

Célia Maria Giacheti
Organizadora

Avaliação da Fala e da Linguagem:

perspectivas interdisciplinares



**CULTURA
ACADÊMICA** 
Editora

**AVALIAÇÃO DA FALA E
DA LINGUAGEM**

CÉLIA MARIA GIACHETI
(ORGANIZADORA)

**AVALIAÇÃO DA FALA E DA LINGUAGEM:
PERSPECTIVAS INTERDISCIPLINARES**

Marília/Oficina Universitária
São Paulo/Cultura Acadêmica

Marília
2016



**CULTURA
ACADÊMICA**
Editora

UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
FACULDADE DE FILOSOFIA E CIÊNCIAS
Copyright© 2016 Conselho Editorial

Diretor: Dr. José Carlos Miguel

Vice-Diretor: Dr. Marcelo Tavella Navega

Conselho Editorial

Mariângela Spotti Lopes Fujita (Presidente)

Adrián Oscar Dongo Montoya

Ana Maria Portich

Célia Maria Giacheti

Cláudia Regina Mosca Giroto

Marcelo Fernandes de Oliveira

Maria Rosângela de Oliveira

Neusa Maria Dal Ri

Rosane Michelli de Castro

Parecerista

Brasília Maria Chiari

Profa. Titular, Livre Docente do Departamento de Fonoaudiologia da
Universidade Federal de São Paulo - Escola Paulista de Medicina

Ficha catalográfica

Serviço de Biblioteca e Documentação – Unesp - campus de Marília

A945 Avaliação da fala e da linguagem : perspectivas interdisciplinares /
Célia Maria Giacheti (org.). – Marília : Oficina Universitária ;
São Paulo : Cultura Acadêmica, 2016

270p. : il.

Inclui bibliografia

ISBN 978-85-7983-783-8 (digital)

ISBN 978-85-7983-782-1 (impresso)

1. Fonoaudiologia. 2. Distúrbios da fala – Diagnóstico. 3. Distúrbios da linguagem. 4. Tratamento. 5. Distúrbios do desenvolvimento. 6. Abordagem interdisciplinar do conhecimento. I. Giacheti, Célia Maria.

CDD 616.855

Editora afiliada:



Associação Brasileira de
Editoras Universitárias

Cultura Acadêmica é selo editorial da Editora Unesp

SUMÁRIO

Prefácio -----	7
Apresentação-----	9
 PARTE I: TRANSTORNOS DO NEURODESENVOLVIMENTO E A INTERDISCIPLINARIDADE	
Crianças com Síndrome de Williams (Deleção do 7Q11.23) ou Síndrome da Duplicação do 7Q11.23: Cognição, Linguagem, Fala e Psicopatologia <i>Carolyn B. MERVIS; Cláudia CARDOSO-MARTINS</i> -----	19
A Relevância do Estudo Multidisciplinar dos Transtornos do Desenvolvimento: o Modelo da Síndrome de Williams <i>Ana Alexandra Caldas OSÓRIO; Maria Cristina Triguero Veloz TEIXEIRA</i> --	51
Autismo: Aspectos Genéticos <i>Agnes Cristina FETT-CONTE</i> -----	73
O Sono e sua Relação com o Comportamento no Autismo <i>Luciana PINATO; Gabriela Melloni ZUCULO; Leila Maria Guissoni CAMPOS</i> -----	93
Uso das Técnicas de Ressonância Magnética Funcional e Eletroencefalografia nos Estudos sobre o Desenvolvimento da Linguagem <i>Natalia Freitas ROSSI</i> -----	109
 PARTE II: RECURSOS TECNOLÓGICOS NA AVALIAÇÃO DA FALA	
Uso da Tecnologia na Avaliação e Intervenção dos Distúrbios da Fluência <i>Anelise Junqueira BOHNEN</i> -----	135
Avanços Tecnológicos na Avaliação e Terapia da Gagueira <i>Cristiane Moço Canhetti de OLIVEIRA; Paula Bianca Meireles de Moura BUZZETI</i> -----	157

Recurso Tecnológico Aplicado ao Diagnóstico dos Distúrbios da Ressonância da Fala: Nasometria <i>Viviane Cristina de Castro MARINO; Vanessa Moraes CARDOSO; Jeniffer de Cássia RILLO DUTKA</i> -----	171
--	-----

PARTE III: AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA

Escalas de Desenvolvimento para Avaliação de Crianças <i>Dionísia Aparecida Cusin LAMÔNICA; Amanda Traqueta FERREIRA-VASQUES</i> -----	193
Preditivos da Linguagem Falada na Identificação de Problemas da Escrita <i>Ana Luiza G.P. NAVAS</i> -----	209
Procedimento de Avaliação Miofuncional Orofacial – MBGR <i>Katia Flores GENARO; Andréia Fernandes GRAZIANI, Giédre BERRETIN-FÉLIX</i> -----	219
A Clínica e a Pesquisa na Avaliação e Diagnóstico Fonoaudiológico <i>Célia Maria GIACHETI; Tâmara Andrade LINDAU</i> -----	233
Roteiro Descritivo da Avaliação Fonoaudiológica da Criança <i>Célia Maria GIACHETI; Cristiana FERRARI</i> -----	245
Sobre os Autores -----	263

PREFÁCIO

Parafraseando Guimarães Rosa “[...] as coisas acontecem no devagar depressa do tempo [...]” podemos afirmar que para a fonoaudiologia, a história, em seu suceder, não foi diferente.

