

ALTERAÇÕES DA LINGUAGEM/FALA NA SÍNDROME DE STICKLER: RELATO DE CASO*

Speech/language disorders in Stickler syndrome: case report

Jaime Luiz Zorzi⁽¹⁾

Vicente José Assencio-Ferreira⁽²⁾

RESUMO

Objetivo: determinar as alterações de linguagem em criança portadora da Síndrome de Stickler. **Métodos:** relato de caso de uma criança com sete anos e onze meses com Síndrome de Stickler e revisão bibliográfica sobre o assunto através do site *Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)*, *National Library of Medicine (PubMed)* e *Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS)*. **Resultados:** o exame fonoaudiológico revelou dificuldade na compreensão das situações apresentadas, assim como a ocorrência de disfluências na forma de alguns bloqueios e repetições. **Conclusão:** existe necessidade de uma avaliação fonoaudiológica ampla e precisa, que leve em conta todos os elementos envolvidos na comunicação verbal, desde os aspectos relativos à compreensão até aqueles que dizem respeito à expressão. Deve sempre ser considerado que, determinadas alterações, embora possam ser as mais evidentes não são, necessariamente, as únicas que podem estar ocorrendo.

DESCRIPTORIOS: Linguagem; Desenvolvimento da linguagem; Distúrbios da fala/genética; Anormalidades múltiplas/genética; Oftalmopatias hereditárias/genética; Síndrome; Criança; Relato de caso

INTRODUÇÃO

A síndrome de Stickler (artroftalmopatia hereditária progressiva) foi descrita inicialmente como um distúrbio progressivo acometendo a visão de crianças até 10 anos e degeneração precoce de várias articulações⁽¹⁾. Posteriormente, foi também observado acometimento das vértebras e da audição⁽²⁾. Devido à semelhança com a síndrome de Wagner (degeneração hialoidorretiniana de Wagner), foi sugerido, na década de 70, que se tratava na mesma afecção, fato este confirmado por estudos histopatológicos⁽³⁻⁴⁾. Novas características físicas foram sendo incluídas, especialmente as alterações na constituição facial como micrognatia (seqüência de Pierre Robin)⁽⁵⁾, *facies* alongada/achatada, hipoplasia maxilar, fissura palatina⁽⁶⁾.

A definição da variação das manifestações clínicas foram descritas após avaliação de 612 portadores da síndrome de Stickler⁽⁶⁾:

- distúrbios visuais em 95% (descolamento da retina em 60%, miopia em 90% e cegueira em 4%);
- anormalidades faciais em 84% (face achatada e/ou alongada, micrognatia, fissura palatina);
- deficiência auditiva em 70%;
- problemas nas articulações em 90% (dor e/ou doença degenerativa).

Os estudos genéticos⁽⁷⁻¹³⁾ determinaram a presença de alterações cromossômicas em três *locus* diferentes: Stickler tipo I (mutação no gene COL2A1), Stickler tipo II (mutação no gene COL11A1) e Stickler tipo III (mutação no gene COL11A2). Portanto, trata-se de doença autossômica dominante.

A presença de deficiência auditiva e de dismorfismos faciais podem determinar alterações no desenvolvimento da linguagem

*Instituição de Origem - Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica (CEFAC)

¹Doutor em Educação pela Universidade de Campinas (UNICAMP). Professor e Diretor do Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica (CEFAC).

²Doutor em Medicina (Neurologia) pela Universidade de São Paulo (USP). Professor do Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica (CEFAC). Professor Assistente da Faculdade de Medicina da Universidade de Taubaté (UNITAU)

e da fala, tornando a síndrome de Stickler uma doença genética que deve ser conhecida por audiologistas e fonoaudiólogos(as) ⁽¹⁴⁾.

Na maioria das vezes a inteligência é normal, mas a presença de deficiência auditiva e/ou de dificuldades articulatórias exige reabilitação fonoaudiológica em praticamente todos os casos ⁽¹⁵⁾.

Mais especificamente, os distúrbios de fala são, em geral, decorrentes das alterações da oclusão. Micrognatia, com ou sem mordida aberta esquelética, é um achado comum nesta síndrome, resultando em distorções de fonemas por protrusão lingual. Em alguns casos, articulações compensatórias também podem ser secundárias à presença de fissuras palatinas e insuficiência velofaríngea. A linguagem, por outro lado, na ausência de deficiências auditivas, tende a se desenvolver normalmente ⁽¹⁶⁾.

