

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 (NF1): Achados fonoaudiológicos em sete pacientes*

NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 (NF1): Speech and language findings in seven patients

Jaime Luiz Zorzi¹
Vicente José Assencio-Ferreira²

RESUMO

Introdução: a neurofibromatose tipo 1 é a principal representante das doenças neurocutâneas ou facomatoses. É de origem genética, autossômica dominante, caracterizada por lesões de pele (manchas café-com-leite, neurofibromas, entre outras), alterações ósseas, presença de tumores benignos nos sistemas nervosos central e periférico. Outros comprometimentos do sistema nervoso central incluem: epilepsia, deficiência mental, distúrbios no comportamento, na capacidade visuomotora, dificuldades de linguagem e, principalmente, de aprendizagem escolar. **Objetivo:** chamar a atenção para a alta incidência de alterações fonoaudiológicas em crianças portadoras de neurofibromatose tipo 1, a fim de que um melhor diagnóstico possa ser firmado, permitindo o estabelecimento de programas de estimulação precoce a fim de minimizar as dificuldades no aprendizado escolar. **Métodos:** sete pacientes, com idades variando de um ano e cinco meses a 15 anos, apresentando dificuldades no desenvolvimento e com diagnóstico de neurofibromatose tipo 1, foram avaliados, passando por avaliação fonoaudiológica tendo em vista a obtenção de dados evolutivos e a caracterização de aspectos da linguagem, da fala, da cognição e do aprendizado da escrita. **Resultados:** a maioria dos pacientes apresenta história de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e de linguagem. Em todos os mais velhos foram encontradas dificuldades de linguagem, do ponto de vista argumentativo, envolvendo relações temporais, causais e quantitativas, estando preservados os aspectos pragmáticos e gramaticais. Quatro deles apresentavam alterações de fala semelhantes, principalmente com o fonema /r/ em grupos consonantais e com alguns fricativos. São significativas as dificuldades de alfabetização em três dos mais velhos, sendo que outros três conseguiram ser alfabetizados e fazem uso da linguagem escrita com restrições. Dificuldades com a matemática são gerais para todos. O mais novo apresenta discreto atraso global do desenvolvimento, evidenciando que, desde cedo, algumas dificuldades podem ser observadas, facilitando o diagnóstico precoce e justificando um programa de intervenção terapêutica fonoaudiológica. **Conclusões:** os resultados confirmam dificuldades apontadas na área da linguagem oral e escrita, da cognição e da aprendizagem. Também foi possível encontrar problemas discretos com relação à fala e sistemáticos em termos de noções quantitativas, o que não é frequentemente citado na literatura. O diagnóstico precoce é possível, sendo importante a participação do fonoaudiólogo nesse processo e nos programas de intervenção.

Descritores: neurofibromatose; neurofibromatose tipo 1; dificuldade escolar; deficiência mental; avaliação fonoaudiológica.

■ INTRODUÇÃO

Os tecidos e órgãos que compõem o corpo humano derivam de três camadas de células encontradas no embrião (os chamados folhetos embrionários): ectoderma, mesoderma e endoderma. O ectoderma, camada mais externa, dá origem à pele e ao sistema nervoso; o mesoderma, camada mediana, origina o sistema circulatório (vasos sanguíneos e coração), e o endoderma, camada mais interna, as vísceras, ossos e músculos.

As síndromes neurocutâneas, também denominadas facomatoses, são dependentes de alterações em um ou mais desses folhetos embrionários, determinando doenças multissistêmicas, ou seja, com comprometimento em mais de um sistema, órgão ou tecido do corpo. A sintomatologia é variada devido à possibilidade de coexistirem múltiplos tumores benignos e cistos por todo o corpo, especialmente sobre a pele, o sistema nervoso e os olhos. A apresentação clínica inclui um

*Trabalho realizado no CEFAC-Clínica Escola.

¹Prof. Dr. Diretor do CEFAC.

²Prof. Dr. Neurologista Docente do CEFAC.

espectro de variação muito grande, sendo freqüente o encontro de formas frustras, com discreto comprometimento neurológico, até formas graves e letais.⁽¹⁾

O principal representante desse grupo é a neurofibromatose ou doença de von Recklinghausen, distúrbio hereditário, de transmissão autossômica dominante e dependente do acometimento do ectoderma e do mesoderma.

As duas principais formas de apresentação são a neurofibromatose tipo 1 (NF-1) ou forma periférica ou clássica descrita por Von Recklinghausen e a neurofibromatose tipo 2 (NF-2) ou forma central, que têm diferentes manifestações clínicas. Elas não são distintas só nas suas características clínicas, como também na localização gênica. O gene da NF-1 está situado no braço longo do cromossoma 17 (região q11.2) e o da NF-2 no braço longo do cromossoma 22 (região q11-q13.1).⁽²⁾

Para o diagnóstico, devem-se cumprir critérios especiais sugeridos pelo National Institutes of Health (NIH-1987),⁽³⁾ mas os principais sinais e sintomas da NF1 são: manchas café-com-leite (Figura 1) e neurofibromas distribuídos pelo corpo, lesões ósseas, glioma do nervo óptico, hamartomas de íris, entre outros.

As manifestações neurológicas dependem da presença do tumor no sistema nervoso periférico (neurofibromas) e do hamartoma ou tumor glial no sistema nervoso central (SNC) (glioma do nervo óptico e, raramente, tumor encefálico do tipo astrocitoma pilocítico fibrilar). Observam-se outros sintomas que dependem de um distúrbio generalizado do SNC, como deficiência mental (presente em cerca de 40% dos pacientes), demência com ou sem sintomas autísticos (em cerca de 8% dos casos) e epilepsia (em 3% dos acometidos).⁽⁴⁾