Inicialmente, como em qualquer ciência já constituída, foi preciso delimitar o objeto de estudo, buscar métodos e paradigmas conceituais que permitissem reconhecê-lo e estudá-lo.

No começo, trabalhamos com conceitos, métodos e paradigmas emprestados de outras áreas já consolidadas. Aos poucos fomos ganhando autonomia e organizamos os conhecimentos sobre os processos da linguagem e da fala, resultantes das pesquisas. Estes foram veiculados em revistas da área que também se constituíam como veículos de divulgação de nossas conquistas. Surgiram os tratados, os livros.

Nossa abordagem sobre os processos da linguagem e da fala cursam do diagnóstico à intervenção e leva em conta toda a complexidade que lhes é peculiar. Considera o homem em suas dimensões biológica, psicológica e sócio-cultural, buscando compreendê-lo sendo no mundo.

Hoje, definido o objeto de estudo, os métodos para estudá-lo e os paradigmas conceituais que dão sustentação às discussões, reflexões e contestações, podemos compartilhar em igual condição, dos saberes de outras ciências, com suas possibilidades e limites.

Esta visão interdisciplinar é profícua em nosso cotidiano clínico e acadêmico, subsidia o processo de compreensão também na avaliação da fala e da linguagem, temática deste livro.

Em “Avaliação da fala e da linguagem: perspectivas interdisciplinares”, os autores abordam em seus textos o homem em suas dimensões corpo, mente e circunstância, trazendo-as para a atualidade.

Esta obra traz em sua consecução a possibilidade de um olhar amplo, detalhado e atual sobre paradigmas conceituais e avanços tecnológicos. Em seus três segmentos são abordados aspectos da genética como subsídios necessários para entender as síndromes e alguns dos transtornos do desenvolvimento. São apresentados os recursos tecnológicos utilizados na avaliação da fala, distúrbios da fluência e ressonância, que permitem análises mais objetivas e fidedignas dos comportamentos observados. Também são apresentados protocolos de avaliação fonoaudiológica, atualmente utilizados como balizadores do desenvolvimento infantil possibilitando planejar a intervenção e pensar o prognóstico. São discutidos, ainda, protocolos para avaliação da fala e avaliação miofuncional orofacial.

O último capítulo traz um roteiro descritivo da avaliação fonoaudiológica da criança em todas as dimensões citadas, com todas as suas peculiaridades.

Os autores em cada um dos capítulos, como artífices na construção do saber, permitiram escrever mais um trecho da história da fonoaudiologia, mostrando que as coisas acontecem e devem ser compartilhadas.

Profª. Dra. Brasília Maria Chiari¹

¹ Professora Titular, Livre Docente do Departamento de Fonoaudiologia – Universidade Federal de São Paulo – Escola Paulista de Medicina

APRESENTAÇÃO

Este livro é produto do evento intitulado “II Simpósio Internacional do Grupo de Pesquisa Avaliação da Fala e da Linguagem – Perspectivas Interdisciplinares em Fonoaudiologia e 1º Encontro de Pesquisadores em Linguagem”, realizado na Unesp-Marília, sob minha coordenação. O título do livro é fiel ao tema do evento: Avaliação da Fala e da Linguagem – perspectivas Interdisciplinares. Nesta edição, o evento contou com a comissão científica dos professores doutores: Ana Luiza Navas (Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo-FCMSCSP), Antonio Richieri-Costa (Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Anomalias Craniofaciais-HRAC-USP), Brasília Maria Chiari (Universidade Federal de São Paulo-UNIFESP), Célia Maria Giacheti (Universidade Estadual Paulista-Unesp), Dionísia Cusin Lamônica (Faculdade de Odontologia de Bauru – Universidade de São Paulo-USP) e Lourenço Chacon (Universidade Estadual Paulista-Unesp). A comissão executiva foi assim constituída: Prof. Dr. Danilo Moretti-Ferreira (Universidade Estadual Paulista), Dra. Natalia Freitas Rossi (Universidade Estadual Paulista) e Ms. Tâmara de Andrade Lindau (Universidade Federal de São Carlos-UFSCAR e Universidade Estadual Paulista - Unesp).

O evento foi apoiado pelo CNPq (Processo 441211/2014-3), Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia - INCT-ECCE, Pró-Reitoria de Pós-Graduação da Universidade Estadual Paulista - Unesp (PROPG), Pró-Reitoria de Extensão Universitária da Universidade Estadual Paulista - Unesp (PROEX) e Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista - Unesp (PPGFONO/Unesp). A vinda da Profa. Dra. Carolyn Mervis foi apoiada pela Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo- FAPESP (Processo 14/08465-5), sob

responsabilidade do Prof. Dr. Danilo Moretti-Ferreira (Universidade Estadual Paulista-Unesp).

O Simpósio, em síntese, realizado a cada três anos, foi organizado pelo Grupo de Pesquisa “Avaliação da Fala e da Linguagem” (CNPq) e tem por objetivo promover debate sobre temas contemporâneos em Avaliação e Diagnóstico em Fonoaudiologia e a intersecção de grandes áreas do conhecimento que compartilham do mesmo objeto de pesquisa – Comunicação Humana e seus distúrbios. Nesta edição, contou com pesquisadores de diferentes Instituições de Ensino e pesquisa do país e do exterior.

