, a interpretação do que é dito, é feita exatamente pelo significado de cada significante. Assim, se se referir a uma criança como sendo, por exemplo, um pedacinho de vida, estes indivíduos não irão compreender a que ou a quem este termo estará se referindo, ficando, portanto, sem entender nada, pois para eles, eu estar-se-ia me referindo a um pequeno pedaço da vida.

Outro aspecto importante de se salientar nesse momento são as relações sintagmáticas e paradigmáticas. Para tal, uma outra referência de SAUSSURE (1972) afirma que "o sintagma se compõe sempre de duas ou mais unidades consecutivas (por exemplo: re-ler, contra todos; a vida humana; Deus é bom; se fizer bom tempo, sairemos, etc.). Colocado num sintagma, um termo só adquire seu valor porque se opõe ao que o precede ou ao que o segue, ou a ambos."

Quanto à relação paradigmática, segundo SAUSSURE (1972), "fora do discurso, as palavras que oferecem algo de comum se associam na memória e assim se formam grupos dentro dos quais imperam relações muito diversas." Assim, a palavra aprender fará surgir inconscientemente na memória, muitas outras palavras, como ensino, saber, estudar, etc..., que por terem algo em comum se associam. Assim, pode-se dizer que "nossa memória tem de reserva todos os tipos de sintagmas mais ou menos complexos, de qualquer espécie ou extensão que possam ser, e no momento de empregá-los, fazemos intervir grupos associativos para fixar nossa escolha." (SAUSSURE, 1972).

O indivíduo portador da SXF apresenta domínio restrito de vocabulário, talvez ocasionado pela dificuldade que possui de memorização e atenção auditiva e visual ao que está ao seu redor. Assim, constata-se que esses indivíduos apresentam maior facilidade de estabelecerem relações sintagmáticas do que paradigmáticas, pois conseguem encadear dois ou mais elementos, construindo frases ou discursos, porém, têm dificuldades em estabelecer relações associativas dos termos presentes numa frase, discurso, com os que estão ausentes.

É muito comum se observar que quando esses indivíduos utilizam frases que apresentam relações associativas, estas freqüentemente são repetições de frase feita que "proíbe qualquer modificação ou, em outras palavras, ruptura e escolha, tipos ou padrões regulares subordinam a escolha, excluindo do que emerge através das relações associativas o que não for atado ao que se apresenta no tipo/padrão por relação de semelhança/oposição" (LEMOS, 1995).

Diante de tais dificuldades no uso da linguagem, vê-se a grande necessidade do trabalho fonoaudiológico junto a esses indivíduos. Porém, o atendimento fonoaudiológico aos pacientes portadores da SXF ainda se apresenta restrito (40% dos pacientes avaliados neste estudo) e para muitos profissionais, conforme já foi mencionado na introdução deste trabalho, como uma incógnita, pois a preocupação com a aquisição e/ou desenvolvimento da linguagem não têm ficado em evidência durante o processo terapêutico.

Conforme já foi mencionado, o indivíduo com SXF apresenta alterações em nível intelectual, somático, comportamental e de comunicação. Todas estas manifestações geneticamente são explicadas pela presença de um sítio frágil na região q27.3 do cromossomo X.

Tal caracterização dessa síndrome leva-se a pensar em aquisição de linguagem como algo determinado biologicamente. Assim, esses indivíduos possuiriam um dispositivo de aquisição de linguagem determinado geneticamente, cuja competência determinaria um quadro de atraso na aquisição de linguagem em todos os indivíduos portadores da síndrome (CHOMSKY, 1986). Pois afinal de contas, como pode o ser humano desenvolver tanto conhecimento a partir de tão pouca evidência? "Seria tal desenvolvimento ocasionado apenas por um input, onde a criança faria uso da sua intuição como meio de acesso à estrutura gramatical da fala, sendo portanto, o uso da fala um mistério?" (CHOMSKY, 1986), ou "será que ao se falar em aquisição de linguagem o que se supõe é um sujeito já construído, capaz de até localizar o objeto (linguagem), de reconhecê-lo como tal e dele se apossar?" ou será que também seria necessário a presença do 'outro', visto como intérprete (doador de sentido aos comportamentos da criança), mais experiente e possuidor do saber do uso da linguagem para propiciar tal aquisição? (LEMOS, 1986).

Sabe-se que VYGOTSKY (1998) defende que desde os primeiros dias do desenvolvimento da criança, suas atividades adquirem um significado próprio num sistema de comportamento social, afirmando, portanto, que todas as conquistas das crianças não são solitárias, pois desde o início o outro está presente na relação com o bebê, sendo, portanto essa relação considerada como constitutivo do desenvolvimento através da configuração da experiência.

Por outro lado, VYGOTSKY (1998) também defende a hipótese de que a comunicação é biologicamente enraizada, cujo desenvolvimento corresponderá à evolução das informações genéticas, submetidas a uma causalidade mecânica em que um nível precedente explica o sucessivo. Para o autor, a comunicação é uma associação entre o pensamento e a fala, sendo que estes apresentam desenvolvimento ontogenético com raízes diferentes. Porém, VYGOTSKY (1998) considera que no desenvolvimento da fala da criança, existe um estágio pré-intelectual e no desenvolvimento de seu pensamento existe um estágio pré-lingüístico, onde em certo momento, a linha da fala e do pensamento irão se encontrar, ocasionando-se um pensamento verbal e uma fala racional, transformando-se do biológico para o sócio-histórico. A partir daí, o pensamento verbal e a fala racional passarão a sofrer influências sociais.

No contato com os indivíduos portadores da SXF constatou-se que esses apresentam níveis de comunicação diferentes entre si. Tal fato, leva a questionar como se processa o desenvolvimento natural da linguagem oral nesses indivíduos. Estes dados acabam por remeter a uma hipótese sócio-construtivista e interacionista e também a uma hipótese vygotsckiana, que considera o biológico e social como fatores determinantes na aquisição/desenvolvimento pensamento/linguagem. Esses diferentes níveis de desenvolvimento da linguagem também permitem descartar a teoria de CHOMSKY que considera a aquisição e desenvolvimento da linguagem como algo determinado biologicamente.

Assim, levando-se em consideração uma hipótese baseada no interacionismo o adulto seria definido como lugar de funcionamento de processos lingüístico-discursivos (LEMOS, 1992) inseparável da linguagem e da língua onde está inserido, ou seja, o adulto é aquele que sabe a língua que a criança também virá a saber, sendo que sua posição não é a

de quem transmite a linguagem ou de ser capaz de transformá-la em objeto modelar para a aprendizagem. Assim, a interação adulto-criança é marcada pelo fato da criança ser interpretada e, portanto, falada pelo outro, que é o sujeito da estruturação da ordem da linguagem.

É nesse sentido que interação pode ser definida pelas relações materiais, estruturais que se estabelecem entre enunciados do adulto e da criança. Nesse sentido e reciprocamente (CASTRO, 1995, 1996).