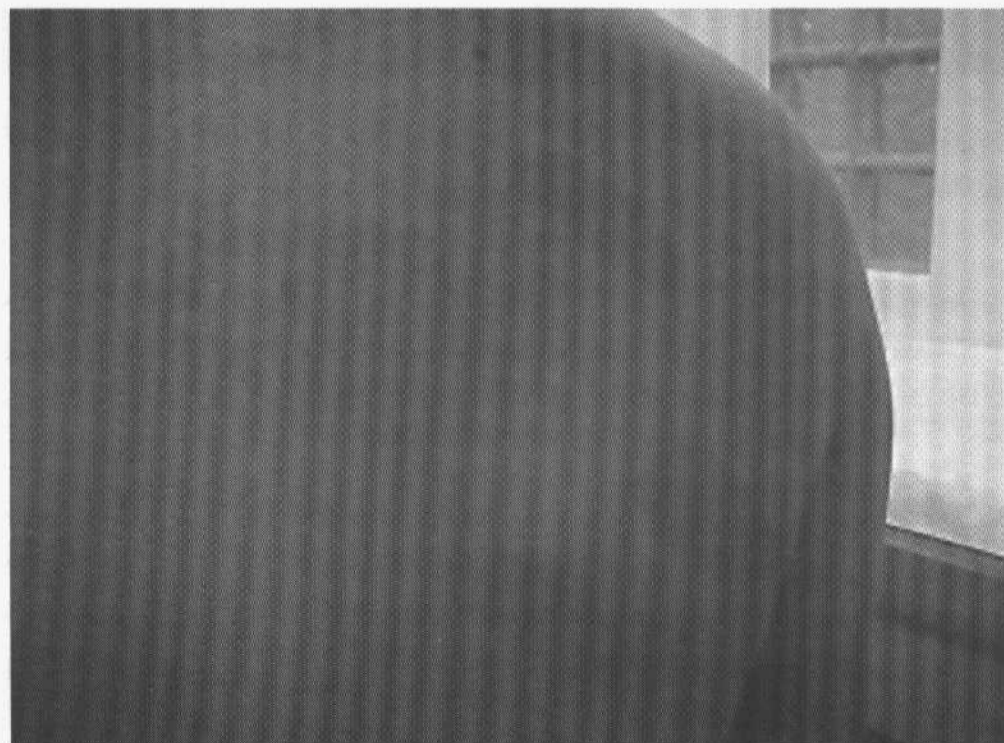


Fig. 1. Manchas café-com-leite na região escapular direita.

Outras manifestações de comprometimento do SNC, bem menos dramáticas e, portanto, bem menos valorizadas pelos neurologistas, são encontradas em crianças. Chama a atenção a alta incidência de atraso na aquisição da linguagem/fala, dificuldade específica no aprendizado da leitura e da escrita, hiperatividade, desatenção e distúrbios no comportamento. A incidência de aprendizado escolar inadequado é de cerca de 45% das crianças com NF1.⁽⁵⁻¹⁴⁾

Em 1986,⁽⁵⁾ Eliason foi um dos primeiros a relacionar a NF1 com dificuldade específica no aprendizado da leitura/escrita e distúrbios comportamentais. Realizou testes psicológicos em 23 crianças portadoras e encontrou capacidade visual perceptiva deficiente em 56% (13 em 23) e atraso na aquisição da fala em 30% (sete em 23). Naquela ocasião, sugeriu que os especialistas tivessem o cuidado de incluir na anamnese questionamentos sobre o desenvolvimento da linguagem/fala, do aproveitamento escolar e da existência de problemas comportamentais. Em 1988,⁽¹⁵⁾ publicou novas observações comparando 32 crianças com NF1 e problemas de aprendizagem escolar com outros estudantes com dificuldade de aprendizado mas sem doenças clínicas ou genéticas. Concluiu que a NF1 é uma forma distinta na categoria dos déficits de aprendizagem, representando um fator causal específico, e recomendou considerar a NF1, por si só, como uma das causas de dificuldade na aprendizagem escolar.

Vernhagen et al.⁽¹⁶⁾ confirmaram que as crianças com NF1 apresentavam quadros leves de comprometimento mental, particularmente em termos de integração visuoespacial, determinante de uma forma específica e diferenciada de dificuldade na aprendizagem, sendo mais acentuada nos quadros mais graves.

Assim, a inadequação na aprendizagem escolar nos portadores de NF1 passou a ser considerada por alguns autores como específica e, caracteristicamente, dependente de uma forma de déficit de integração visuoespacial.^(6,14,17,18) Entretanto, North et al.⁽¹⁹⁾ avaliaram 51 crianças com NF1 e não encontraram dados que permitissem acreditar que existisse correlação causal entre a capacidade visuoespacial deficiente e a dificuldade escolar. Brewer et al.⁽¹³⁾ avaliaram 105 crianças e adolescentes com NF1 associada a dificuldade escolar e encontraram uma taxa muito baixa de comprometimento da capacidade visuoespacial (menos de 10%), sendo 27% (29 em 105) normais neuropsicologicamente e 33% (35 em 105) com deficiências acadêmicas globais. Finalmente, Cutting et al.⁽²⁰⁾ afirmaram que, comparadas com crianças normais, as acometidas com NF1 têm dificuldades visuoespaciais, mas em menor porcentagem do que a observada em crianças portadoras de dificuldade escolar sem patologia clínica ou genética.

O fator determinante da dificuldade escolar observada entre as crianças com NF1, ainda não está esclarecido, mas

