

SÍNDROME DO X FRÁGIL: ALTERAÇÃO MIOFUNCIONAL E DE LINGUAGEM*

Fragile X syndrome: myofunctional and language alterations

Ana Daniela Barbosa⁽¹⁾
Milena Pereira Muller⁽¹⁾

RESUMO

Objetivo: verificar as alterações miofuncionais e de linguagem no portador da síndrome do X frágil. **Métodos:** relato de caso de um menino de 12 anos com diagnóstico genético confirmado da síndrome do X frágil. A avaliação referente aos aspectos miofuncionais e de linguagem, ocorreu na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) da cidade de Itajubá, utilizando para esta um protocolo específico. **Conclusão:** no caso relatado de síndrome do X frágil, observamos alterações miofuncionais e de linguagem. Nos órgãos fonoarticulatórios; face longa, prognatismo, palato em ogiva e lábios entreabertos; nas funções estomatognáticas respiração, mastigação, deglutição e fala alteradas. No que diz respeito à linguagem, alterações de recepção e expressão.

DESCRITORES: Síndrome de fragilidade do cromossomo X/fisiopatologia; Deficiências do desenvolvimento; Transtornos da linguagem/diagnóstico; Comportamento verbal; Músculos faciais/fisiopatologia; Criança

INTRODUÇÃO

A síndrome do X frágil é caracterizada por comprometimento intelectual ligado ao sexo com o achado de um cromossomo X dominante. Este apresenta uma haste, próxima à ponta do braço longo. Acredita-se que esta área é de constrição frágil, devido à deficiência do ácido fólico, ocorrendo quebras freqüentes⁽¹⁾.

A incidência dessa síndrome é maior no sexo masculino, numa relação aproximada de 80% para os homens e 20% para as mulheres. A síndrome do X frágil tem causa hereditária, sendo a alteração mais comum, o retardo mental. Podem ser observadas também, alterações faciais como: orelhas grandes e face longa⁽²⁾.

O grau de retardamento mental é classificado como moderado, sendo sua incidência superada apenas pela síndrome de Down⁽³⁾.

Alterações como, palato ogival, ou fissuras palatinas, prognatismo, autismo, e hiperatividade, também podem ser observadas nos portadores da síndrome do X frágil⁽⁴⁾.

As alterações de linguagem estão entre as principais causas que levam a família a procurar o fonoaudiólogo, assim como o atraso na aquisição de fala, a dificuldade no comportamento escolar, a ansiedade social e os comportamentos repetitivos. É importante que os profissionais fiquem atentos para a verificação de traços sugestivos à síndrome⁽⁵⁾.

O objetivo deste trabalho é caracterizar as alterações de motricidade oral e linguagem no indivíduo portador da síndrome do X frágil.

MÉTODOS

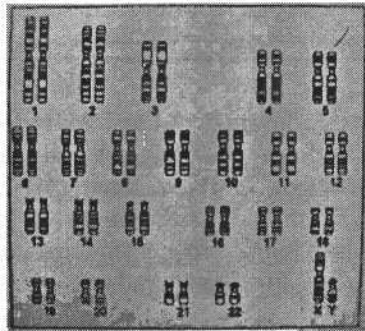
O presente estudo é um relato de caso, de uma criança de 12 anos, portadora da síndrome do X frágil. Para a fundamentação do trabalho, foram feitas revisões bibliográficas relacionadas ao tema, em bibliotecas das Faculdades de Medicina de Itajubá (FMit), Universidade de Taubaté (UNITAU) e pesquisas por meio da Internet, Lilacs, Medline e Centro Latino-Americano e do Caribe de Informações em Ciência da Saúde (BIREME).

*Instituição de Origem - Faculdades Integradas Teresa D'Ávila - FATEA Lorena - SP.

¹Especialização em Motricidade Oral pelo Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica (CEFAC)

Relato de caso: O sujeito deste relato é um menino de 12 anos de idade, com deficiência mental e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. A confirmação da síndrome do X frágil foi feita através de exame realizado pelo departamento de genética médica da Universidade Federal de Campinas - UNICAMP (Figura 1).

Figura 1. Metáfase esquemática representativa do cariótipo, tendo como resultado 46Y, fra(X) (q27), tendo 20% das células comprometidas.



O sujeito também passou por avaliação na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) da cidade de Itajubá (MG), que confirmou a síndrome.

Posteriormente foi realizada avaliação Fonoaudiológica miofuncional, baseada no protocolo de Junqueira (1998)⁽⁶⁾ e o de fala e linguagem segundo critérios de Zorzi⁽⁷⁾.