A interação irá determinar o conhecimento, desenvolvendo na criança a comunicação, devido à incorporação ou espelhamento de fragmentos da fala do outro, que se cristalizam e são postos em novas relações, onde são interpretadas pelo adulto, fazendo com que estes fragmentos sofram uma conseqüente resignificação, promovendo transformações na fala da criança. Portanto, é importante que também se ressalte nesse momento, que segundo LEMOS (1986), é através da especularidade que a criança tem acesso a uma imagem de si espelhada pela mãe, ou seja, ela se reconhece enquanto sujeito a partir do reconhecimento da mãe. Através da interpretação, a mãe atribui significados às produções sonoras da criança, colocando-a em um universo ao qual ela própria está inserida, assim a linguagem leva a criança a ser significada e a criança passa a espelhar a fala do outro.

A complementaridade é um processo de significação e restrição. A palavra que é repetida ou as palavras que complementam os fragmentos da fala da criança guardam uma relação textual entre si, ou seja, "há uma relação entre um significante do enunciado da mãe e o texto em que este ocorre, texto que a criança torna presente enunciando outro significante do mesmo" (LEMOS, 1992).

Até o momento, tenta-se destacar o lugar da interpretação do adulto como forma de inserir a criança na linguagem e determinar a importância do papel da linguagem na terapia fonoaudiológica dos pacientes com SXF.

Abaixo, seguem-se dois episódios de incorporação da fala de uma criança de 12 anos, portadora da síndrome do cromossomo X frágil, resultante da interação entre ela e um adulto, seu pai. A criança relaciona o fragmento incorporado dessa interação em duas situações: uma onde ele narra a necessidade de se fazer matrícula em sua escola, porém, para se matricular ele precisa pagar um valor que é muito caro, e outra, onde o pai irá comprar uma bicicleta, sendo que esta é muito cara também. Durante o diálogo, percebe-se que a criança não tem noção de quanto em dinheiro é considerado caro, prendendo-se à repetição constante de que 'é caro, muito caro'. Ainda no episódio 1 observou-se que a criança incorpora um fragmento da fala da avaliadora ("Mas a matrícula é para o ano que vem"), reestruturando a sua fala dentro do contexto: "Pu ano qui vem agora. Ano qui vem tem qui fazê matícula."

EPISÓDIO 1:

C: Hoje não fui pá escola. Perdí o onibus da escola.

A: Mas é porque hoje você viria para cá.

C: Tô com um monte de falta.

A: Mas por que? Onde você tem ido?

C: Num sei.

A: Mas como você tem um monte de faltas?

C: Sei lá. É um negócio lá qui tem que fazê matícula

A: Que negócio que tem que fazer matrícula?

C: Eu? Aquele negócio qui tem qui fazê matícula, eu.

A: Fazer matrícula? Mas a matrícula é para o ano que vem.

C: Pu ano qui vem agora. Ano qui vem tem qui fazê matícula.

C: Não tem como pagá.

A: E tem que pagar com o quê?

C: Dinhero

A: Mas tem que pagar? Não, não tem que pagar.

C: Craro, pô.

A: Tem que pagar a escola? Seu pai paga a escola?

C: Tem

A: Tem?

C: Num vai pagá não, é muito caro, ô

A: É, é muito caro, né? E quanto que é?

C: Sei não, mas é caro. Ô é muito caro, mó caro. Todo mundo precisa pagá

A: E se alguém não pagar o que é que acontece?

C: Ninguém vai pagá, também

A: E se ninguém pagar, como é que faz?

C: Aí fica fora.

A: Fica fora! E você não vai estudar?

C: É muito caro ô. Não tem dinheiro não.

A: Mas quem disse que é caro?

C: Meu pai qui falô qui é caro

A: Ah, seu pai que falou.

EPISÓDIO (2): Mesma sessão. Porém, este episódio ocorreu no final da sessão.

C: Vô saí depois.

A: Pra onde você vai?

C: Campinas

A: O que você vai fazer no centro de Campinas?

C: Compá bicicreta

A: Comprar bicicleta? Mas é caro.

C: É, é caro, é muito caro. Mó caro.

A: Como é que você vai pagar?

C: Cartão.

O episódio a seguir, refere-se também a uma criança de 10 anos, portadora da SXF, onde se pode observar a presença de um fragmento incorporado da fala de um adulto à situação de despedida. Este episódio ocorreu no último dia de avaliação de linguagem ao qual, a criança estava sendo submetida.

EPISÓDIO 3:

R: Acabou?

A: Acabou.

R: Entãu, tchau tia, tem qui si dispidí, até logu, tchau, muitu brigadu.

A: Não Rafael, eu ainda vou conversar com a sua mãe.

R: A, é?

Após a avaliadora ter conversado com a mãe de R., esta diz ao filho: "vamos R., vamus imbora."

R: vamus imbora? Tchau, tia, até logu, tchau, muitu brigadu. Vamu mãi.

Diante de tais episódos, a teoria interacionista servirá de base para dar continuidade à discussão sobre aquisição de linguagem, visto que, encontrou-se constantemente presente em crianças com SXF, fatos que sugerem que a criança usa, sem categorizar, pois esta não analisa o que fala, apenas retira o que escuta e usa. Assim, o fato de a criança usar determinados itens da gramática não quer dizer que ela sabe, mas sim, de que é o próprio observador (o outro) que possui um saber. Tem-se, portanto, que inicialmente a criança usa uma mesma forma (fragmentos retirados da fala do adulto) em diferentes contextos e conforme o efeito da palavra usada ela irá construir a linguagem.

Nesses episódios foram verificados os efeitos da interpretação, que é uma tensão entre uma identificação ou reconhecimento, na fala da criança, de um já dito, daquilo que lhe soa familiar e um estranhamento pelos deslocamentos que os novos arranjos entre os significantes provocam. Tais efeitos de semelhança e dessemelhança fazem com que a fala da criança sofra novas relações com conseqüente resignificação (Castro, 1998).

Assim, os movimentos que desarticulam, desestruturam e reestruturam o já dito, que dão lugar a erros, relações imprevisíveis ou desconhecidas na língua (aquilo que é impossível lingüísticamente, mas possível materialmente, como por exemplo em desfazer - desmurchar).

Nesse momento, cabe também ressaltar outro aspecto muito presente na fala do portador da SXF que é a repetição de palavras ou frases como se este, não tivesse domínio do conteúdo ou significado do termo em repetição, necessitando, portanto, fazer uso da repetição com o intuito de talvez compreender seu significado e aprender a utilizá-los em contexto adequado. Vemos nesse momento a importância do papel da interpretação do outro como ponte para a compreensão e uso da linguagem.

A seguir, serão citados dois episódios referentes a dois pacientes portadores da SXF, que apresentam desenvolvimento da comunicação no nível pré-lingüístico, a fim de exemplificar a ocorrência de interpretação pelo "outro" (episódio 4) e a possibilidade de se ter tido uma situação onde o adulto poderia ter dado significado às vocalizações e movimentos e portanto, ter estimulado o aparecimento futuro da fala/linguagem (episódio 5).

EPISÓDIO 4:

A: S. Vamos tirar uma foto? (A. mostra a máquina fotográfica)

M: Ele não gosta de tirar foto. Você não vai conseguir.

S: ãããã.... (S. vira-se de costas para a máquina fotográfica)

A: S., você não gosta de tirar foto?