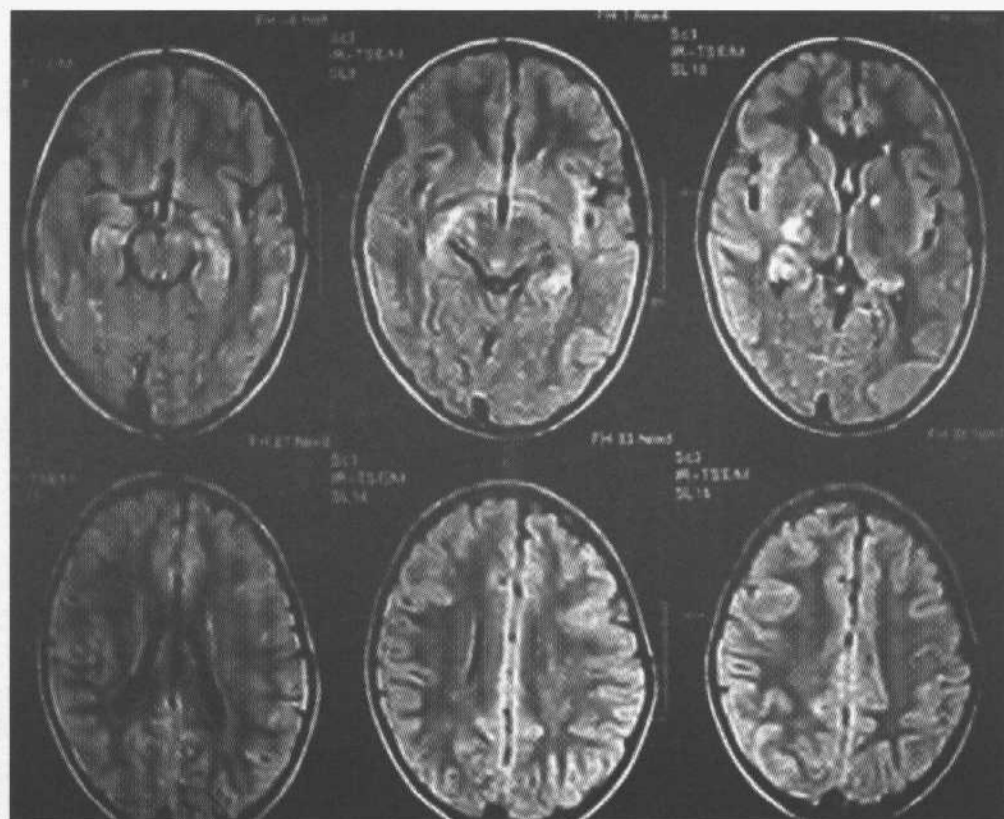


Fig. 2. Ressonância magnética encefálica em que se observam lesões características com aumento de sinal em T2.

existem pesquisas demonstrando haver relação com a falta de ativação dos astrócitos cerebrais pela neurofibromina,⁽²¹⁾ presença de megencefalia,^(22,23) diminuição das conexões sinápticas que convertem a memória imediata em memória permanente,⁽²⁴⁾ distúrbio genético grosseiro proveniente da linhagem materna⁽²⁵⁾ e presença de epilepsia.⁽²⁶⁾ Em todas essas pesquisas, o ponto em comum é a hipótese da existência de um defeito genético específico da via que depende da ativação de neurotransmissores, de fatores de transcrição nuclear e de receptores de fatores de crescimento, que têm sua disfunção associada a deficiência mental e a dificuldade de aprendizagem.

Os exames de neuroimagem utilizando a ressonância magnética encefálica (RME) demonstraram lesões caracterizadas por aumento do sinal em T2 em cerca de 70% dos casos de NF1 (Figura 2). Entretanto, não foi possível estabelecer uma correlação entre a localização da lesão com dificuldade na aprendizagem, distúrbios no comportamento ou anormalidades perceptuais visuomotoras. Também não se estabeleceu correlação entre o número de lesões e o sexo, a idade, as condições socioeconômicas, macrocefalia ou gravidade da doença. Pôde-se perceber correlação significativa entre o maior número de lesões captadas na RME com o menor coeficiente de inteligência e maior atraso na aquisição da linguagem/fala.^(10-12,27)

O objetivo do estudo dessas sete crianças portadoras de NF1 é chamar a atenção para a necessidade de utilizar uma abordagem interdisciplinar no estabelecimento do diagnóstico e na estratégia do tratamento, sendo impres-

cindível, além da avaliação clínica com neurologista e ortopedista, a avaliação com especialista em fonoaudiologia.

■ MÉTODOS

Este trabalho consta da descrição e da análise dos resultados de exames clínicos fonoaudiológicos realizados em sete pacientes diagnosticados como portadores de NF1, atendidos pelos serviços do CEFAC – Clínica-Escola em Fonoaudiologia, da APAE de Campos do Jordão-SP e do IDEA (Instituto de Desenvolvimento e Aprendizado Escolar, já extinto). A idade dos pacientes variou entre um ano e cinco meses a 15 anos. Os responsáveis pelo mais novo (um ano e cinco meses) procuraram atendimento em razão do atraso evolutivo que estava apresentando, enquanto os demais, cujas idades variavam de 10 a 15 anos, foram encaminhados por causa de dificuldades escolares, sendo que quatro deles também apresentavam problemas de fala.

A partir do diagnóstico de NF1, realizado por neuropediatras, os pacientes foram encaminhados para avaliação fonoaudiológica, sendo observados os seguintes aspectos do desenvolvimento:

- ❑ História de desenvolvimento neuropsicomotor e de linguagem, nível de escolaridade e dificuldades atuais.
- ❑ Avaliação de linguagem, com enfoque em habilidades de organização de narrativas e de argumentação.
- ❑ Avaliação do sistema fonêmico.
- ❑ Avaliação do nível de desenvolvimento da escrita, tomando como referência a classificação de Ferreiro e Teberosky.⁽²⁸⁾
- ❑ Caracterização de nível de desenvolvimento cognitivo, com base em provas operatórias piagetianas referentes à inclusão de classes, seriação e conservação.
- ❑ Caracterização do nível de desenvolvimento cognitivo, no caso da criança mais nova, tendo como referência a avaliação do desenvolvimento sensorimotor, de acordo com a proposta de Zorzi.⁽²⁹⁾

■ RESULTADOS

As avaliações realizadas mostraram os seguintes resultados que estão ilustrados, de modo resumido, na Tabela 1.