A avaliação Fonoaudiológica foi realizada, em uma sala da instituição, com o auxílio de luvas de látex descartáveis, abaixador de língua de madeira descartável, espelho de Glatzel, copo e pão francês.

Ética: O presente relato de caso foi avaliado e aprovado com o nº 183/02 pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica, tendo sido considerado, sem risco e com necessidade de consentimento livre e esclarecido.

RESULTADOS

Na avaliação dos órgãos fonoarticulatórios, foram observados os seguintes dados: alterações faciais como face longa caracterizada como dolicofacial (Figura 2), discreta assimetria facial e olheiras acentuadas.

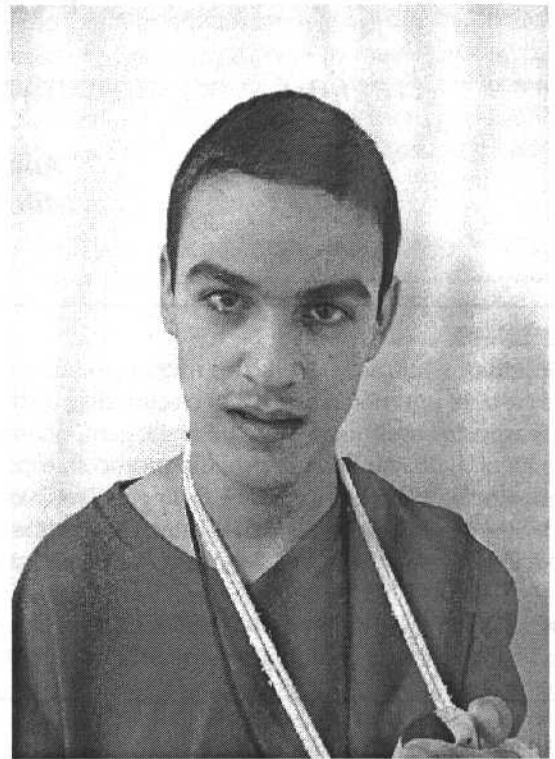
Lábios entreabertos em repouso, musculatura hipofuncional, com possibilidade de vedamento, uma vez que não houve participação excessiva da musculatura perioral durante seu vedamento. Presença acentuada de sialorréia.

Hipofuncionalidade de bochechas, sem marcas internas.

Língua com aspecto normal, mobilidade dentro dos padrões esperados, tensão rebaixada e posicionamento anteriorizado e no soalho da boca em repouso.

Palato duro em ogiva com bom aspecto. Palato mole com bom aspecto e mobilidade.

Figura 2. Portador da Síndrome do X frágil. Note a face longa e lábios entreabertos



Dentição mista, com caninos superiores apinhados, *overjet* e prognatismo.

No que se refere às funções estomatognáticas, a criança apresentou sinais sugestivos de respiração oral, modo superior. Na mastigação, incisão lateral alternada do alimento, velocidade acelerada, com movimentos verticais e lábios entreabertos com interposição do lábio inferior na tentativa de conter o alimento.

Deglutição com interposição de língua e após esta função, resíduos de alimento nas comissuras bucais.

Na avaliação específica de fala e linguagem a criança, não nomeou e nem classificou objetos e figuras. Identificou através de gestos, partes do próprio corpo, nomeadas pelo avaliador.

Não apresentou noção espacial, temporal e de quantidade, não reconheceu cores primárias e não se interessou por papel e lápis de cor.

Observamos tanto a fala espontânea quanto a dirigida, ininteligíveis, restritas e aceleradas.

Ressaltamos que os dados descritos acima foram avaliados com dificuldade, pois a criança apresentou comportamentos hiperativos e autísticos (movimentos estereotipados).

DISCUSSÃO

O protocolo de avaliação miofuncional de Junqueira (1998)⁽⁶⁾

utilizado para o presente relato de caso, foi escolhido, por ser objetivo e específico.

Seguimos os critérios de Zorzi ⁽⁷⁾, para a avaliação de fala e linguagem, por ser uma abordagem ampla e de fácil aplicação.

As alterações quanto aos órgãos fonoarticulatórios observadas no relato de caso como: face longa, lábios entreabertos, palato em ogiva, *overjet* e prognatismo, correspondem a algumas das alterações presentes no portador da síndrome do X frágil ⁽⁴⁾.

Também são descritos na literatura como sinais clínicos dos portadores da síndrome do X frágil, orelhas grandes e fronte proeminente ⁽¹¹⁾.