As alterações auditivas foram avaliadas em 42 pacientes portadores da síndrome de Stickler através de audiometria de tons puros, audiometria da fala, testes de imitancimetria da orelha média, emissões otoacústicas, resposta auditiva de tronco encefálico, video-eletronistagmografia e tomografia computadorizada do osso temporal. A perda auditiva é neurossensorial e atinge frequências altas (entre 4000 e 8000 Hz) e geralmente não é mais progressiva do que a perda auditiva relacionada à idade. Existe hiper mobilidade das estruturas da orelha média e nada foi constatado de anormalidade tomográfica nas estruturas ósseas da região temporal. Pôde-se perceber, ainda, que a perda auditiva é maior nos tipos II e III, sendo que no tipo I a perda é moderada e lentamente progressiva ⁽¹⁷⁾.

Na revisão bibliográfica utilizando o banco de dados Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), constatou-se que, no Brasil, existe apenas um estudo de caso ressaltando as alterações fonoaudiológicas na síndrome de Stickler ⁽¹⁸⁾. Está relatada dificuldade de interação e de intenção comunicativa, atenção reduzida, fala ininteligível e ecolalia.

O objetivo deste relato de caso é de chamar a atenção dos fonoaudiólogos(as) para a possível presença de alterações de linguagem/fala na síndrome de Stickler, potencialmente passíveis de serem reabilitadas através de fonoterapia e procedimentos médicos cirúrgicos adequados ⁽¹⁶⁾.

MÉTODOS

Este estudo foi baseado no relato de caso de um menino de sete anos e onze meses, portador da síndrome de Stickler e revisão bibliográfica sobre o assunto através do site *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM), *National Library of Medicine* (PubMed) (utilizando os termos "Stickler", "language" e "speech"), e no Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) (utilizando os termos "Stickler", "linguagem" e "fala"). Foram empregados os dados obtidos a

partir dos resultados de uma avaliação multidisciplinar envolvendo exame neuropsiquiátrico, genético, psicológico e fonoaudiológico.

Relato do caso: a criança é o segundo filho de um casal não consanguíneo, tendo sido encaminhado para fonoterapia em razão de alterações na fala, disfluência e dificuldades escolares. Já realizou exame genético, tendo sido diagnosticada a Síndrome de Stickler, da qual apresenta as seguintes características: miopia importante, queixo pequeno e face achatada. Do ponto de vista de comprometimento auditivo e cardíaco, nada foi constatado nos exames realizados.

A avaliação psicológica aponta ambiente familiar tendendo à super-proteção e com poucos limites. Revela discreta dificuldade de compreensão frente às atividades propostas, necessitando de ajuda e intervenção constantes para realizar as solicitações. Seu rendimento intelectual, de acordo com o Terman Merrill (L-M), apresenta-se na faixa de variação normal da inteligência, sendo que seu potencial pode ser melhorado no caso de intervenções adequadas do ponto de vista da estimulação.

No exame físico constatou-se dismorfismo facial com *facies* achatado e nariz em sela e presença de óculos de elevado grau devido a miopia (Figura 1).

Figura 1. Dismorfismo facial com *facies* achatado e nariz em sela. Presença de óculos de elevado grau devido a miopia.



A única alteração observada no exame neuropsiquiátrico foi quadro de hipotonia, mas com relatos na anamnese de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e dificuldade no apren-

dizado escolar.

No raios X de coluna vertebral torácica observou-se alterações nos corpos vertebrais (Figura 2).

Figura 2. Raios X de coluna vertebral torácica demonstrando alterações nos corpos vertebrais.



A avaliação fonoaudiológica também confirma uma certa dificuldade na compreensão das situações apresentadas, assim como a ocorrência de disfluências na forma de alguns bloqueios e repetições. Assim como fora relatado no exame psicológico, uma dispersividade também foi observada nesta avaliação. Quanto à articulação dos sons da fala, observa-se a ocorrência de ceceo lateral bastante ruidoso, a distorção do fonema /r/ produzido mais com o dorso da língua em encontros consonantais, assim como uma imprecisão articulatória geral, problemas estes decorrentes das características anatômicas e funcionais das estruturas orais envolvidas na produção da fala.

Além das alterações de fala, comumente relatadas na síndrome, observam-se, ainda, dificuldades relativas à linguagem propriamente dita. Por um lado, a criança apresenta um vocabulário limitado para dar conta daquilo que procura nomear e relatar. Por outro lado, revela também uma condição pouco desenvolvida para elaborar narrativas, ou seja, para descrever ou relatar fatos espontaneamente ou derivados da apresentação de histórias em seqüência para serem organizadas e contadas. Não consegue ordenar as histórias de acordo com critérios lógico-temporais apropriados e tampouco argumentar no sentido de explicitar relações causais entre os fatos.

Deve-se considerar também que, embora esteja cursando a primeira série do primeiro grau e já tenha freqüentado a pré-escola por dois anos, a criança ainda não está alfabetizada, tendo dificuldades em acompanhar a programação escolar.