Paciente 1

Paciente do sexo masculino, com idade de dez anos, foi encaminhado, juntamente com seu irmão gêmeo (paciente 2), para atendimento fonoaudiológico em razão das suas dificuldades de linguagem e aprendizagem. A partir da avaliação, pôde-se constatar:

Tabela 1. Síntese da caracterização dos pacientes quanto a idade, sexo, grau de escolaridade, história de desenvolvimento neuropsicomotor, desenvolvimento de linguagem, linguagem atual, fala atual, nível de desenvolvimento da escrita, nível de desenvolvimento cognitivo e dificuldade atual

<i>Paciente, sexo e idade</i>	<i>História de desenvolvimento neuropsicomotor</i>	<i>História de desenvolvimento da linguagem</i>	<i>Linguagem atual</i>	<i>Fala atual</i>	<i>Nível de desenvolvimento da escrita</i>	<i>Nível de desenvolvimento cognitivo</i>	<i>Nível de escolaridade</i>	<i>Dificuldade atual</i>
Pac. 1 Sexo masc. Idade: 10 a.	Atraso	Atraso	Sem problemas mais evidentes: dificuldades na argumentação	Subst. de /ʃ/ por /s/ e /ʒ/ por /z/. Omissão de /r/ em grupo consonantal	Alfabético	Operatório-concreto	3ª série	Distúrbio de aprendizagem Dificuldades com matemática e operações aritméticas
Pac. 2 Sexo masc. Idade: 10 a.	Atraso	Atraso	Sem problemas mais evidentes: dificuldades na argumentação	Sem problemas	Alfabético	Operatório-concreto	3ª série	Distúrbio de aprendizagem Dificuldades com matemática e operações aritméticas
Pac. 3 Sexo masc. Idade: 11a. 4 m.	Atraso	Atraso	Sem problemas mais evidentes: dificuldades na argumentação	Distorção em /r/, produzido posteriormente	Transição Pré-silábico/Silábico	Pré-operatório	1ª série classe especial escola pública	Distúrbio de aprendizagem Dificuldades com matemática e operações aritméticas
Pac. 4 Sexo masc. Idade: 11a. 4 m.	Atraso	Atraso	Sem problemas mais evidentes: dificuldades na argumentação	Subst. de /r/ por /l/ e omissão de /r/ em grupo consonantal	Pré-silábico	Pré-operatório	1ª série classe especial escola pública	Distúrbio de aprendizagem Dificuldades com a matemática e operações aritméticas
Pac. 5 Sexo masc. Idade: 12 a.	Atraso	Atraso	Sem problemas mais evidentes: dificuldades na argumentação	Substituições fonêmicas: /ʃ/ por /s/; /ʒ/ por /z/ e /r/ por /l/ Omissão de /r/ em grupo consonantal	Pré-silábico	Características de transição-início de operatório concreto	3ª série escola pública (promoção automática)	Distúrbio de aprendizagem Dificuldades com a matemática e operações aritméticas
Pac. 6 Sexo fem. Idade: 15 a.	Sem referência	Sem referência	Sem problemas: dificuldades para lidar com conteúdos numéricos	Sem problemas	Alfabético lê e escreve	Transição para operatório concreto	3ª série escola pública	Dificuldade específica e acentuada em matemática
Pac. 7 Sexo masc. Idade: 1a. 5 m.	Atraso discreto no desenvolvimento sensorio motor	Atraso discreto no desenho da comunicação	Comunicação intencional elementar com vocalizações	Poucas vocalizações acompanhando gestos		Características de início de V fase sensorio-motora		Discreto atraso global do desenvolvimento

- História de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, cumprindo as etapas evolutivas com defasagem com relação à idade cronológica.
- História de atraso no desenvolvimento da linguagem e da fala. Também apresentou dificuldades quanto a dominar os sons da fala.
- Linguagem atual: apesar da história de atraso, atualmente pode ser considerado como eficiente para dar conta de situações cotidianas de uso da linguagem, como manter diálogos, relatar fatos, fazer perguntas e comentários sobre assuntos que são de seu interesse, falar sobre sua família, a escola e assim por diante. Não evidencia dificuldades em níveis gramaticais. Por outro lado, surgem limitações na medida em que o conteúdo das conversações envolve noções mais precisas de causalidade, tempo e quantidade, revelando que tais conceitos não estão bem consolidados. Ao lado das habilidades para descrever fatos e situações, evidencia dificuldades no sentido de argumentar ou explicitar as relações implícitas em tais fatos.⁽³⁰⁾
- Fala atual: apresenta dificuldades quanto a alguns fonemas fricativos: /ʃ/ tende a ser substituído por /s/ e /ʒ/ por /z/. Também ocorrem omissões de /r/ em alguns grupos consonantais.
- Nível de desenvolvimento da escrita: está alfabetizado, conseguindo ler com certa dificuldade de decodificação e compreensão, assim como consegue elaborar, ainda que de forma elementar, textos escritos.
- Nível de desenvolvimento cognitivo: apresenta formas de raciocínio características de nível de fases iniciais do período lógico-concreto.
- Nível de escolaridade: cursando a terceira série.
- Dificuldade atual: apresenta um distúrbio de aprendizagem que limita o desempenho escolar. Dificuldades com relações quantitativas e operações aritméticas.

Paciente 2

O paciente de número 2 é irmão gêmeo, univitelino, do paciente 1. Apresenta, no geral, o mesmo histórico e os mesmos problemas de seu irmão, com exceção da alteração de fala. Suas dificuldades em termos de argumentar e organizar fatos a partir de relações de causa e efeito, embora existam, são menos acentuadas.

Paciente 3

Este paciente do sexo masculino, com idade de 11 anos e quatro meses, foi encaminhado, juntamente com seu irmão gêmeo (paciente 4), para o serviço de fonoaudiologia em razão das suas dificuldades para ser alfabetizado e também porque estava apresentando problemas de fala. A partir da avaliação, pôde-se constatar:

- História de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, cumprindo as etapas evolutivas com defasagem em relação à idade cronológica.
- História de atraso no desenvolvimento da linguagem e da fala, começando a usar as primeiras palavras por volta de quatro anos de idade. Também apresentou dificuldades quanto a dominar o sistema fonêmico, configurando um distúrbio articulatorio.
- Linguagem atual: apesar da história de atraso, atualmente pode ser considerado como eficiente para dar conta de situações cotidianas de uso da linguagem, como manter diálogos, relatar fatos, fazer perguntas e comentários sobre assuntos que são de seu interesse, falar sobre sua família, a escola e assim por diante. Não evidencia dificuldades em níveis gramaticais. Por outro lado, surgem limitações na medida em que o conteúdo das conversações envolve noções mais precisas de causalidade, tempo e quantidade, revelando que tais conceitos não estão bem consolidados. Ao lado das habilidades para descrever fatos e situações, evidencia dificuldades no sentido de argumentar ou explicitar as relações implícitas em tais fatos.⁽³⁰⁾
- Fala atual: superou as dificuldades apontadas em termos de distúrbio articulatorio, apresentando somente uma espécie de distorção do fonema /r/, que é produzido posteriormente, com o dorso da língua.
- Nível de desenvolvimento da escrita: iniciou processo de escolarização ainda pequeno, em nível de pré-escola. Aos sete anos, cursando a primeira série, foi iniciada a alfabetização. Entretanto, frente aos problemas encontrados, foi encaminhado para classe especial, sendo que, com esta idade de 11 anos e quatro meses, ainda frequenta a primeira série, não tendo ultrapassado o nível de escrita considerado como de transição entre o pré-silábico e o silábico.
- Nível de desenvolvimento cognitivo: apresenta formas de raciocínio características de nível pré-operatório.
- Nível de escolaridade: cursando a primeira série de uma classe especial de uma escola pública.
- Dificuldade atual: não consegue ser alfabetizado. Apresenta um distúrbio de aprendizagem, com baixo rendimento escolar em geral. Dificuldades com relações quantitativas e operações aritméticas.

Paciente 4

O paciente de número 4 é irmão gêmeo, univitelino, do paciente 3. Apresenta o mesmo histórico e os mesmos problemas acima relatados, devendo ser acrescentada uma dificuldade maior em termos de fala: substitui /r/ por /l/ e omite o fonema /r/ em grupos consonantais. Seu nível de

desenvolvimento de escrita, por outro lado, caracteriza-se como pré-silábico.

Paciente 5

Este paciente, do sexo masculino, tem 12 anos de idade, tendo sido encaminhado para tratamento fonoaudiológico em razão de dificuldades na fala e na aprendizagem escolar. A partir da avaliação, pôde-se constatar:

- História de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, cumprindo as etapas evolutivas com defasagem com relação à idade cronológica.
- História de atraso no desenvolvimento da linguagem e da fala, começando a usar as primeiras palavras por volta de três anos de idade. Apresentou dificuldades quanto a dominar o sistema fonêmico, configurando um distúrbio articulatorio.
- Linguagem atual: assim como os pacientes anteriores, apesar da história de atraso, atualmente não apresenta dificuldades para dar conta de situações cotidianas de uso da linguagem. Consegue manter diálogos, relatar fatos, fazer perguntas e comentários sobre assuntos que são de seu interesse, falar sobre sua família, escola e assim por diante. Aprecia fazer comentários sobre grupos de música popular e futebol. Não são observadas dificuldades em nível gramatical. Algumas limitações surgem quando o conteúdo das conversações envolve noções mais precisas de causalidade, tempo e quantidade, revelando que tais conceitos não estão bem consolidados. Sua maior dificuldade está em argumentar, em dar justificativas e explicações coerentes em situações que envolvam relações quantitativas e causais não explícitas.⁽³⁰⁾
- Fala atual: persistem algumas alterações articulatorias, caracterizadas pela substituição de /j/ por /s/, /ʒ/ por /z/ e /r/ por /l/. Também apresenta omissão de /r/ em grupo consonantal.
- Nível de desenvolvimento da escrita: tentativas de alfabetização ocorrem desde os sete anos, quando iniciou a primeira série. Apesar do tempo já prolongado de escolaridade, ainda não ultrapassou o nível de escrita considerado como pré-silábico.
- Nível de desenvolvimento cognitivo: apresenta formas de raciocínio características da fase de transição entre o nível pré-operatório e o operatório concreto.
- Nível de escolaridade: cursando a primeira série de uma classe especial de uma escola pública.
- Dificuldade atual: não consegue ser alfabetizado. Apresenta um distúrbio de aprendizagem, com baixo rendimento escolar em geral. Dificuldades com matemática e operações aritméticas.

- Nível de escolaridade: está freqüentando a terceira série de uma escola pública, cujo regime atual é o de promoção automática.
- Dificuldade atual: não consegue ser alfabetizado, apresenta distúrbio de aprendizagem com baixo rendimento acadêmico em geral, dificuldades para lidar com números. Relata não saber fazer contas.

Paciente 6

Sexo feminino, 15 anos de idade. Indicado para avaliação fonoaudiológica em razão das dificuldades de aprendizagem escolar. Características observadas na avaliação:

- Família não sabe referir, com segurança, se houve ou não atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor e de linguagem.
- Linguagem atual: apresenta bom domínio da linguagem, de uma forma geral. É capaz de relatar fatos, descrever rotinas, falar sobre a vida de sua família, suas experiências escolares, programas de televisão e outros assuntos que fazem parte do cotidiano. Alguma dificuldade surge quando o conteúdo está relacionado principalmente com relações quantitativas, ou seja, quando tem de lidar com números ou medidas, inclusive de tempo.
- Fala: não evidencia qualquer problema neste sentido. Tem uma pronúncia adequada e clara.
- Nível de desenvolvimento de escrita: está alfabetizada. Lê textos relativos a assuntos conhecidos de forma compreensiva, assim como consegue fazer uso da escrita para se expressar.
- Nível de desenvolvimento cognitivo: apresenta características de fase de transição entre o período pré-operatório e o operatório concreto.
- Nível de escolaridade: freqüenta a terceira série de uma escola pública, tendo sido reprovada por diversas vezes, principalmente por seu desempenho em matemática.
- Dificuldade atual: revela dificuldade específica e significativa para lidar com relações numéricas, tanto nas atividades escolares quanto em seu dia-a-dia. Embora seja responsável por fazer certas compras para a casa, não sabe lidar com os valores implícitos no dinheiro.

Paciente 7

Este é o paciente mais novo deste estudo, sendo do sexo masculino e tendo um ano e cinco meses de idade. Foi encaminhado para avaliação fonoaudiológica em razão das preocupações de sua mãe quanto ao fato de ainda não estar falando, como os irmãos mais velhos já faziam nessa idade.