Os temas abordados durante o evento atenderam às duas principais linhas de investigação desenvolvidas pelo grupo de pesquisa “Avaliação da Fala e Linguagem”, a saber: (1) caracterização de fenótipos de linguagem e cognição de diferentes condições associados ou não a síndromes genéticas e; (2) procedimentos e instrumentos para avaliação das habilidades de linguagem, fala e motricidade orofacial.

Dentre as principais contribuições do evento, destaca-se o enfoque interdisciplinar da avaliação e do diagnóstico dos diferentes distúrbios da comunicação. Os temas abordados incluíram conhecimento específico, principalmente sobre o processo de avaliação (e, em alguns casos, a intervenção) da linguagem falada e escrita, além de informações atuais sobre áreas correlatas, como a genética, a psicologia, a neurologia e a neurociências.

Durante o evento, os pesquisadores discutiram pesquisas realizadas no Brasil na área de linguagem e cognição, com ênfase na Síndrome de Williams. Para abordar este tema, contamos também com a presença da Profa. Dra. Carolyn Mervis, da Universidade de Louisville (EUA), responsável pela conferência de abertura do evento. Nesta direção, os diálogos entre os pesquisadores fortaleceram as atividades de pesquisa vinculadas ao Departamento de Fonoaudiologia, por intermédio do grupo de pesquisa e membros do Laboratório de Estudos da Avaliação e Diagnóstico Fonoaudiológico (LEAD), e contribuíram para consolidar parcerias de docentes do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Faculdade de Filosofia e Ciências-Unesp, com profissionais de diferentes Instituições, por meio do intercâmbio científico entre pesquisadores e alunos de graduação e pós-graduação.

A Profa. Brasília Maria Chiari, professora titular da Universidade Federal de São Paulo-UNIFESP, foi homenageada pelo grupo que organizou o evento em virtude de sua dedicação à área da Linguagem e pelo conjunto de sua obra, sempre dedicada à Fonoaudiologia, no ensino, na pesquisa, na extensão, na gestão universitária e nas outras instituições da classe fonoaudiológica. De forma mais específica, também foi indicada pela grande contribuição na formação dos professores do Departamento de Fonoaudiologia-Unesp e na construção do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Unesp.

Com a finalidade de divulgar o conteúdo exposto e discutido no evento, palestrantes, coordenadores das conferências e mesas redondas foram convidados a escrever um capítulo sobre o tema abordado. Optou-se pela organização deste livro em três partes: Parte 1 - capítulos que apresentaram enfoque mais amplo e interdisciplinar relacionados aos transtornos do neurodesenvolvimento, de origem genética ou não, conhecimento este necessário e importante na avaliação da fala e da linguagem; Parte 2 - capítulos direcionados aos diferentes recursos tecnológicos utilizados na avaliação da linguagem falada; e Parte 3 - capítulos que enfocaram aspectos teóricos e procedimentos utilizados na avaliação fonoaudiológica e nossa experiência no Grupo de Pesquisa. De forma mais específica, as três partes do livro convergem para o tema abordado no Simpósio: Avaliação da Fala e da Linguagem.

A primeira parte – *Transtornos do neurodesenvolvimento e a interdisciplinaridade* – apresenta capítulos que abordam diferentes condições e o enfoque interdisciplinar da avaliação e diagnóstico de tais transtornos.

Para a abertura do livro, assim como foi no evento, apresentamos o capítulo *Crianças com Síndrome de Williams (deleção do 7q11.23) ou Síndrome da duplicação do 7q11.23: cognição, linguagem, fala e psicopatologia*, de autoria das Dras. Carolyn Mervis e Claudia Cardoso-Martins, subdividido em três seções: a primeira apresenta um resumo da pesquisa conduzida recentemente no Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento da Universidade de Louisville (EUA), com crianças com SW, com ênfase nos resultados sobre linguagem, fala e habilidades cognitivas, e em aspectos psicopatológicos que podem afetar o desenvolvimento da linguagem; a segunda descreve os resultados de estudos realizados recentemente nes-

se mesmo laboratório, com crianças com Dup7; a última seção apresenta uma comparação entre as duas síndromes e discute as implicações desses resultados.

O capítulo seguinte – *A relevância do estudo multidisciplinar dos transtornos do desenvolvimento: o modelo da síndrome de Williams* –, de autoria das Dras. Ana Alexandra Caldas Osório e Maria Cristina Triguero Veloz Teixeira, apresenta evidência atual e relevante sobre os principais achados cognitivos, comportamentais e de neuroimagem na Síndrome de Williams – um transtorno raro de origem genética, que serve como modelo para elucidar a utilidade de uma visão interdisciplinar congregando as áreas da Saúde, Educação e Psicologia. As autoras afirmaram que o estudo das características cognitivas e comportamentais e das alterações cerebrais deste transtorno contribuirá de forma substancial para melhor compreensão das suas causas, fatores de risco e sintomas, oferecendo informação essencial para o delineamento de tratamentos e intervenções.