As alterações das funções estomatognáticas encontradas tais como, sinais de respiração mista com predomínio oral, incisão lateral alternada do alimento, ciclos mastigatórios incompletos, lábios entreabertos durante esta função e deglutição com interposição de língua, indicam desequilíbrio entre o sistema funcional e músculo esquelético.

Em estudos radiológicos realizados com indivíduos portadores da síndrome do X frágil, não foram comprovadas alterações de septo nasal e seios da face, o que contribuiria para um quadro de respiração mista ⁽¹³⁾.

As estruturas estáticas e ativas que se mantêm equilibradas e controladas pelo sistema nervoso central, são fundamentais para o equilíbrio funcional da face ⁽⁸⁾.

Transtornos de linguagem, como fala rápida, repetitiva e distúrbios articulatórios, também são observados nos portadores da síndrome do X frágil ⁽⁹⁾. Neste caso, foi constatada fala ininteligível, restrita e acelerada, tanto no modo espontâneo quanto no dirigido.

As limitações específicas de linguagem, como nomear, classificar e identificar objetos e partes do próprio corpo podem estar agravados pelo retardo mental que é a principal característica do portador da síndrome do X frágil ⁽¹⁾.

Estes indivíduos apresentam dificuldades no processo de formulação das palavras, sendo observada a presença de paralisia verbal e dispraxia. Já as alterações de prosódia e pragmática, são menos freqüentes ⁽¹⁴⁾.

Os portadores desta síndrome, na sua grande maioria, apresentam também um déficit de memória, o que colabora para suas dificuldades de aprendizagem ⁽¹²⁾.

As alterações de linguagem, apesar de sua característica própria, nem sempre devem ser relacionadas diretamente ao comprometimento intelectual, uma vez que cada indivíduo apresenta diferenças entre suas habilidades cognitivas ⁽⁵⁾.

O portador da síndrome do X frágil, além de apresentar retardo mental de grau moderado a severo, apresenta significativas alterações de fala e linguagem, mais comumente observadas em adolescentes e adultos. Portanto a relação entre habilidade cognitiva e linguagem é lentificada, gerando um déficit cognitivo ⁽¹⁵⁾.

Quando avaliada a trajetória de comunicação receptiva e expressiva no portador da síndrome do X frágil, são comuns a presença de quadros autísticos e atraso de desenvolvimento de linguagem. A habilidade expressiva de linguagem para os que a adquirem, se faz de forma mais lenta que a linguagem receptiva ⁽¹⁶⁾.

No relato de caso, foi ressaltado que houve grandes dificuldades em realizar a avaliação, pois a criança apresentou comportamentos hiperativos e autísticos com movimentos estereotipados.

A literatura menciona comportamentos hiperativos, dizendo que estes comprometem a socialização e a realização de atividades propostas.

Movimentos estereotipados, como movimentos curtos e rápidos das mãos além de movimentos corporais como balanços podem estar presentes ⁽⁹⁾.

Além das dificuldades de fala, linguagem e alterações faciais, o portador da síndrome do X frágil apresenta problemas sociais e déficit de atenção, tendo como consequência uma interação social precária ⁽¹⁷⁾.

São freqüentes nos portadores da síndrome do X frágil as dificuldades em lidar com estímulos sensoriais, além de ansiedade social e comportamentos repetitivos ⁽⁵⁾.

Vale ressaltar que a triagem familiar é de suma importância, uma vez que estudos comprovaram, que portadores da síndrome do X frágil apresentaram relatos de casos familiares de retardamento mental e alterações comportamentais, compatíveis com a herança ligada ao cromossomo X, sendo esta de 100% dos pacientes ⁽¹¹⁾. Na história pregressa da criança estudada, constatamos através de relato da mãe, casos de deficiência mental, hiperatividade, autismo e depressão na família.

A intervenção fonoaudiológica se faz necessária para que as alterações sejam trabalhadas com a finalidade de oferecer uma melhor qualidade de vida ao portador da síndrome do X frágil.

■ CONCLUSÕES

Através dos dados obtidos neste relato de caso, concluímos que o portador da síndrome do X frágil apresenta alterações significativas quanto aos aspectos de motricidade oral e linguagem, sendo estas: a presença de alterações dos órgãos fonoarticulatórios, como face longa, prognatismo, palato em ogiva e lábios entreabertos. As alterações das funções estomatognáticas como: respiração mista com predomínio bucal, mastigação unilateral e deglutição com projeção de língua.

Distúrbio de fala, que se apresenta com ritmo acelerado, repetitiva e restrita.