S: ãããã...... (gritando) (S. sai correndo para o outro lado da sala).

A: Você não quer tirar mesmo, não é?

S: (S. olha de lado, de canto de olho para a máquina fotográfica, comprime a face e abaixa a cabeça).

A: Não precisa ficar com vergonha, é só uma foto.

S: (S. vira-se de costas e põe as mãos no rosto)

A: Então tá bom. Você não quer tirar foto. Não vou tirar a sua foto agora.

Esse episódio trata de um paciente de 13 anos, que apresenta grave comprometimento cognitivo, é hiperativo e agressivo, possui fissura labial e não recebe nenhum tipo de acompanhamento, seja fonoterápico, psicológico ou escolar. Este é um caso que possui um prognóstico muito definido pelo seu diagnóstico. Porém, segundo uma visão interacionista, temos que ter um olhar direcionado para a crença de que essa criança poderá

superar a sua patologia, adquirindo a linguagem, envolvendo o estatuto fonológico, morfológico e sintático.

Assim, no episódio acima, pode-se verificar a presença de comunicação entre A e S, onde A assumiu no momento da interação, o papel de intérprete, a fim de dar significado aos sons emitidos e movimentos realizados pela criança, com intuito de se estimular a aquisição da linguagem em S.

EPISÓDIO 5:

P: (P bate no tambor)

I: (a criança interessa-se pelo tambor)

P: (P dá o tambor para I, mas sem as batutas)

I: (I pega o tambor)

I: ãããã.... (olhando para o tambor)

P: (P bate no tambor novamente e dá só o tambor para I)

I: ãããã..... (I bate no tambor com as mãos)

P: Tó, tó o tambor, toca aí. (P dá o tambor e as batutas).

Esse episódio refere-se a uma criança de 6 anos e 3 meses, que tem acompanhamento fonoaudiológico. Aqui, observa-se que em nenhum momento, P. fez o papel de intérprete das vocalizações e ações de I, sendo que no final do episódio, este acaba simplesmente entregando o tambor e as batutas para I, perdendo as oportunidades de estabelecer uma interação dele com a criança, pois não deu significado às vocalizações e ações que a criança utilizou para se fazer entender (expressar seus desejos) e, portanto, estimular a aquisição da linguagem. Nesse episódio, pode-se questionar se o olhar

terapêutico e dos pais está direcionado somente à patologia e não à possibilidade da criança poder adquirir a linguagem.

Frente ao que já foi discutido até o momento, tem-se que a SXF é uma condição de destaque entre as etiologias do retardo mental, sendo freqüente o comprometimento da linguagem. Por isso, quanto mais cedo o diagnóstico for realizado, maiores serão as chances de uma estimulação precoce e conseqüentemente, de um desenvolvimento menos deficitário, pois conforme alguns estudos mencionados, existe uma possibilidade de haver um declíneo progressivo no QI desses indivíduos mais aparente na transição entre préadolescência e adolescência, o que mostra o quanto é importante e necessária a estimulação precoce e multiprofissional. Também se sabe que se depende muito do conhecimento e crença de que esses pacientes apresentam um potencial que pode ser devidamente estimulado por parte dos profissionais que estão envolvidos nessa missão.

Considerando que a percepção é um processo ativo que envolve a procura das informações correspondentes, a distinção dos aspectos essenciais de um objeto, a comparação desses aspectos uns com os outros, a formulação de hipóteses apropriadas e a comparação dessas hipóteses com os dados originais, o processo de percepção começa pela análise da estrutura percebida, sendo subseqüentemente codificada. Este processo se realiza através especialmente de códigos de linguagem que irão categorizar o aspecto percebido (LURIA, 1981).

Assim, constatou-se consideráveis déficits na percepção visual e auditiva, o que justifica o fato de todos os pacientes avaliados estarem no nível pré-gráfico e no caso daqueles que estão sendo alfabetizados estarem apresentando dificuldades na aquisição da comunicação gráfica. Porém, ainda em relação aos processos perceptuais, especificamente à memória, verificou-se que houve uma porcentagem muito considerável de indivíduos (visual: 100% e auditiva: 75%) com nível inferior a 3 anos.

Assim, nesse momento, é importante que se fale de memória e atenção que são aspectos importantes para o aprendizado, a fim de se auxiliar a tomada de conclusões.



Memória é a retenção ou armazenamento do conhecimento aprendido, é o processo que nos permite fixar o presente e evocar o passado, é uma função da mente que independe da atenção, linguagem e percepção (KANDEL, SCHWARTZ, JESSEL, 1995).

As informações passadas são armazenadas no cérebro, mais especificamente no lobo temporal, sendo que a estrutura mais importante neste lobo é o hipocampo que é importante para o aprendizado e para a memória de fatos recentes. No caso para memória de fatos antigos, admite-se a dependência provável de territórios corticais muito maiores. O hipocampo ainda participa da regulação do comportamento emocional LURIA (1981), MACHADO (1991).

Segundo REISS, LEE, FEUND (1994), o hipocampo é um componente neurofuncional que envolve a aprendizagem, memória, atenção, processamento de informação polissensorial.

Ao se falar em atenção, é necessário um reporte ao lobo frontal que tem como funções, a formação de intenções e programas e a regulação e verificação das formas mais complexas de comportamento humano. A destruição dos lobos frontais implica na resposta de todos os estímulos irrelevantes, respondendo a qualquer elemento do ambiente com reflexos de orientação não passíveis de inibição, e suas distrações perturbam os planos e programas de seu comportamento (LURIA, 1981).

Os achados do estudo de REISS, LEE, FEUND (1994) observaram que os indivíduos com SXF apresentam o cerebelo, hipocampo e giro temporal superior anormal. Também constataram que outras regiões do cérebro tem importante relação com o neurocomportamento nos indivíduos com SXF.

Assim, pode-se levantar a hipótese de que o déficit na memória, na atenção e comportamento presentes na SXF sugerem que esses indivíduos apresentam alterações no lobo temporal, hipotálamo e lobo frontal, dificultando, portanto, a aquisição e o desenvolvimento da linguagem. Com isso, durante um processo terapêutico, seria importante um trabalho de estimulação com sessões curtas e com maior freqüência, principalmente para aqueles indivíduos que apresentarem um comportamento hiperativo em maior grau.

Quanto à recepção e à emissão da comunicação oral, os dados das atividades de ordenação de figuras, ordens, categorização, definição, reversibilidade, complementação de sentenças e histórias sugerem que para se poder desenvolver a linguagem nos pacientes com SXF avaliados, deve-se inicialmente utilizar frases simples, com vocabulário simples e explicativo (ter o objeto presente ou dar pistas daquilo que está sendo dito) e com pausas freqüentes entre as frases. No caso de ocorrer repetições, ecolalias, convém que o terapeuta pare e contextualize a palavra, expressão que está sendo repetida, pois esse comportamento pode ter sido ocasionado por uma não compreensão do que foi dito ou conforme já foi mencionado, SUDHALTER, HOLLIS, COHEN (1991) sugerem que esse tipo de comportamento pode ocorrer devido à necessidade de se estabelecer uma estrutura sintática que permita a sustentação ou a prática do diálogo, pois de outra forma, eles não seriam capazes de manter um diálogo.