O capítulo – *Autismo: aspectos genéticos* –, de autoria da Profa. Dra. Agnes Cristina Fett-Conte, fornece uma visão geral das possíveis causas do comportamento autístico sob uma perspectiva genética, para que as informações oferecidas sirvam de ferramenta adicional para os profissionais das diferentes áreas, que atuam no diagnóstico e terapêutica, e que promovam reflexões que aprimorem o atendimento multidisciplinar.

O capítulo – *O sono e sua relação com o comportamento no autismo* –, de autoria da Profa. Dra. Luciana Pinato, da Ms. Gabriela Melloni Zuculo e da pós-doutoranda Dra. Leila Guissoni Campos, propõe descrever os principais aspectos da fisiologia do sono, assim como apresentar possíveis causas e consequências da má qualidade do sono no comportamento dos indivíduos com um dos mais discutidos transtorno do neurodesenvolvimento: o Transtorno do Espectro Autista (TEA) e o tratamento desses distúrbios nesse quadro.

O capítulo – *Uso das técnicas de ressonância magnética funcional e eletroencefalografia nos estudos sobre o desenvolvimento da linguagem* –, de autoria da Dra. Natalia Freitas Rossi, apresenta informações sobre os princípios técnicos básicos de duas importantes técnicas não invasivas que tem sido utilizadas no contexto de pesquisa acadêmica para o estudo

do desenvolvimento da linguagem; típico e nos transtornos do neurodesenvolvimento, em colaboração com grupos de pesquisadores brasileiros e internacionais, a saber: as técnicas de Ressonância Magnética Funcional (RMF) e Eletroencefalografia (EEG) – Potencial Relacionado a Evento (*Event-Related Potential, ERP*).

A segunda parte deste livro denominada – *Recursos tecnológicos na avaliação da fala* – apresenta capítulos que enfocam novas possibilidades utilizando tecnologia específica e atual de avaliação e que, também, podem ser empregadas para intervenção em diferentes distúrbios da linguagem falada.

O capítulo – *Uso da tecnologia na avaliação e intervenção dos distúrbios da fluência* –, de autoria da Dra. Anelise Junqueira Bohnen, propõe apresentar dados sobre *tecnologia*, seus conceitos, concepções, suas formas de uso para a avaliação, o diagnóstico diferencial e o tratamento dos distúrbios de fluência, com ênfase na gagueira.

O capítulo – *Avanços tecnológicos na avaliação e terapia da gagueira* –, de autoria da Profa. Dra. Cristiane Moço Canhetti de Oliveira e da Fga. Ms. Paula Bianca Meireles de Moura, aborda inicialmente a temática de avaliação da gagueira e os procedimentos necessários para a conclusão diagnóstica. Na sequência, descreve sobre os recursos tecnológicos que auxiliam na intervenção terapêutica da gagueira. Essas ferramentas, segundo as autoras, têm como meta colaborar com a dinâmica da terapia e proporcionar alternativas que complementam as atividades da rotina clínica.

O capítulo – *Recurso tecnológico aplicado ao diagnóstico dos distúrbios da ressonância da fala: nasometria* –, de autoria das Profas. Dras. Viviane Cristina de Castro Marino e Jeniffer de Cássia Rillo Dutka e da Fga. Mestranda Vanessa Moraes Cardoso, apresenta a nasometria como um recurso instrumental que pode corroborar a avaliação perceptivo-auditiva dos distúrbios de ressonância. Discutem, ainda, as contribuições e limitações da nasometria na pesquisa e na prática clínica.

A terceira e última parte do livro – *Avaliação Fonoaudiológica* – apresenta capítulos que enfocam especificamente procedimentos de avaliação da linguagem falada e escrita e MO; e, para finalizar, exposição de experiência do grupo da Unesp com o tema e apresentação de um roteiro

descritivo, atualizado para publicação neste livro, que tem sido utilizado pelo grupo em nossas investigações.

Para iniciar a Parte 3, temos o capítulo *Escalas de desenvolvimento para avaliação de crianças*, de autoria da Profa. Dra. Dionísia Aparecida Cusin Lamônica e da Fga doutoranda Amanda Tragueta Ferreira-Vasques, que apresenta alguns instrumentos de triagem e avaliação do desenvolvimento infantil, utilizados no Brasil, sua finalidade e o estado da arte deste tema.

O capítulo – *Preditivos da linguagem falada na identificação de problemas da escrita* –, de autoria da Profa. Dra. Ana Luiza G. P. Navas, apresenta as evidências científicas da existência de preditivos na linguagem oral para o aprendizado da leitura e da escrita. Esses fatores preditivos, segundo a autora, podem ser de proteção ou fatores de risco, uma vez que há uma enorme complexidade nas relações envolvidas no desenvolvimento de linguagem da criança, como sua constituição individual, ambiente familiar, escolar, entre outras.

O capítulo – *Procedimento de avaliação miofuncional orofacial – MBGR*, de autoria das Profas. Dras. Katia Flores Genaro, Giédre Berretin-Félix e da Fga. Ms. Andréia Fernandes Graziani, aborda questões pertinentes ao exame miofuncional orofacial - MBGR, no que se refere aos itens investigados, forma de avaliação, registro das informações, organização, análise e interpretação dos dados para a definição do diagnóstico e das metas terapêuticas na área da motricidade orofacial.