- História de desenvolvimento neuropsicomotor: apesar da idade, ainda não consegue andar tendo em vista uma hipotonia generalizada. Consegue locomover-se arrastando-se pelo chão. Quanto aos demais aspectos dessa área, existe referência a um discreto atraso. Tem superado as etapas de desenvolvimento sempre apresentando algum atraso.
- História de desenvolvimento da linguagem: há indicações de ter sido um bebê quieto, com raras vocalizações e pouco comunicativo, mesmo do ponto de vista não-verbal.
- Linguagem atual: embora dê mostras de ter boas condições auditivas, não faz uso da linguagem verbal. Quando tenta comunicar-se recorre a gestos indicativos, às vezes acompanhados de vocalizações. As tentativas de comunicação não são muito frequentes, estando limitadas, principalmente, à solicitação de objetos que a criança vê e deseja.
- Fala atual: sua produção vocal está limitada a algumas vocalizações que acompanham os gestos indicativos. Não faz uso de palavras propriamente ditas.
- Nível de desenvolvimento cognitivo: apresenta características de início de quinta fase sensorimotora, revelando um discreto atraso com relação à idade cronológica. Não possui condutas simbólicas, nem mesmo de uso convencional dos objetos.
- Dificuldade atual: discreto atraso global do desenvolvimento, incluindo a linguagem, ao lado de maior dificuldade motora para andar.

■ DISCUSSÃO

Para fins de análise e discussão dos dados observados, os cinco pacientes descritos podem ser divididos em dois grupos, tendo em vista suas idades e características gerais. Dessa forma, o primeiro grupo será composto pelos seis pacientes mais velhos e do segundo fará parte somente o paciente mais novo.

Grupo I: pacientes 1, 2, 3, 4, 5 e 6

História de desenvolvimento: como pode ser observado, com exceção do paciente 6, sobre o qual não se têm informações seguras a respeito, todos os demais apresentam uma história de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor sendo que, nesse sentido, distúrbios motores têm sido apontados com frequência.^(5,16,18,27) A incidência frequente desse atraso indica que a neurofibromatose tipo 1 pode provocar alterações de ordem mais global, não restritas à aprendizagem, manifestando-se desde muito cedo na evolução infantil.

História de desenvolvimento da linguagem: também com exceção de informações a respeito do paciente 6, todos os demais apresentam história de atraso na evolução da linguagem verbal, confirmando que esse aspecto do desenvolvimento infantil pode encontrar-se prejudicado.^(5,19,31)

Linguagem atual: há em geral referência a distúrbios na área da linguagem.^(5,18-20,31) No caso dos pacientes deste estudo, todos apresentam um domínio de linguagem aparentemente adequado em termos de dar conta de determinadas situações de comunicação que podem ser consideradas mais corriqueiras, como descrever acontecimentos, comentar fatos, buscar informações e assim por diante. Durante a entrevista e avaliação, mostram-se capazes de falar sobre suas preferências, amigos, família e escola. Não foram observadas dificuldades gramaticais nem tampouco restrição significativa de vocabulário nessas situações. Entretanto, a maior dificuldade está no plano argumentativo da linguagem, quando são exigidos recursos verbais que envolvem relações causais, temporais ou quantitativas, como na situação de seqüencialização lógico-temporal de eventos.³⁰ As dificuldades no plano da linguagem parecem mais centradas em termos de elaboração de conteúdos, enquanto os aspectos morfosintáticos e pragmáticos estão mais preservados.

Aspectos atuais da fala: embora tenha sido encontrada pouca referência a respeito de problemas específicos de fala,⁽³²⁾ quatro dos pacientes apresentavam, em maior ou menor extensão, problemas nesse sentido, sendo comum a todos eles uma dificuldade com o fonema /r/ e com alguns fricativos.

Desenvolvimento da escrita: dificuldades quanto ao aprendizado da leitura e da escrita têm sido frequentemente apontadas.^(6-7,19-20,27) Confirmando esses achados, somente três desses seis pacientes estavam alfabetizados e sabiam fazer algum uso da linguagem escrita. Os demais, apesar de anos consecutivos de tentativas de alfabetização, ainda encontravam-se em níveis elementares de conhecimento da escrita, com características variando entre hipóteses pré-silábicas e de transição para silábicas.

Desenvolvimento cognitivo: distúrbios ou dificuldades quanto ao aspecto cognitivo têm sido sistematicamente descritos, sendo um dos principais aspectos que podem estar alterados nesse tipo de neurofibromatose.^(16-19,27,31,33) A avaliação desses seis pacientes confirma tal tendência, sendo que, dentre eles, apesar da idade, apenas dois apresentavam características um pouco mais típicas de formas de raciocínio operatório concreto. Os distúrbios dessa natureza podem justificar dificuldades para lidar com noções causais e matemáticas mais complexas, como aquelas apresentadas por esses pacientes. Tais limitações também podem estar interferindo, de alguma forma, na aprendiza-

gem da escrita, o que não pareceu impedir, todavia, que três deles tenham conseguido se alfabetizar.

Dificuldades atuais: seguindo uma tendência fortemente apontada,^(6-7,13,15,17-19,31,33-34) todos os pacientes apresentaram distúrbios de aprendizagem prejudicando sensivelmente o desempenho escolar. Entre os pacientes desse estudo foram encontradas limitações significativas para lidar com noções numéricas, manifestadas na grande dificuldade de todos eles para realizar operações aritméticas, fato raramente descrito na literatura.⁽⁶⁾

Embora algumas referências a respeito de distúrbios visuoespaciais possam ser encontradas,^(18,20,27) não há consenso neste sentido.^(13,19) Neste estudo, esses aspectos não foram formalmente analisados, sendo que, do ponto de vista da avaliação fonoaudiológica, não foram encontradas evidências significativas.

Grupo II – paciente 7

Ao contrário do que foi observado com os seis outros pacientes, cujos diagnósticos ocorreram tardiamente, motivados basicamente pelas dificuldades escolares que eles enfrentavam, este paciente pôde ser diagnosticado mais precocemente em razão das preocupações da família. Notando, desde cedo, dificuldades na criança em termos motores, de comunicação, de interesse e exploração dos objetos, a família alertou o pediatra que, por sua vez, encaminhou para um exame neurológico, o que levou à constatação de NF1. Este caso parece estar pondo em evidência que a NF1 pode acarretar, desde muito cedo, alterações no desenvolvimento infantil, não se limitando a um problema que se manifestará somente no aprendizado escolar. É provável, que os seis pacientes mais velhos tenham apresentado problemas semelhantes ao do paciente 5 quando também eram pequenos, assim como este último pode vir a apresentar o mesmo perfil evolutivo dos demais e encontrar as mesmas dificuldades, principalmente em termos escolares.