Também pode-se concluir que o atraso na aquisição da linguagem seja devido a um fator biológico, que segundo VYGOTSKY (1998) se deve ao fato de que a criança possui um estágio pré-intelectual e pré-lingüístico do pensamento, ocasionando um pensamento verbal e uma fala racional após o encontro desses dois estágios. A partir daí, o pensamento verbal e a fala racional sofreria a influência do social. Porém, baseado no interacionismo, pode-se dizer que seu nível de desenvolvimento lingüístico será determinado pela interação entre ele e o outro, a partir do momento em que a mão identifica o bebê como um ser que possa vir a falar, que poder ser já a partir de seu nascimento, ao interpretar por exemplo, o choro. Também não se pode, nesse momento, desconsiderar que devido a sua patologia, geneticamente, a criança portadora da síndrome teria menor capacidade de percepção/observação da fala/linguagem do outro, necessitando, portanto, de tempo e estimulação maior para assim, adquiri e desenvolver a fala/linguagem. Nesse momento, é importante ressaltar que apesar da patologia, os achados da avaliação fonoaudiológica indicam que o indivíduo portador da SXF, irá passar pelos mesmos processos de aquisição e desenvolvimento de linguagem que uma criança dita normal passará, porém, em algum momento de sua vida, atingirá um desenvolvimento limite.

Portanto, na visão vygotskiana, existem dois aspectos importantes a se considerar: o social, influenciando o desenvolvimento da criança e o biológico, influenciando o desenvolvimento da fala e da linguagem, a partir do momento em que a criança possua um pensamento verbal e uma fala racional. Já na visão interacionista, o social (o outro) possui influência antes do aparecimento da fala através da interpretação. Com base nessas teorias e na patologia que esses indivíduos possuem, pode-se considerar que ambas apresentam importante fundamento nessa condição, apesar de que o uso da interpretação já no período pré-lingüístico e pré-intelectual poderia ocasionar uma superação mais rápida dessa etapa.

Assim, na visão interacionista, durante o processo terapêutico de indivíduos com SXF, é necessário que os pais sejam bem orientados quanto à importância da interação adulto-criança para ocorrer a passagem do silêncio (criança não falante) para o da palavra (aquisição da linguagem). Sendo assim, os terapeutas e os pais devem dar significado a qualquer movimento, gesto olhar, choro, balbucio, emitidos pela criança, tendo consciência da forte influência do biológico nesses indivíduos e que, portanto, poderão demorar mais tempo para a aquisição e desenvolvimento da linguagem. Posteriormente, com a passagem da criança de sujeito não falante (posição de *infans*) para a de ser falante, é necessário que os pais sejam orientados quanto ao papel da fala do adulto.

É importante ressaltar que mesmo após o diagnóstico da SXF, muitos desses indivíduos continuam sem acesso ao acompanhamento terapêutico (fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional, psicólogo, professor habilitado para trabalhar com crianças especiais, neurologista) apesar de todas as alterações comportamentais, de comunicação, motricidade e entre outras que já foram levantadas neste estudo.

Assim, diante das alterações comportamentais, de fala e linguagem, quanto aos aspectos espaciais e visuais, de motricidade, temos que alguns estudiosos como CHUDLEY e HAGERMAN (1987), sugerem que o indivíduo portador da SXF deve receber o mais cedo possível, estimulação multiprofissional, envolvendo, portanto, o fonoaudiólogo, psicólogo, terapeuta ocupacional, além de uma assistência especial à educação.

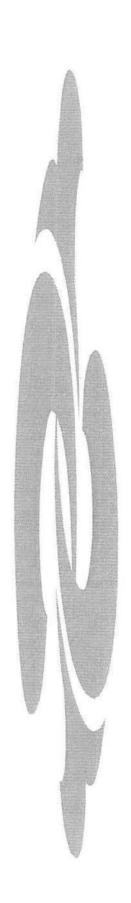
KEENAN, KEANE, RAMSEY (1993) também propõe como tratamento para os casos de SXF, a centralização do aprendizado diário do mundo que o cerca, além de terapias de linguagem que proporcionem beneficios na recepção e expressão da linguagem.

Entretanto, são poucos os estudos a respeito, particularmente em nosso meio. Além disso, vários desses trabalhos sugerem a realização de novas pesquisas envolvendo contingente maior de indivíduos. Aliás, essa também é uma proposta deste estudo que espera passar a necessidade de que indivíduos com SXF sejam avaliados de forma mais criteriosa e, particularmente no âmbito da Fonoaudiologia, seria oportuno que os profissionais estivessem melhor orientados quanto às características dessa condição, as peculiaridades de sua transmissão, dos aspectos neuro-evolutivos, de comunicação, entre outros, bem como a metodologia de diagnóstico e terapêutica.

Com base nos achados deste estudo, pôde-se constatar que os pacientes com SXF avaliados, apresentam semelhanças, como nas características físicas, comportamentais, na comunicação, mas também apresentam diferenças, que no caso da fonoaudiologia, envolve a comunicação. Tal diferença pode ser devido ao grau de comprometimento mental, determinado pela própria patologia, como também, do social onde cada paciente está inserido, ou seja, se estão freqüentando escola, se fazem tratamento com fonoaudiológo, psicológo, terapeuta ocupacional, se existe interesse das famílias no desenvolvimento desses indivíduos.

Para finalizar, ressalta-se que conforme se pôde observar, os trabalhos realizados são na sua maior parte pertencentes a literatura estrangeira, o que demonstra o quanto precisa-se investir no estudo e diagnóstico precoce dessa condição, para assim, obter-se maiores progressos com os pacientes.





6. CONCLUSÃO

A partir dos dados coletados pôde-se concluir que:

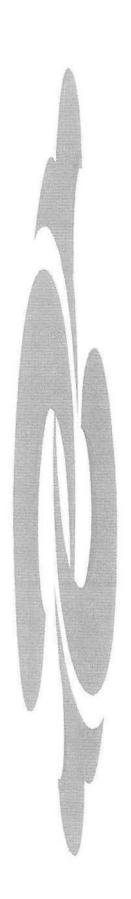
1. Pacientes com SXF apresentam notável atraso nos padrões de comunicação lingüístico, visto que se constatou que entre a faixa etária de 6 e 13 anos, os indivíduos avaliados apresentaram comunicação em nível lingüístico, até 3 anos. Assim, os resultados sugerem que o processo de aquisição da linguagem desses indivíduos é lento.

 Pacientes com SXF interagem oralmente com os interlocutores por processos semelhantes aos normais, buscando aprender a linguagem circundante, mas têm limites severos.

 É de grande importância a orientação aos pais quanto ao papel da interpretação na interação adulto e criança com SXF.