O capítulo – *A clínica e a pesquisa na avaliação e diagnóstico fonoaudiológico* –, de minha autoria e da Fga. doutoranda Tâmara Andrade Lindau, apresenta informações sobre a avaliação em Fonoaudiologia e faz referência à atuação em clínica e na pesquisa do grupo, membros do Laboratório de Estudos, Avaliação e Diagnóstico em Fonoaudiologia (LEAD) da Unesp.

O último capítulo – *Roteiro Descritivo de Avaliação Fonoaudiológica da Criança* –, de minha autoria e da Dra. Cristiana Ferrari, tem por objetivo apresentar um roteiro descritivo de avaliação fonoaudiológica infantil, contendo o conjunto de habilidades que compõem o repertório de comunicação e subjacentes e também a deglutição; e, ainda, propor um recurso para organização dessas informações.

Agradeço ao CNPq e a outros apoiadores, que possibilitaram a realização do evento e importante encontro de pesquisadores na área da Avaliação da Fala e da Linguagem de diferentes e renomadas Instituições. Agradeço aos conferencistas, em especial à: Profa. Dra. Carolyn Mervis, convidada internacional que nos brindou com dias inesquecíveis de discussão e ensinamento e; Profa. Dra. Brasília Maria Chiari, nossa homenageada e representante da Fonoaudiologia brasileira e grande pesquisadora do tema do Simpósio - e do livro. Agradeço, ainda, aos autores e coautores que colaboraram na construção desta obra e que permitiram a transcendência do conhecimento nesta área.

Célia Maria Giacheti

PARTE I
TRANSTORNOS DO NEURODESENVOLVIMENTO E A INTERDISCIPLINARIDADE

CRIANÇAS COM SÍNDROME DE WILLIAMS (DELEÇÃO DO 7Q11.23) OU SÍNDROME DA DUPLICAÇÃO DO 7Q11.23: COGNIÇÃO, LINGUAGEM, FALA E PSICOPATOLOGIA

Carolyn B. MERVIS

Cláudia CARDOSO-MARTINS

INTRODUÇÃO

A síndrome de Williams (SW) é um transtorno raro do neurodesenvolvimento causado por uma microdeleção de 26 a 28 genes no cromossoma 7q11.23. Embora sua prevalência seja atualmente estimada em um para cada 7.500 nascimentos vivos¹, no final dos anos 1980, quando os primeiros estudos sobre linguagem e cognição em indivíduos com SW começaram a aparecer na literatura, estimava-se que sua prevalência era de um para cada 25 mil nascimentos vivos². Com uma prevalência tão baixa, era óbvio que a obtenção de participantes de pesquisa com essa síndrome seria muito difícil. Como então explicar a determinação dos pesquisadores em estudar a SW? A resposta a esta pergunta pode ser encontrada no trabalho seminal de Ursula Bellugi e seus colegas³, que argumentaram que a SW oferecia forte evidência da independência entre a linguagem e a cognição. Em particular, esses pesquisadores sugeriram que, a despeito de dificuldades cognitivas significativas, indivíduos com SW possuíam habilidades normais de linguagem. Esses argumentos foram defendidos de forma ainda mais acentuada por estudiosos da linguagem e da cognição não envolvidos em pesquisa com essa população. Por exemplo: em um artigo publicado na revista *Nature*, Piattelli-Palmarini (p.887)⁴ afirmou: “Com

efeito, crianças com SW apresentam níveis muito baixos de inteligência e necessidade constante de supervisão familiar; não obstante, apresentam um domínio extraordinário da sintaxe e do vocabulário”. Desde então, pesquisadores de ambos os lados do debate sobre a modularidade da linguagem têm focado a SW. Seus estudos eventualmente deram origem à visão atual e consideravelmente mais atenuada (Mervis; John 2010⁵, [para uma revisão]) discutida neste capítulo.

Desde que foi determinado que a deleção que resulta na SW é causada por uma recombinação homóloga não alélica, suspeitou-se da existência de uma síndrome causada pela duplicação (i.e., uma cópia extra) dos mesmos 26 a 28 genes. A primeira descrição de um indivíduo com a síndrome da duplicação 7q11.23 (Dup7) foi publicada em 2005⁶. Nos dez anos que se seguiram ao aparecimento desse trabalho, as publicações sobre a Dup7 limitaram-se quase inteiramente a estudos de caso ou de séries de casos ([ver sumários] Mervis et al. 2015; Morris et al. 2015)⁷⁻⁸, em parte devido à dificuldade de identificar indivíduos com essa síndrome. O estudo de indivíduos com Dup7, no entanto, é importante não apenas em si mesmo, mas também porque a comparação entre crianças com SW e crianças com Dup7 fornecerá a base para uma melhor compreensão dos efeitos de diferentes dosagens de genes específicos na região da SW (em interação com outros genes e com o ambiente) no desenvolvimento da cognição, fala, linguagem, personalidade (incluindo a psicopatologia) e do autismo.