Ética: este relato de caso foi avaliado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Centro de Especialização em

Fonoaudiologia Clínica (CEFAC), sob número 018/03, tendo sido considerado como sem risco e com necessidade do consentimento livre e esclarecido do responsável.

DISCUSSÃO

Esta criança apresenta algumas características típicas da Síndrome de Stickler que podem estar provocando as alterações de fala encontradas. A face achatada, assim como a micrognatia produzem uma condição articulatória desfavorável para a produção dos fonemas, podendo resultar em distorção de sons (como é o caso do ceceo lateral), imprecisão articulatória geral e algumas compensações (no caso a produção do /r/ com o dorso da língua)⁽¹⁶⁾, caracterizando alterações de natureza músculo-esqueléticas⁽¹⁹⁾.

Fissura palatina e deficiência auditiva, comuns em muitos casos⁽⁶⁾, e que poderiam também estar contribuindo para distúrbios da fala, não foram aqui constatadas.

Apesar da ausência de deficiências de natureza auditiva, certas dificuldades ao nível da linguagem propriamente dita puderam ser observadas: vocabulário insuficiente para dar conta das situações verbais propostas, assim como uma certa limitação na elaboração e organização de narrativas, nas quais o aspecto lógico-temporal e as relações causais entre os fatos são relevantes. Embora haja um domínio favorável em termos da elaboração sintática, as relações causais entre os eventos relatados revela dificuldades do ponto de vista argumentativo, como tem sido possível observar em outras crianças com algumas limitações em termos cognitivos e de aprendizagem⁽²⁰⁾.

Quanto ao aspecto cognitivo, embora não seja uma característica das mais freqüentes, dificuldades neste sentido podem estar presentes na Síndrome de Stickler⁽¹⁵⁻¹⁶⁾. A avaliação do nível mental da criança alvo deste estudo, revelou uma inteligência que se encontra dentro dos limites do que se considera como variação normal. Entretanto, chamam a atenção o fato das dificuldades de compreensão apropriada das situações propostas nos vários exames, a indicação de que o potencial cognitivo pode ser melhorado com estimulação adequada, assim como o aspecto da dispersividade também sistematicamente constatada. Há de considerar, ainda, o baixo desempenho escolar e as dificuldades relatadas para a alfabetização.

Os dados obtidos nas avaliações apontam para um conjunto de dificuldades que se estendem desde as mais comumente encontradas, e que dizem respeito à fala, até a linguagem e a aprendizagem. Atrasos mais amplos do desenvolvimento, envolvendo aspectos comunicativos, cognitivos e atencionais, também foram referidos em estudo de uma criança mais jovem, portadora da mesma síndrome, anteriormente realizado no Brasil⁽¹⁸⁾.

Para pacientes com um perfil de alterações mais amplas, atingindo aspectos diversos do desenvolvimento, como a fala, a linguagem e a aprendizagem, a abordagem terapêutica não

deve ficar limitada ao trabalho com a produção de fonemas e a motricidade oral. Este estudo evidencia que, nestes casos, o programa terapêutico deve estar voltado também para a estimulação da linguagem, em todos os aspectos nos quais ela se revelar deficitária.

CONCLUSÃO

Em primeiro lugar, fica clara a importância do fonoaudiólogo atuando em equipes voltadas para o diagnóstico de alterações síndrômicas, como é o caso da Síndrome de Stickler.

Também fica evidente a necessidade de uma avaliação fonoaudiológica ampla e precisa, que leve em conta todos os elementos envolvidos na comunicação verbal, desde os aspectos relativos à compreensão até aqueles que dizem respeito

to à expressão. Deve sempre ser considerado que, determinadas alterações, embora possam ser as mais evidentes não são, necessariamente, as únicas que podem estar ocorrendo. As múltiplas possibilidades de configuração desta síndrome aqui relatada ilustram esta situação.

Este estudo de caso também deixa claro a necessidade de uma intervenção fonoaudiológica visando a melhoria das condições apresentadas pelo paciente, uma vez que algumas das manifestações mais típicas da síndrome estão dentro do campo de atuação deste profissional.

Entretanto, somente uma avaliação apropriada pode permitir o diagnóstico fonoaudiológico correto o qual, por sua vez, irá determinar as características e a abrangência do programa terapêutico.

ABSTRACT

Purpose: To determine language disorders in children with Stickler syndrome. **Methods:** Case report of a seven year and eleven month old child with Stickler syndrome and review about it through the web site *Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)*, *National Library of Medicine (PubMed)* and Caribbean and Latin American literature in Health Sciences. **Results:** the evaluation showed difficult in the comprehension during the test, and also stuttering. **Conclusion:** There is a need of a precise evaluation about the elements, comprehension and expression, involved in oral communication. Attention because some alterations, although more evident, cannot be the only ones.