4. Aparentemente o fator genético é o fator limitante.

Conclusão	
94	



7. SUMMARY

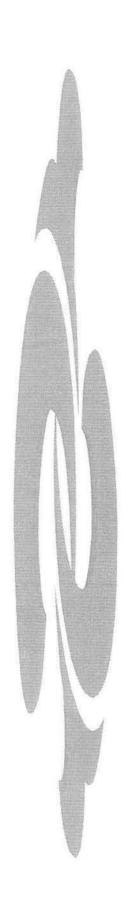
The main aim of this work was to make a caracterization of the communication in people with fragile X syndrome (SXF). This syndrome happens in about 1:2500 to 1:4000 men, responsible for 4% to 8% of all the cases of mental deficiency in male. It is considerated the principal hereditary etiology and the second genetic cause of mental retardation, it is just overcome by Down's syndrome.

The sample has 10 boys, with ages between 6 and 13 years old, that were aleatory selected, among patients that are assisted by the Genectic Clinic service from the Medical Genetic Department of the Medical Science College – Unicamp, with diagnostic of SXF, confirmed by citogenetic study.

The instrument of avaliation and analysis that was used for patients in prelinguistic level of communication was the Protocol of assessment of prelinguistic intencional communication. For patients in linguistic level, it was used the Language Exam TIPITI (BRAZ & PELLICIOTTI, 1988), that is compound of activities to avaliate the Oral Communication, Visual Perception, Auditory Perception; Fonologic Avaliation Test (YAVAS, HERNANDORENA & LAMPRECHT, 1991). For both levels of communication, was also used scales of communication's development (LAUNAY, 1989; AZCOAGA et al, 1981; HOPPER & NAREMORE, 1978; LENNEBERG, 1967).

The most parte of people with SXF have the communication in linguistic level (80%). While the patients with age until 10 years old had a linguistic development until 2.6 years old, others that had age between 10 and 13 years old had this development until three years old. These people also had considerated alterations involving the cognitive aspects, mainly in the process of auditory and visual memory.

In conclusion, people with SXF need to be assisted by specific terapists, as soon as possible. The profissionals that are involved in this mission should have more orientation about the caracteristics of this syndrome. It is also suggested that new studies in our country should be done and involving a good amount group of people.



8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- AZCOAGA, J.E. et al. Ontogenia del lenguaje. In: Los retardos del lenguaje en el niño. Barcelona, Paidós, 1981. Cap. 2, p.23-41.
- BRAZ, H.A & PELLICCIOTTI, H.F. Exame de Linguagem TIPITI. São Paulo, Editora MNJ, 1988.
- BROWN, R. W. A first language: The early stages. Cambridge, Mass.: Harvard University Press, 1973.
- BROWN, T.W.; JENKINS, E.C.; COHEN, I.L., FISCH, G.S.; WOLF-SCHEIN, E.G.; GROSS, A; WATERHOUSE, L.; FEIN, D.; MASON-BROTHERS, A; RITVO, E.; RUTTENBERG, B. A; BENTLEY, W.; CASTELLS, S. Fragile X and Autism. Am J Med Genet, 23: 341-352, 1986.
- CASTRO, M.F.P. Ainda a negação: questões sobre a interpretação. Cadernos de Estudos Lingüísticos, 29,1995.
- CASTRO, M.F.P. A interpretação: a fala do outro e a heterogeneidade da fala da criança. Letras-Revista do Mestrado da UFSM, p. 125-138, 1997.
- CASTRO, M.F.P. Sobre a interpretação e os efeitos da fala da criança. Letras de Hoje, 33: 81-87, 1998.
- CASBY, M.W. & CUMPATA, J.F. A protocol for the assessment of prelinguistic intentional communication. J Commun Disord, 19: 251-260, 1986.
- CHOMSKY, N. Knowledge of Language: its nature, origin and use.. New York, Praeger, 1986.
- CHUDLEY, A E.& HAGERMAN, R. J. Medical Progress: Fragile X syndrome. J Pediatrics, 110:821-832, 1987.
- COHEN, I.L.; VIETZE, P.M.; SUDHALTER, V.; JENKINS, E. C.; BROWN, W.T. -Effects of Age and Communication Level on Eye Contact in Fragile X Males and Non-Fragile X Autistic Males. Am J Med Genet, 38: 498-502, 1991.

- CORNISH, K. M.; MUNIR, F.; CROSS, G. Spatial Congnition in Males with Fragile X Syndrome: Evidence for a Neuropsychological Phenotype. Cortex, 35: 263-271, 1999.
- CROWE, S. F.; HAY, D. A. Neuropsychological Dimensions of the Fragile X Syndrome: Support for a Non-Dominant Hemisphere Dysfunction Hypothesis. Neuropsychologia, 28(1): 9-16, 1990.
- FISCH, G.S.; HOLDEN, J.J. A; CARPENTER, N. J.; HOWARD-PEEBLES, P.N; MAD DALENA, A; PANDYA, A; NANCE, W. Age Related Language Characteristics of Children and Adolescents with Fragile X Syndrome. Am J Med Genet, 83: 253-256, 1999.
- FRAZÃO, Y.S. Paralisia cerebral na clínica fonoaudiológica: primeiras questões sobre linguagem. São Paulo, 1996. (Dissertação de Mestrado PUC-SP).
- GIACHETI, C. M. Achados Fonoaudiológicos em indivíduos com a Síndrome do Cromossomo X Frágil. São Paulo, 1992. (Dissertação de Mestrado - Escola Paulista de Medicina).
- GOLDFELD, M. Teorias da Aquisição da Linguagem. In: _____ Fundamentos em Fonoaudiologia. Rio de Janeiro, Guanabara Koogan, 1998, p. 1-13.
- GUERREIRO, M. M. Síndrome do X frágil: Características clínicas, eletrencefalográficas e de imagem. Campinas, 1993. (Tese de Doutorado – Unicamp).
- HAGERMAN, R. J.; AMIRI, K.; CRONISTER, A. Fragile X Checklist. Am J Med Genet, 38: 283-287, 1991.
- HAGERMAN, P. J. Fragile X syndrome: the Gene and the Protein. In: II JORNADA BRASILEIRA SOBRE A SÍNDROME DO X FRÁGIL, São Paulo, 2000.

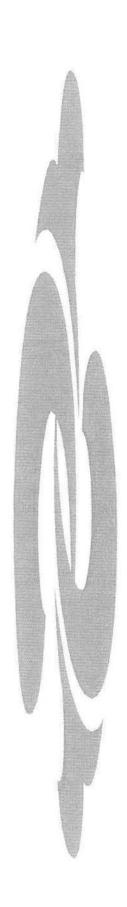
- HANSON, D. M.; JACKSON, A W.; HAGERMAN, R. J. Speech Disturbances (cluttering) in Mildy Impaired Males with the Martin-Bell/Fragile X Syndrome. Am J Med Genet, 23: 195-206, 1986.
- HODAPP, R.M.; DYKENS, E. M.; HAGERMAN, R. J.; SCHREINER, R.; LACHIEWICZ, A M.; LECKMAN, J.F. - Developmental Implications of Changing Trajectories of IQ in males with Fragile X syndrome. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry, 29 (2): 214-219, 1990.
- HOPPER, R., NAREMORE, R. Children's Speech, 2 ed. New York, Harper & Row, 1978.
- HOWARD-PEEBLES, P. M.; STODDARD, G.R.; MIMS, M. G. Familial x-linked Mental Retardation, verbal disability and marker X chromossomes. Am J Human Genet, 31: 214-222, 1979.
- JACKY, P.B.; AHUJA, Y.R.; ANYANE-YEBOA, K., BREG, W.R.; CARPENTER, N.J.; FROSTER-ISKENIUS, U.G., FRYNS, J.P., GLOVER, T.W.; GUSTAVSON, K.H.; HOEGERMAN, S.F., et al. - Guidelines for the preparation and analysis of the fragile X chromosome in lymphocytes. Am J Med Genet, 38 (2-3): 400-3, 1991.
- JORDE, L.B.; CAREY, J.C.; BAMSHAD, M.J.; WHITE, R.L. Genética Médica. Rio de Janeiro, Guanabara Koogan, 2000, p. 89-91.
- KAUFMANN, W.E.& REISS, A L. Molecular and Cellular Genetics of Fragile X Syndrome. Am J Med Genet, 88: 11-24, 1999.
- KEENAN, E.; KEANE, V; RAMSEY, L. Fragile X syndrome review. Irish Medical Journal. 86(3): 94-96, 1993.