Este capítulo está dividido em três seções. A primeira apresenta um resumo da pesquisa conduzida recentemente no Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento da Universidade de Louisville com crianças com SW, com ênfase nos resultados sobre linguagem, fala e habilidades cognitivas, e em aspectos psicopatológicos que podem afetar o desenvolvimento da linguagem. A segunda seção descreve os resultados de estudos realizados recentemente nesse mesmo laboratório com crianças com Dup7. Uma seção breve final apresenta uma comparação entre as duas síndromes e discute as implicações desses resultados.

A SÍNDROME DE WILLIAMS DESENVOLVIMENTO INICIAL

Esta seção começa com uma descrição do perfil intelectual de crianças com SW no início do desenvolvimento, seguida por uma consideração do desenvolvimento lexical, gramatical e das habilidades de comunicação.

HABILIDADES COGNITIVAS E LINGUÍSTICAS: FORÇAS E FRAQUEZAS RELATIVAS

A comparação entre habilidades de linguagem e habilidades cognitivas requer um instrumento que as avalie. Uma vez que a SW está associada à deficiência intelectual, os instrumentos de avaliação deveriam, idealmente, ser normatizados até, pelo menos, quatro desvios padrão (DPs) abaixo da média da população geral. Dessa maneira, escalas baseadas em escores padronizados (EPs), com média populacional geral igual a 100 e DP igual a 15, seriam normatizadas até 40 ou abaixo de 40; escalas baseadas em escores T, com média populacional geral igual a 50 e DP igual a 10, seriam normatizadas até 10 ou abaixo de 10. Infelizmente, inexistente um instrumento que atenda a esses critérios para a avaliação de crianças nos primeiros anos de vida.

Em inglês, o instrumento mais apropriado para a avaliação de crianças com SW nos primeiros anos de vida é constituído pelas Escalas Mullen de Aprendizagem Inicial (MSEL)⁹. Este instrumento inclui quatro escalas: a escala de recepção visual enfoca o raciocínio não verbal, incluindo itens que avaliam a compreensão da permanência do objeto e das relações meio/fim, e habilidades de percepção, categorização e memória visual; a escala motora fina enfoca a coordenação visomotora e a construção visoespacial, incluindo as habilidades de desenho/cópia e construção com blocos; a escala de linguagem receptiva enfoca a compreensão de nomes de objetos, ações e adjetivos (e.g., cores, tamanhos) e a habilidade de seguir instruções com múltiplos passos; a escala de linguagem expressiva enfoca a produção de sons (itens iniciais), a nomeação de objetos ou figuras, as combinações de palavras, a memória verbal e a habilidade de descrever o que deveria ser feito em situações apresentadas pelo examinador. Em cada escala, o escore T mais baixo é 20 (3 DPs abaixo da média) e o EP total (denominado “in-

dice de aprendizagem inicial”) mais baixo é 49 (3,4 DPs abaixo da média). Infelizmente, não existem normas brasileiras para as escalas Mullen.

As escalas Mullen foram administradas a 229 crianças com SW entre 18 e 48 meses de idade por membros do Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento. Conforme indicado na Tabela 1, o EP total médio localizou-se no intervalo correspondente a um atraso leve do desenvolvimento. No topo da distribuição, 1,3% das crianças apresentaram escores no intervalo médio para a população geral. No outro extremo, 18% obtiveram o EP mais baixo possível, indicando que as escalas Mullen não foram normatizadas de forma a capturar acuradamente as variações existentes entre crianças com atrasos mais severos do desenvolvimento. Considerando as quatro escalas, um padrão consistente foi encontrado: os escores T, em média, ficaram entre o topo do intervalo correspondente a um atraso leve e o piso da região fronteira nas escalas de recepção visual, linguagem receptiva e linguagem expressiva, com 24% a 34% apresentando escores no piso do teste (atraso moderado a severo), e uma percentagem semelhante com escores no intervalo médio-inferior ou médio. Por outro lado, 79% obtiveram escores no piso da escala motora fina, indicando um atraso moderado ou severo; apenas 3% obtiveram escores no intervalo médio-inferior; e nenhuma criança obteve escores no intervalo médio nessa escala. Conforme será descrito, esse padrão de dificuldades severas na construção visoespacial em relação à linguagem e ao raciocínio não verbal é observado ao longo de toda a infância e adolescência.

Tabela 1 - Estatísticas Descritivas: Desempenho na Escala Mullen de Aprendizagem Inicial em Crianças de 18 – 48 meses com Síndrome de Williams (N = 229) ou Síndrome da Duplicação 7q11.23 (N = 18)

Componente da Escala	Síndrome de Williams		Síndrome da Duplicação 7q11.23	
	Média (DP)	Varição	Média (DP)	Varição
Índice de Aprendizagem Inicial	61,77 (11,44)	49 – 96	79,89 (17,44)	49 – 110
Percepção visual score-T	30,30 (10,69)	20 – 63	44,72 (11,89)	20 – 68
Motora fina score-T	21,90 (4,53)	20 – 44	35,22 (11,06)	20 – 58
Linguagem receptiva score-T	29,35 (9,73)	20 – 55	44,22 (13,71)	20 – 63
Linguagem expressiva score-T	32,57 (9,62)	20 – 53	32,06 (11,16)	20 – 54

DP = desvio padrão

Nota: Para o Índice de Aprendizagem Inicial, média = 100, DP = 15 para a população geral; menor score padrão possível = 49. Para os escores T, média = 50, DP = 10 para a população geral; menor score padrão possível = 20.