Quanto à linguagem, esta apresenta alterações no que se refere à recepção e expressão.

ABSTRACT

Purpose: To check the myofunctional and language alterations in the fragile X syndrome person. **Methods:** a case report about a 12-year-old boy with a confirmed genetic diagnostic of Fragile X syndrome. The evaluation about the myofunctional and language aspects occurred at APAE (association of the parents and friends of the handicapped children), in Itajubá city. It was used for this search a specific protocol. **Conclusions:** in this case, myofunctional and language alterations observed in this syndrome were: alterations in articulators organs, such as long face, prognathism, ogival palate and semi opened lips; in stomatognathic functions were observed, alteration in respiration, chewing, swallowing and speaking. Language showed alterations in its reception and expression.

KEYWORDS: Fragile X syndrome/physiopathology; Developmental disabilities; Language disorders/diagnosis; Verbal behavior; Facial muscles/physiopathology; Child

REFERÊNCIAS

1. Santos RCS. Comprometimento intelectual ligada ao cromossomo X. In: Mustacchi Z. Genética baseada em evidências: síndromes e heranças. São Paulo: Cid; 2000. p. 409-24.
2. Jorde LB, Carey JC, White RL. Herança ligada ao X mitocondrial. In: Jorde LB, Carey JC, White RL. Genética médica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1995. p.76-94.
3. Willard TM. Portadores de herança monogênica. In: Willard TM. Genética médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1991. p.51-68.
4. Modesto AM, Aguiar MFM, Barbosa H, Vilela SL, Santos M, Ferrari I, Klotz M. Síndrome do X frágil: relato de caso em dois irmãos. J Pediatr 1997;73: 419-22.
5. Carvalho M. Síndrome do X frágil: aspectos fonoaudiológicos: Temas Desenvolv 2001;10(58/59):30-1.
6. Junqueira P. Avaliação miofuncional In: Marchesan IQ. Fundamentos em fonoaudiologia aspectos clínicos da motricidade oral. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1998. p.14-20
7. Zorzi JL. A intervenção fonoaudiológica nas alteração de linguagem infantil. Rio de Janeiro: Revinter; 1999.
8. Tanigute CC. Desenvolvimento das funções estomatognáticas In: Marchesan IQ. Fundamentos em fonoaudiologia: aspectos clínicos da motricidade oral. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1998. p.1-6.
9. Torrado MDV, Chertkoff L, Herrera J, Bin L, Barreiro C, Tenenbaum S. Validación de um puntaje clínico para la detección del Síndrome de sito frágil del X. J Pediatr 1997;73(supl. 1): S61-S64.
10. Boy R, Correia PS, Llerena JC, Machado-Ferreira MC, Pimentel MMG. Síndrome do X frágil: estudo caso – controle envolvendo pacientes pré e pós puberais com diagnóstico confirmado por análise molecular. Arq Neuropsiquiatr 2001; 59:83-8
11. Serrano-Castro PJ, Serrano-Castillo P. Descripción histórica de la asociación de macroorquidia, retraso mental y dismorfia craneal en varones (síndrome del cromosoma X frágil) por A.B. Richerand. Rev Neurol 2000;30:996-7.
12. O'Donnell WT, Warren ST. A decade of molecular studies of fragile X syndrome. Annu Rev Neurosci 2002;25:315-38.
13. Kjaer I, Hjalgrin H, Russell BG. Cranial and hand skeleton in fragile X syndrome. Am J Med Genet 2001;100:156-61.
14. Spinelli M, Rocha AC, Giacheti CM, Richieri-Costa A. Word-finding difficulties, verbal paraphasias, and verbal dyspraxia in ten individuals with fragile X syndrome. Am J Med Genet 1995;60:39-43.
15. Fisch GS, Holden JJ, Carpenter NJ, Howard-Peebles PN, Maddalena A, Pandya A, et al. Age-related language characteristics of children and adolescents with fragile X syndrome. Am J Med Genet 1999;83:253-6.
16. Roberts JE, Mirrett P, Burchinal M. Receptive and expressive communication development of young males with fragile X syndrome. Am J Ment Retard 2001;106: 216-30
17. Sheldon L, Turk I. Monozygotic boys with fragile X syndrome. Dev Med Child Neurol 2000;42:768-74.

RECEBIDO EM: 28/02/03

ACEITO EM: 05/06/03

Endereço para correspondência:

Rua Cândida Gonçalves Bustamante, 49 37500-100 - Itajubá - MG

Fone: (35) 3623-4293 Fax: (35) 3622-2138

E-mail: anadaniela@hotmail.com