- LAUNAY, C. Distúrbios da linguagem, da fala e da voz na infância. S Borel Maisony. Roca. S. Paulo, 1989, p.17-31.
- LEMOS, C.T.G. A Sintaxe no espelho. Cad. Est. Ling., 10. 5-15, 1986.
- LEMOS, C.T.G. Sobre o ensinar e o aprender no processo de aquisição de linguagem.

 Cad. Est. Ling., 22: 149-152, 1992.
- LEMOS, C.T.G. Processos metafóricos e metonímicos: seu estatuto descritivo e explicativo na aquisição da língua materna. Campinas, UNICAMP. 1992.
- LEMOS, C.T.G. Língua e Discurso na Teorização sobre Aquisição de Linguagem. Letras de Hoje, 30: 9-28, 1995.
- LEVITAS, A; HAGERMAN, R.J.; BRADEN, M.; RIMLAND. B.; MCBOGG, P. Autism and the fragile X syndrome. J. Dev. Behav. Pediatr. 4: 151-158, 1983.
- LOPES, R.E.V. O que a criança não nos diz O lugar da empiria no modelo chomskiano. Letras de Hoje. 30: 83-89. 1995.
- LURIA, A.R. Atenção e Memória. In: ______- Fundamentos de Neuropsicologia. São Paulo, Edusp, 1981, p. 223-265.
- MACHADO, A. Estrutura e Funções do Córtex Cerebral. In _____ Neuroanatomia Funcional. Rio de Janeiro, Atheneu, 1991, p.213-223.
- MAZZOCCO, M. M. M.; PENNINGTON, B. F.; HAGERMAN, R. J. Social Cognition Skills Among Females with Fragile X. J Aut Dev Disord, 24(4): 473-485, 1994.
- MERYASH, D.L.; SZYMANSKI, L.S.; GERALD, P.S. Infantile autism associated with the fragile X syndrome. J Aut Dev Disord, 12: 295-301, 1982.
- MILNER, J.C. O Amor da Língua. Porto Alegre. Artes Médicas, 1987.
- PAUL, R.; DYKENS, E.; LECKMAN, M.W.; BREG, W.R.; COHEN, D.J. A comparison of Language Characteristics of Mentally Retarded Adults with Fragile X Syndrome

- and Those with Nonspecific Mental Retardation and Autism. J Aut Dev Disord, 17(4): 457-468, 1987.
- PROOPS, R.& WEBB, T. The fragile X syndrome in the Martin-Bell-Renpenning syndrome and in males with other forms of familial mental retardation. J Med Genet, 18: 366-373, 1981.
- REISS, A L.; LEE, J.; FREUND, L. Neuroanatomy of fragile X syndrome: The temporal lobe. Neurology, 44: 1317-1324, 1994.
- RIPER, C.V.; EMERICK, L. Correção da linguagem: uma introdução à patologia da fala e á audiologia. Porto Alegre: Artes Médicas, 1997, p. 90-117.
- SANDER, E.K. When are speech sounds learned? J. Speech and Hearing Disorders, 37: 54-63, 1972.
- SAUSSURE, F. de. Curso de Introdução à Lingüística Geral. 4 ed. São Paulo. Cultrix, 1972.
- SUDHALTER, V.; COHEN, I. L.; SILVERMAN, W.; WOLF SCHEIN, E. G. -Conversational Analyses of Males with fragile X, Down syndrome and Autism: A comparison of the emergence of deviant language. Am J Med Genet, 94: 431-441, 1990.
- SUDHALTER, V.; HOLLIS, S.; COHEN, I. L. Syntatic Delay and Pragmatic Deviance in the Language of Fragile X Males. Am J Med Genet, 38: 493-497, 1991.
- SUDHALTER, V.; MARANION, M; BROOKS, P. Expressive Semantic Deficit in the Productive Language of Males with Fragile X Syndrome. Am J Med Genet, 43: 65-71, 1992.
- SPINELLI, M.; ROCHA, A C. O; GIACHETI, C. M.; RICHIERI-COSTA, A . Word-Finding Difficulties, Verbal Paraphasias, and Verbal Dyspraxia in Tem Individual with Fragile X Syndrome. Am J Med Genet, 60: 39-43, 1995.

- TURK, J.; CORNISH, K. Face Recognition and emotion perception in boys with Fragile X syndrome. J Intell Disab Research, 42: 490-499, 1998.
- TURNER, G.; DANIEL, A; FROST, M. X-linked mental retardation, macroorchidism, and the Xq27 fragile site. Pediatrics. 96: 837-841, 1980.
- TURNER, G.; WEBB T.; WAKE, S.; ROBINSON, H. Prevalence of Fragile X Syndrome. Am J Med. Genet,64: 196-197, 1996.
- VARLEY, C.K.; HOLM, V.A; EREN, M.O. Cognitive and psychiatric variability in three brothers with fragile X syndrome. **Devel Behav Pediatr**, 6: 87-90, 1985.
- VITTO, M.F.L.; ARANTES, L. M. Sobre os efeitos da fala da criança: da heterogeneidade desses efeitos. Letras de Hoje, 33: 65-71, 1998.
- VITTO, M.F.L. Os monólogos da criança: "Delírios da Língua". Campinas, 1994.
 (Tese de Mestrado Instituto de Estudos da Linguagem).
- VRIES, B.B.A; HALLEY, K.J.J.; OOSTRA, B.A; NIERMEIJER, M.F. The fragile X syndrome. J Med Genet, 35: 579-589, 1998.
- VYGOTSKY, L.S. As raízes genéticas do pensamento e da linguagem. In: Pensamento e Linguagem. 41-63, São Paulo, Martins Fontes, 1998.
- YAVAS, M.; HERNANDORENA, C.L.M.; LAMPRECHT, R.R. Avaliação Fonológica da Criança. Porto Alegre: Artes Médicas, 1991. 148p.