DESENVOLVIMENTO LEXICAL

A maioria das crianças com SW começa a falar mais tarde do que as crianças com desenvolvimento típico (DT). De modo geral, as primeiras palavras aparecem entre os 15 e 36 meses de idade, embora algumas crianças apresentem um atraso ainda maior, começando a falar apenas aos 48 meses ou até mesmo mais tarde. Uma vez que a aquisição do vocabulário expressivo tem início, seu padrão de crescimento assemelha-se em geral ao padrão apresentado por crianças com DT¹⁰.

O instrumento mais frequentemente utilizado para avaliar as habilidades iniciais de linguagem de crianças com SW é o Inventário MacArthur-Bates de Desenvolvimento Comunicativo (CDI)¹¹, uma medida de relato parental. Existem duas versões do CDI. Em inglês americano, o CDI palavras & gestos inclui uma lista de 396 palavras. Solicita-se à mãe e/ou pai que indique as palavras que sua criança compreende e as palavras que ela compreende e produz espontaneamente (não apenas como imitação ou repetição de algo dito por outra pessoa ou de parte de uma canção). Seções adicionais avaliam a compreensão e a produção de gestos comunicativos e habilidades simbólicas e de brincadeira de faz-de-conta. Existem normas para crianças entre 8 e 18 meses. A CDI palavras & sentenças inclui uma lista de 680 palavras. Novamente, a mãe e/ou pai devem indicar as palavras que a criança produz espontaneamente. Seções adicionais avaliam as habilidades gramaticais. Existem normas para crianças entre 16 e 30 meses de idade. O CDI já foi adaptado para mais de 50 línguas, incluindo o português do Brasil¹².

Uma análise de correlação entre o tamanho do vocabulário expressivo no CDI e a idade cronológica (IC), para 213 crianças com SW, cuja idade variava entre 18 e 48 meses por ocasião da primeira avaliação no Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento, indicou uma relação forte entre o tamanho do vocabulário expressivo e a IC: $r = 0,63$ ($p < .0001$). Essa correlação é pelo menos tão grande quanto aquela que seria esperada para crianças com DT. No entanto, um exame dos dados obtidos para 128 crianças entre 18 e 30 meses de idade (as idades incluídas nas normas do CDI palavras e sentenças) revelou que o vocabulário expressivo era consideravelmente mais limitado do que o de crianças com DT da mesma idade. Em particular, a mediana para a amostra com SW correspondeu

ao 1º percentil, e apenas 2% das crianças obtiveram escores acima do 20º percentil.

Com o objetivo de obter informação mais precisa sobre o vocabulário expressivo de crianças com SW, examinaram-se os dados obtidos para as crianças com 18, 24 e 30 meses de idade. Em cada uma dessas idades, pelo menos 45 crianças contribuíram para a análise. Para as crianças com 18 meses, o vocabulário expressivo variou entre 0 e 32 palavras (25º percentil: uma palavra, 50º percentil: 3 palavras, 75º: 12 palavras). Para as crianças com 24 meses, o vocabulário expressivo variou entre 0 e 177 palavras (25º percentil: 7 palavras; 50º: 19 palavras; 75º: 51 palavras); para as crianças com 30 meses, o vocabulário expressivo variou entre 0 e 439 palavras (25º percentil: 18 palavras, 50º: 75 palavras, 75º: 208 palavras). Em comparação, com base nas normas do CDI palavras & sentenças, a mediana do vocabulário expressivo para crianças com DT é de 86 palavras aos 18 meses, 297 palavras aos 24 meses e 548 palavras aos 30 meses.

Outra abordagem utilizada para examinar o tamanho do vocabulário expressivo de crianças com SW nos anos iniciais do desenvolvimento consiste em determinar a idade em que vocabulários de 10, 50 e 100 palavras são alcançados. Com base nas normas do CDI, 14 meses é a idade mediana em que um vocabulário expressivo de 10 palavras é alcançado; a idade mediana é 16 a 17 meses para um vocabulário expressivo de 50 palavras; e 19 meses para um vocabulário expressivo de 100 palavras. Para determinar as idades correspondentes para crianças com SW, foram usados os dados de 31 crianças cujos pais haviam completado o CDI mensalmente. A idade mediana em que as crianças com SW alcançaram um vocabulário expressivo de 10 palavras foi 22,2 meses (percentil 25º: 18,8 meses, 75º: 30,0 meses, intervalo: 15,6 – 53,0). A idade mediana em que se alcançou um vocabulário expressivo de 50 palavras foi 28,5 meses (25º percentil: 23,8 meses, 75º: 41,9 meses, intervalo: 20,8 – 70,0). A idade mediana em que as crianças alcançaram um vocabulário expressivo de 100 palavras foi 30,7 meses (percentil 25º: 27,6 meses, 75º: 45,2 meses, intervalo: 22,0 – >75,0).

A aquisição inicial do vocabulário é um forte preditor do desenvolvimento posterior de crianças com SW. Por exemplo: a idade em que as crianças com SW atingiram um vocabulário expressivo de 10 palavras

correlacionou-se estreitamente com a idade em que atingiram um vocabulário expressivo de 50 ou de 100 palavras e com a idade em que começaram a produzir enunciados novos (i.e., que não são imitados ou aprendidos de cor) de 2 palavras espontaneamente. Além disso, a idade em que as crianças com SW atingiram vocabulários expressivos de 10, 50 e 100 palavras correlacionou-se estreitamente com o QI verbal e o QI não verbal aos 4 anos de idade¹³.