Cabe chamar a atenção para a possibilidade de diagnóstico precoce, principalmente se profissionais que têm a oportunidade de acompanhar a evolução de crianças, em especial os pediatras, derem a devida atenção para o que os desvios ou dificuldades de desenvolvimento podem estar significando. Orientar as famílias para que aguardem porque certos atrasos são “normais” não parece uma atitude adequada, uma vez que os problemas podem até mesmo ser agravados quando não há intervenções adequadas.⁽³⁵⁾ O fato de os seis pacientes anteriores só terem sido diagnosticados em idades mais avançadas parece confirmar a não devida consideração com relação a dados do desenvolvimento global das crianças.

Dada a configuração das dificuldades frequentemente observadas nessa patologia, envolvendo linguagem oral e escrita, fala e aprendizagem, o fonoaudiólogo apresenta-se como um profissional indispensável para participar do diagnóstico, assim como para desenvolver recursos adequados tendo em vista uma intervenção terapêutica.

■ CONCLUSÕES

Todos os pacientes analisados neste estudo confirmam, em graus variáveis, os achados frequentes em termos de desenvolvimento da linguagem oral, do aprendizado da linguagem escrita e da aprendizagem em geral, que configuram distúrbios de aprendizagem, limitando o desempenho escolar.

As alterações da linguagem oral estão mais centradas em aspectos do conteúdo, que se manifestam na forma de dificuldades em termos argumentativos, enquanto aspectos morfosintáticos e pragmáticos estão mais preservados.

A fala de alguns dos pacientes apresentou discretas alterações, indicando que essa também pode ser mais uma das áreas atingidas por tal patologia.

Dificuldades significativas podem se manifestar na aprendizagem da linguagem escrita, parecendo haver uma restrição quanto a compreender as relações entre os elementos sonoros das palavras e as letras que os representam, resultando em níveis muito elementares de conhecimento da escrita.

A formação de noções quantitativas e a habilidade para operar com números mostrou-se, de forma consistente, como um dos aspectos possivelmente mais prejudicados pela NF1 neste grupo, o que pode ser devido ao fato de os pacientes apresentarem algumas restrições do ponto de vista cognitivo, caracterizadas por dificuldades para consolidar formas operatórias de pensamento.

As limitações relativas ao desempenho escolar parecem refletir as restrições de ordem cognitiva e lingüística que os pacientes apresentam.

Por ser um problema de ordem constitucional, que se manifesta muito cedo em termos de alterações no desenvolvimento, há possibilidades de fazer diagnósticos precoces. O fonoaudiólogo é um elemento chave na equipe diagnóstica, dado o perfil das alterações encontradas. Há necessidade de criar procedimentos de intervenção terapêutica, com enfoques no desenvolvimento da linguagem oral e escrita, assim como em aspectos cognitivos, tendo em vista facilitar e potencializar a evolução desses pacientes, minimizando os problemas comumente encontrados. Entretanto, tal intervenção só poderá ser efetiva na medida em que o diagnóstico seja estabelecido com precisão e, de forma ideal, precocemente.

ABSTRACT

Introduction: neurofibromatosis type 1 is the mainly representative of the neurocutaneous syndromes or phakomatoses. Its origin is genetic, autonomic dominant disorder, characterized by skin injuries (such as light brown spots), bony alterations, benign tumors in the peripheral and the central nervous system. Another diseases of the central nervous system are epilepsy, mental deficiency, behavior disorders, motor eyesight capacity disorders, speech difficulties and learning disabilities.

Purpose: Call the attention to the high occurrence of speech language pathologies alterations in children with neurofibromatosis type 1, in order to achieve a better diagnosis to establish precocious stimulation programs to minimize the school problems. **Methods:** seven people between one year and five months and 15 years old, presenting development difficulties and neurofibromatosis type 1 were evaluated by a speech language pathologist to obtain evolution data and to characterize speech, language, cognitive and learning aspects. **Results:** most of them present neuropsychomotor and language development delay. In the older ones we found difficulties in relation to the speech (worldly, cause and quantitative relations) but the grammatical and pragmatic aspects were preserved. Four of them presented similar speech alterations mainly with the phoneme /r/. The literacy difficulties that three of them presented are very significant, and another three could learn how to read and write, but with restrictions in writing. All of them presented difficulties in math. The youngest presents a delay in the global development, and so, it proves that we can observe some difficulties early and have a precocious diagnosis and an early intervention, too. **Conclusion:** the results confirm speech and writing, cognition and learning disabilities. We also found difficulties in relation to quantitative notions. The early diagnosis is possible and the participation of the speech-language pathologist is very important in the evaluation and in the intervention programs.

Keywords: neurofibromatosis; neurofibromatosis type 1; learning disabilities; mental deficiency; speech-language pathology assessment.