9. ANEXOS

TABELA 31: Caracterização dos indivíduos com SXF

Paciente	Idade	Nível de	Asp. Fonét-	Percep.	Percep.	-Fono-	Psicoterapia	Terapia	Classif.
	Cronol.	Counic.	fonol.	Visual	Audit.	terapia		Ocupac.	Mental
1	10 a	L***	4 a6m	PG	Æ	S	N	S	NA
2	12 a	L***	4 a6m	PG	AE	N	N	N	NA
3	13 a	L***	3 a	PG	AE	N	S	N	ΝA
4	6 a	PL				S	N	N	rebaix.
5	13 a	PL				N	N	N	NA
6	7 a	L**	4 a	PG	AE	S	S	N	NA
7	10 a	L*	3 a	PG	AE	N	N	N	NA
8	8 a	L**	4 a6m	PG	AE	N	N	N	Leve
9	10 a	L**	4 a6m	PG	AE	S	S	N	Mod.
10	12 a	L***	4 a6m	PG	AE	N	N	N	Mod.

Legenda: PL = pré-lingüístico

L* = lingüístico (1 a6m - 2 a)

L** = lingüístico (2 a - 2 a6m)

L*** = lingüístico (2 a6m - 3 a)

PG = pré-gráfico

AE = abaixo do esperado

NA= não avaliado

TABELA 32: COMUNICAÇÃO: Emissão e Recepção

Pacientes	Ordenação	Ordens	Categorização	Definição	Reversibilidade	Complementação	Histórias
	de figuras					sentenças	
1	3 a	4 a	3-7 a	5-7 a	3-5-6 a	3-4 a	3-7 a
2	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a
3	inf.3 a	inf.3 a	3-7 a	3-5 a	inf.3 a	3-4 a	3-5-6 a
4							
5							
6	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	3-5-6 a	inf.3 a	3 a
7	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a
8	inf.3 a	3 a	inf.3 a	5-7 a	3-5-6 a	3-4 a	inf.3 a
9	4 a	5-a	5-7 a	5-7-a	6-7 a		3-5-6 a
10	inf.3 a	4 a	inf.3 a	3 a	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a

TABELA 33: PERCEPÇÃO VISUAL: NÍVEL PRÉ-GRÁFICO E GRÁFICO

	NİVEL	PRÉ -	GRĀFI- CO			NÍVEL	GRÁFICO	
Pacientes	Discriminação	Fig	Memória	Análise- Síntese	Discriminação	Fig	Memória	Análise- Síntese
1	A	A	NA	A	A	NA	NA	NA
2	NA	A	NA	Α				
3	A	NA	NA	Α				
4								
5								
6	A	A	NA	A	A	NA	NA	NA
7	NA	Α	NA	A				
8	NA	A	NA	NA				
9	A	Α	NA	A				
10	A	NA	NA	NA	1			

LEGENDA: A = adquirido para atividades para crianças de 3 anos.

NA = Não adquirido para atividades para crianças de 3 anos (inferior a 3 anos).

Critério para aplicar prova de percepção visual: Nível Gráfico: ter A no mínimo em 3
ítens.

TABELA 34: PERCEPÇÃO AUDITIVA

Pacientes	Discrimin.	Memória imediata	Análise	Síntese	Análise- Síntese	Ritmo	
1	3 a	inf.3 a	3-4 a	4-5 a	3-4 a	3-5 a	
2	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	4-5 a	inf.3 a	inf.3 a	
3	3 a	inf.3 a	3-4 a	3 a	3-4 a	3-5 a	*
4							
5							
6	3 a	inf.3 a	5 a	4-5 a	3-4 a	3-5 a	
7	inf.3 a	inf.3 a	inf.3 a	3 a	3-4 a	inf.3 a	
8	4-5 a	inf.3 a	5 a	4-5 a	3-4 a	inf.3 a	
9		3 a	5 a	4-5 a	3-4 a	3-5 a	
10	3 a	3 a	inf.3 a	3 a	3-4 a	3-5 a	

UNICAMP BIBLIOTECA CENTRAL SEÇÃO CIRCULANTE Caracterização física, comportamental e de comunicação dos pacientes com SXF, presentes neste estudo.

Paciente 1 (P1):

Indivíduo do sexo masculino, 10 anos, portador da SXF.

Características físicas:

- Dismorfismo facial: face alongada;
- Anomalia de pavilhão auricular: orelhas grandes;
- Calosidade por mordedura das mãos;
- Palato alto.

Características comportamentais:

- hiperatividade;
- agressividade;
- pobre contato visual;
- aversão ao toque;
- déficit de atenção;
- dificuldade na interação pessoal;
- ansiedade;
- labilidade emocional;
- movimentos estereotipados de mãos.

UNICAMP BIBLIOTECA CENTRAL SEÇÃO CIRCULANTE

- Nível lingüístico: 1º nível lingüístico (2 anos e 6 meses até 3 anos): criança se

comunica através de frases simples com uso de sintagmas nominais e verbais, faz

perguntas, usa frases negativas, faz transformações nas frases ouvida, há

incorporação de preposições, conjunções e desinências de gênero, número e pessoa,

aumento de vocabulário, proporcionando ampliação da sintaxe e semântica

(BROWN, 1973; HOPPER & NAREMORE, 1978; AZCOAGA et al, 1981;

LAUNAY, 1989).

Nível fonético-fonológico: até 4 anos e 6 meses (Sander, 1972).

- Fala: Constatou-se que o paciente fazia repetição de frases ouvidas, tentando utilizar

o que ouvia em outras situações. Exemplo: Em situação de despedida, repetia as

seguintes frases: "Tchau, tem que se despedir, até logo, tchau, muito obrigado."

Paciente 2 (P2):

Indivíduo do sexo masculino, 12 anos, portador da SXF.

Características físicas:

- Dismorfismo facial: face alongada e mandíbula proeminente;

Anomalia de pavilhão auricular: orelhas grandes e em abano;

Calosidade por mordedura das mãos;

Palato alto.

Características comportamentais:

pobre contato visual;

déficit de atenção;

ansiedade;

timidez.

- Nível lingüístico: 1º nível lingüístico (2 anos e 6 meses até 3 anos): criança se

comunica através de frases simples com uso de sintagmas nominais e verbais, faz

perguntas, usa frases negativas, faz transformações nas frases ouvida, há

incorporação de preposições, conjunções e desinências de gênero, número e pessoa,

aumento de vocabulário, proporcionando ampliação da sintaxe e semântica

(BROWN, 1973; HOPPER & NAREMORE, 1978; AZCOAGA et al, 1981;

LAUNAY, 1989).

Nível fonético-fonológico: até 4 anos e 6 meses (Sander, 1972).

Fala: em alguns momentos é ininteligível devido à velocidade aumentada da fala.

Paciente 3 (P3):

Indivíduo do sexo masculino, 13 anos, portador da SXF.

Características físicas:

- Dismorfismo facial: face alongada;

- Anomalia de pavilhão auricular: orelhas grandes e em abano;

Palato alto.

Características comportamentais:

hiperatividade;

- pobre contato visual;

déficit de atenção;

ansiedade;

- timidez.

- Nível lingüístico: 1º nível lingüístico (2 anos e 6 meses até 3 anos): criança se

comunica através de frases simples com uso de sintagmas nominais e verbais, faz

perguntas, usa frases negativas, faz transformações nas frases ouvida, há

incorporação de preposições, conjunções e desinências de gênero, número e pessoa,

aumento de vocabulário, proporcionando ampliação da sintaxe e semântica

(BROWN, 1973; HOPPER & NAREMORE, 1978; AZCOAGA et al, 1981;

LAUNAY, 1989).