Keywords: Language; Language development; Speech disorders; Abnormalities, multiple/genetic; Eye diseases, hereditary/genetic; Syndrome; Child; Case report

REFERÊNCIAS

1. Stickler GB, Belau PG, Farrell FJ, Jones JD, Pugh DG, Steinberg AG, et al. Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy. *Mayo Clin Proc* 1965;40:433-55.
2. Stickler GB, Pugh DG. Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy. II. Additional observations on vertebral abnormalities, a hearing defect, and a report of a similar case. *Mayo Clin Proc* 1967;42:495-500.
3. Hirose T, Lee KY, Schepens CL. Wagner's hereditary vitreoretinal degeneration and retinal detachment. *Arch Ophthalmol* 1973;89:176-85.
4. Blair NP, Albert DM, Liberfarb RM, Hirose T. Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy of Stickler. *Am J Ophthalmol* 1979;88:876-88.
5. Hall J. Stickler syndrome. Presenting as a syndrome of cleft palate, myopia and blindness inherited as a dominant trait. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1974; 10:157-71.
6. Stickler GB, Hughes W, Houchin P. Clinical features of hereditary progressive arthro-ophthalmopathy (Stickler syndrome): a survey. *Genet Med* 2001;3:192-6.
7. Francomano CA, Le P-L, Liberfarb R, Streeten E, Pyeritz RE. Collagen gene linkage analysis in the Marfan and Stickler syndromes. (Abstract). *Am J Hum Genet* 1986;39: A92.
8. Weaver EJ, King RA, Norris K, Knobloch WH, Shamban A, Jimenez SA, et al. Linkage analysis of the type II collagen gene (COL2A1) and hereditary arthro-ophthalmopathy (AOM) in three large families.

- [Abstract]. *Cytogenet Cell Genet* 1989;51:1103.
9. Priestley L, Kumar D, Sykes B. Amplification of the COL2A1 3' variable region used for segregation analysis in a family with the Stickler syndrome. *Hum Genet* 1990;85:525-6.
 10. Williams CJ, Ganguly A, Considine E, McCarron S, Prockop DJ, Walsh-Vockley C, et al. A-2->G transition at the 3' acceptor splice site of IVS17 characterizes the COL2A1 gene mutation in the original Stickler syndrome kindred. *Am J Med Genet* 1996;63:461-7.
 11. Annunen S, K rkk  J, Czarny M, Warman ML, Brunner HG, K ari inen H, et al. Splicing mutations of 54-bp exons in the COL11A1 gene cause Marshall syndrome, but other mutations cause overlapping Marshall/Stickler phenotypes. *Am J Hum Genet* 1999;65:974-83.
 12. Freddi S, Savarirayan R, Bateman JF. Molecular diagnosis of Stickler syndrome: a COL2A1 stop codon mutation screening strategy that is not compromised by mutant mRNA instability. *Am J Med Genet* 2000;90:398-406.
 13. Richards AJ, Baguley DM, Yates JR, Lane C, Nicol M, Harper PS, et al. Variation in the vitreous phenotype of Stickler syndrome can be caused by different amino acid substitutions in the X position of the type II collagen Gly-X-Y triple helix. *Am J Hum Genet* 2000;67:1083-94.
 14. Nowak CB. Genetics and hearing loss: a review of Stickler syndrome. *J Commun Disord* 1998;31:437-53.
 15. Klingenberg C, Fossen K, Tranebjaerg L. Stickler's syndrome – an underdiagnosed condition? *Tidsskr Nor Laegeforen* 2001;1213172-5.
 16. Shprintzen RJ. Syndrome identification for speech-language pathologists: an illustrated pocketguide. San Diego: Singular Publishing; 2000.
 17. Szymko-Bennett YM, Mastroianni MA, Shotland LI, Davis J, Ondrey FC, Balog JZ, et al. Auditory dysfunction in Stickler syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2001;127:1061-8.
 18. Chiari BM,  vila CRB, Almeida CC, Gil D, Domenico ML, Guilherme A, et al. Audi o, fala e linguagem na s ndrome de Stickler: relato de caso. *Pr -fono* 1999;11:92-5.
 19. Zorzi JL. Diferenciando altera es de fala e da linguagem. In Marchesan IQ. Fundamentos em fonoaudiologia. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1998. p. 59-74.
 20. Zorzi JL. Aspectos da estrutura o de narrativas. In Marchesan IQ, Bolaffi C, Gomes ICD e Zorzi JL. T picos em fonoaudiologia. S o Paulo: Lovise; 1994. p.13-45.

RECEBIDO EM: 13/12/02

ACEITO EM: 14/03/03

Endere o para correspond ncia:
 Rua Cayowa , 664 - CEP 05018-000 - S o Paulo - SP.
 Fone/fax: (11) 3675-1677
 E-mail: jaime@cefac.br