REFERÊNCIAS

1. Assencio-Ferreira VJ. Dificuldades no diagnóstico e seguimento de neurofibromatose e esclerose tuberosa. In: Reimão R, Gagliardi RJ, Spina-França A, coord. Temas de neurologia. São Paulo: Frôntis; 1999; 377-90.
2. Assencio-Ferreira VJ. Facomatoses ou síndromes neurocutâneas. In: Gagliardi RJ, Reimão R, coord. Clínica neurológica. São Paulo: Lemos; 1998; 201-12.
3. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Neurofibromatosis. Statement 6. 1987; 12:1.
4. Assencio-Ferreira VJ, Diament A. Síndromes neurocutâneas. In: Diament A, Cypel S, coord. 3rd ed. São Paulo: Atheneu; 1996; 571-90.
5. Eliason MJ. Neurofibromatosis: implications for learning and behavior. *J Dev Behav Pediatr* 1986; 7:175-9.
6. Stine SB, Adams WV. Learning problems in neurofibromatosis patients. *Clin Orthop* 1989; 245:43-8.
7. Wadsby M, Lindehammar H, Erg-Olofsson O. Neurofibromatosis in childhood: neuropsychological aspects. *Neurofibromatosis* 1989; 2:251-60.
8. North K. Neurofibromatosis type 1: review of the first 200 patients in an Australian clinic. *J Child Neurol* 1993; 8:395-402.
9. Legius E, Descheemaeker MJ, Spaepen A, Casaer P, Fryns JP. Neurofibromatosis type 1 in childhood: a study of the neuropsychological profile in 45 children. *Genet Couns* 1994; 5:51-60.
10. North K, Joy MA, Yuille D, Cocks N, Mobbs E, Hutchins K et al. Specific learning disability in children with neurofibromatosis type 1: significance of MRI abnormalities. *Neurology* 1994; 44(5):878-83.
11. Castillo M, Green C, Kwock L, Smith K, Wilson D, Schiro S et al. Proton MR spectroscopy in patients with neurofibromatosis type 1: evaluation of hamartomas and clinical correlation. *AJNR Am J Neuroradiol* 1995; 16:141-7.
12. Moore BD, Slopis JM, Schomer D, Jackson EF, Levy BM. Neuropsychological significance of areas of high signal intensity on brain MRIs of children with neurofibromatosis. *Neurology* 1996; 46:1660-8.
13. Brewer VR, Morre BD, Hiscock M. Learning disability in children with neurofibromatosis. *J Learn Disabl* 1997; 30:521-33.
14. Silva AJ, Frankland PW, Marowitz Z, Friedman E, Lazlo G, Cioffi D et al. A mouse model for the learning and memory deficits associated with neurofibromatosis type I. *Nat Genet* 1997; 15:281-4.
15. Eliason MJ. Neuropsychological patterns: neurofibromatosis compared to developmental learning disorders. *Neurofibromatosis* 1988; 1:17-25.
16. Vernhagen CK, Lewin S, Das JP, Bowen P, Ma K, Klimek M. Neurofibromatosis and psychological processes. *J Dev Behav Pediatr* 1988; 9:257-65.
17. Legius E, Descheemaeker MJ, Fryns JP, Van den Berghe H. Neurofibromatosis type 1. *Genet Couns* 1994; 5:225-41.
18. Dilts CV, Carey JC, Kircher JC, Hoffman RO, Creel D, Ward K et al. Children and adolescents with neurofibromatosis 1: a behavioral phenotype. *J Dev Behav Pediatr* 1996; 17:229-39.
19. North K, Joy P, Yuille D, Cocks N, Nutchins P. Cognitive function and academic performance in children with neurofibromatosis type 1. *Dev Med Child Neurol* 1995; 37:427-36.
20. Cutting LE, Koth CW, Denckla MB. How children with neurofibromatosis type 1 differ from "typical" learning disabled clinic attenders: nonverbal learning disabilities revisited. *Dev Neuropsychol* 2000; 17:29-47.
21. Nordlund ML, Rizvi TA, Brannan CI, Ratner N. Neurofibromin expression and astrogliosis in

- neurofibromatosis (type 1) brains. *J Neuropathol Exp Neurol* 1995; 54:588-600.
22. Chapman CA, Waber DP, Bassett N, Urion DK, Korf BR. Neurobehavioral profiles of children with neurofibromatosis 1 referred for learning disabilities are Sex-specific. *Am J Med Genet* 1996; 67:127-32.
23. Moore BD, Slopis JM, Jackson EF, De Winter AE, Leeds NE. Brain volume in children with neurofibromatosis type 1: relation to neuropsychological status. *Neurology* 2000; 22:914-20.
24. Johnston MV, Harum KH. Recent progress in the neurology of learning: memory molecules in the developing brain. *J Dev Pediatr* 1999; 20:50-6.
25. Upadhyaya M, Ruggieri M, Maynard J, Osborn M, Hartog C, Mudd S et al. Gross deletions of the neurofibromatosis type 1 (NF1) gene are predominantly of maternal origin and commonly associated with a learning disability, dysmorphic features and developmental delay. *Hum Genet* 1998; 102:591-7.
26. Szudek J, Birch P, Riccardi VM, Evans DG, Friedman JM. Associations of clinical features in neurofibromatosis 1 (NF1). *Genet Epidemiol* 2000; 19:429-39.
27. Hofman KJ, Harris EL, Bryan RN, Denckla MB. Neurofibromatosis type 1: the cognitive phenotype. *J Pediatr* 1994; 124:51-8.
28. Ferreira E, Teberosky A. *Psicogênese da língua escrita*. Porto Alegre: Artes Médicas; 1986.
29. Zorzi JL. *A intervenção fonoaudiológica nas alterações da linguagem infantil*. Rio de Janeiro: Revinter; 1999.
30. Zorzi JL. Aspectos da estruturação de narrativas. In: Marchesan IQ, Bolaffi C, Dias Gomes IC, Zorzi JL, organizadores. *Tópicos em Fonoaudiologia*. São Paulo: Lovise; 1994; 13-45.
31. Ozonoff S. Cognitive Impairment in neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet* 1999; 89: 45-52.
32. Pollack MA, Shprintzen RJ. Velopharyngeal insufficiency in neurofibromatosis. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1981; 3: 256-62.
33. Korf BR, Schneider G, Poussaint TY. Structural anomalies revealed by neuroimaging studies in the brains of patients with neurofibromatosis type 1 and large deletions. *Genet Med* 1999; 1:136-40.
34. McGaughan JM, Harris DI, Donnai D, Teare D, MacLeod E, Westerbeek R, Kingston H, Super M, Harris R, Evans DG. A clinical study of type 1 neurofibromatosis in north west England. *J Med Genet* 1999; 36: 197-203.
35. Zorzi JL. Aspectos básicos para compreensão, diagnóstico e prevenção dos distúrbios de linguagem na infância. *Rev. CEFAC* 2000; 1:11-5.

Recebido para publicação em: 10/11/2000

Aceito em: 19/03/2001

Endereço para correspondência

Nome: Jaime Luiz Zorzi/Vicente José Assencio-Ferreira

Endereço: Rua Cayowaá, 664 – CEP: 05018-000 – São Paulo – SP

Fone/fax: (11) 3675-1677

e-mail: cefac@cefac.br