Nível fonético-fonológico: até 3 anos (Sander, 1972).

Fala: em alguns momentos é ininteligível, devido à velocidade aumentada da fala.

Linguagem perseverativa: repete constantemente expressões/frases de situações ouvidas.

Exemplo: "é pingussa", "ele matou".

Paciente 4 (P4):

Indivíduo do sexo masculino, 6 anos e 3 meses, portador da SXF.

Características físicas:

Dismorfismo facial: face alongada;

Anomalia de pavilhão auricular: orelhas grandes e em abano;

Palato alto.

Características comportamentais:

hiperatividade;

pobre contato visual;

aversão ao toque;

déficit de atenção;

dificuldade na interação pessoal;

- ansiedade;
- labilidade emocional;
- movimentos estereotipados de mãos;
- timidez.

- Nível pré-lingüístico intencional elementar: (8-12 meses): Criança se comunica intencionalmente com o adulto através de uso de gestos, apontamentos, olhares, vocalizações em direção ao objeto e ao adulto. A criança reconhece que pode usar as pessoas como agentes, utilizando-se de sinais simples associado ou não a vocalizações para agir sobre os outros (BROWN, 1973; HOPPER & NAREMORE, 1978; AZCOAGA et al, 1981; LAUNAY, 1989).

Paciente 5 (P5):

Indivíduo do sexo masculino, 13 anos, portador da SXF.

Características físicas:

- Dismorfismo facial: face alongada e mandíbula proeminente;
- Anomalia de pavilhão auricular: orelhas em abano;
- Calosidade por mordedura das mãos;
- Palato alto.

- hiperatividade;
- agressividade;
- pobre contato visual;

- aversão ao toque;
- déficit de atenção;
- dificuldade na interação pessoal;
- ansiedade;
- labilidade emocional;
- movimentos estereotipados de mãos;
- timidez.

- Nível pré-lingüístico intencional elementar: (8-12 meses): Criança se comunica intencionalmente com o adulto através de uso de gestos, apontamentos, olhares, vocalizações em direção ao objeto e ao adulto. A criança reconhece que pode usar as pessoas como agentes, utilizando-se de sinais simples associado ou não a vocalizações para agir sobre os outros (BROWN, 1973; HOPPER & NAREMORE, 1978; AZCOAGA et al, 1981; LAUNAY, 1989).

Paciente 6 (P6):

Indivíduo do sexo masculino, 7 anos, portador da SXF.

Características físicas:

- Dismorfismo facial: face alongada e mandíbula proeminente;
- Anomalia de pavilhão auricular: orelhas grandes e em abano;
- Palato alto.

Características comportamentais:

hiperatividade;

- pobre contato visual;
- aversão ao toque;
- déficit de atenção;

- Nível lingüístico: 1º nível lingüístico (2 anos até 2 anos e 6 meses): Criança se comunica através da forma lingüística convencional: uso de frases simples, aquisição das flexões de substantivo e verbo, uso de artigo.
- Nível fonético-fonológico: até 4 anos (Sander, 1972).
- Linguagem perseverativa: criança se refere constantemente à estória da pequena sereia.
- Fala: em alguns momentos é ininteligível devido à velocidade aumentada de fala.

Paciente 7 (P7):

Indivíduo do sexo masculino, 10 anos, portador da SXF.

Características físicas:

- Dismorfismo facial: face alongada e mandíbula proeminente;
- Anomalia de pavilhão auricular: orelhas grandes;
- Calosidades por mordedura de mãos;
- Palato alto.

- pobre contato visual;
- déficit de atenção;
- timidez.

- Nível lingüístico: 1º nível lingüístico (1 ano e 6 meses até 2 anos): Criança verbaliza

em direção ao objeto ou adulto, acompanhado de gestos. A criança utiliza-se

predominantemente de palavra-frase, pois se observa em raros momentos o uso de

palavra justaposta para se comunicar.

- Nível fonético-fonológico: até 3 anos (Sander, 1972).

Fala: Presença de disfluência na fala, sem tensões ou movimentos associados.

Paciente 8 (P8):

Indivíduo do sexo masculino, 8 anos, portador da SXF.

Características físicas:

Dismorfismo facial: face alongada;

Anomalia de pavilhão auricular: orelhas grandes;

Palato alto.

Características comportamentais:

- hiperatividade;

pobre contato visual;

ansiedade;

déficit de atenção;

Características da comunicação:

- Nível lingüístico: 1º nível lingüístico (2 anos até 2 anos e 6 meses): Criança se comunica através da forma lingüística convencional: uso de frases simples, aquisição das flexões de substantivo e verbo, uso de artigo.
- Nível fonético-fonológico: até 4 anos e 6 meses (Sander, 1972).
- Fala: em alguns momentos é ininteligível devido à velocidade aumentada de fala.

Paciente 9 (P9):

Indivíduo do sexo masculino, 10 anos, portador da SXF.

Características físicas:

- Dismorfismo facial: face alongada;
- Anomalia de pavilhão auricular: orelhas grandes;
- Palato alto.

- hiperatividade;
- pobre contato visual;
- aversão ao toque;
- déficit de atenção;
- agressividade;
- dificuldade na interação social;
- ansiedade;
- labilidade emocional;
- timidez.

- Nível lingüístico: 1º nível lingüístico (2 anos até 2 anos e 6 meses): Criança se comunica através da forma lingüística convencional: uso de frases simples, aquisição das flexões de substantivo e verbo (uso de gerúndio), uso de artigo.
- Nível fonético-fonológico: até 4 anos e 6 meses (Sander, 1972).
- Fala: em alguns momentos é ininteligível devido à velocidade aumentada da fala.

Paciente 10 (P10):

Indivíduo do sexo masculino, 12 anos, portador da SXF.

Características físicas:

- Dismorfismo facial: face alongada e mandíbula proeminente;
- Anomalia de pavilhão auricular: orelhas grandes e em abano;
- Calosidades por mordedura de mãos;
- Palato alto.

- hiperatividade;
- agressividade
- pobre contato visual;
- aversão ao toque;
- déficit de atenção;
- ansiedade;
- dificuldade na interação social;
- labilidade emocional.

- Nível lingüístico: 1º nível lingüístico (2 anos e 6 meses até 3 anos): criança se comunica através de frases simples com uso de sintagmas nominais e verbais, faz perguntas, usa frases negativas, faz transformações nas frases ouvida, há incorporação de preposições, conjunções e desinências de gênero, número e pessoa, aumento de vocabulário, proporcionando ampliação da sintaxe e semântica (BROWN, 1973; HOPPER & NAREMORE, 1978; AZCOAGA et al, 1981; LAUNAY, 1989).
- Nível fonético-fonológico: até 4 anos e 6 meses (Sander, 1972).
- Fala: voz hiponasal, dificultando a inteligibilidade da fala.



UNICAMP BIBLIOTECA CENTRAL SEÇÃO CIRCULANTE