DESENVOLVIMENTO GRAMATICAL

O desenvolvimento gramatical inicia-se mais tardiamente em quase todas as crianças com SW. No entanto, semelhante ao que ocorre com a maioria de crianças com DT, as primeiras combinações novas de 2 palavras por crianças com SW são geralmente observadas quando seu vocabulário expressivo inclui de 50 a 100 palavras. Para as 31 crianças com SW mencionadas acima, a idade mediana em que as primeiras combinações novas de palavras apareceram foi 30,4 meses (percentil 25º: 25,4 meses; 75º: 45,2 meses, intervalo: 18,0 – 75,0 meses). Essas idades são um pouco inferiores àquelas em que as crianças alcançaram um vocabulário expressivo de 100 palavras. Uma vez iniciado o desenvolvimento gramatical, seu ritmo acompanha o ritmo do desenvolvimento lexical. Na amostra de crianças com 30 meses de idade descrita anteriormente, 51% haviam começado a produzir combinações novas de palavras espontaneamente e 22% haviam começado a produzir morfemas flexionais no final das palavras (tipicamente, o morfema “s” para marcar o plural nos substantivos regulares, o possessivo final “s” nos substantivos, ou o presente progressivo “ing” nos verbos). Aos 48 meses, 83% haviam começado a produzir combinações novas de palavras e 78% haviam começado a produzir morfemas de flexão no final das palavras. No entanto, as habilidades gramaticais nessa idade variaram tremendamente, abrangendo desde crianças que não haviam ainda começado a produzir combinações de palavras ou morfemas flexionais no final das palavras até crianças que produziam frases complexas e, quase sempre, gramaticalmente corretas. Como ocorre entre crianças com DT, as habilidades gramaticais correlacionaram-se estreitamente com as habilidades lexicais¹³.

DESENVOLVIMENTO DA COMUNICAÇÃO

Desde a mais tenra idade, crianças com SW evidenciam habilidades relativamente fortes de atenção compartilhada diádica. Nos dois primeiros anos de vida, elas tendem a olhar consideravelmente mais para outras pessoas do que crianças com DT da mesma idade cronológica ou crianças com DT mais jovens com o mesmo nível de desenvolvimento, e seu olhar também tende a ser muito mais intenso¹⁴. Como tem sido observado por pais e também por pesquisadores, os bebês com SW excedem-se no sorriso social; seus sorrisos são frequentemente descritos como “iluminando o ambiente”. Adicionalmente, há evidência de que os bebês com SW gostam de interações diádicas (e.g., gostam que lhes façam cócegas) e, em geral, solicitam ativamente (com gestos ou palavras isoladas) a continuação dessas interações¹⁵⁻¹⁶.

Por outro lado, as crianças com SW têm consideravelmente mais dificuldade com a atenção compartilhada triádica. Um dos indicadores mais fortes dessa dificuldade envolve o comportamento de seguir com o olhar os gestos de apontar de seus parceiros comunicativos e o comportamento de apontar referencialmente. De maneira geral, as crianças começam a compreender e a produzir gestos referenciais antes de começarem a usar a linguagem referencialmente. Esse padrão é observado não apenas entre crianças com DT, mas também entre crianças com síndrome de Down (SD) e crianças com atraso severo do desenvolvimento¹⁷. Por outro lado, a maioria das crianças com SW começa a falar muito antes de compreender ou produzir gestos referenciais de apontar^{10,17}. Mesmo depois de começarem a compreender e a produzir gestos, as crianças com SW demonstram essas habilidades menos assiduamente do que crianças com DT com o mesmo nível de desenvolvimento e, por conseguinte, mais novas e com vocabulários mais limitados¹⁶ ou crianças com SD da mesma IC e com um atraso mais sério do desenvolvimento¹⁸. A maioria das crianças com SW também apresenta atrasos consideráveis na aquisição de outras manifestações da atenção compartilhada triádica (e.g., comportamento de mostrar ou dar objetos para outras pessoas), e atrasos consideráveis no desenvolvimento da brincadeira simbólica ou de faz-de-conta¹⁵.

SUMÁRIO

Em síntese, nos primeiros anos de vida, as crianças com SW evidenciam um padrão característico de forças (raciocínio não verbal, linguagem) e fraquezas (habilidades motoras finas, incluindo a construção visoespacial) relativas. O início da linguagem é quase sempre atrasado, e o ritmo do desenvolvimento gramatical correlaciona-se estreitamente com o ritmo do desenvolvimento lexical. As habilidades comunicativas triádicas (apontar, mostrar, dar) são inferiores ao esperado com base nas habilidades de linguagem. Há muita variação na idade em que as crianças adquirem um vocabulário expressivo de 50 palavras, e a idade em que esse marco é atingido correlaciona-se estreitamente com o QI verbal e não verbal aos 4 anos de idade.

CRIANÇAS EM IDADE ESCOLAR

Nesta seção, descreve-se o perfil intelectual apresentado por crianças com SW em idade escolar. O vocabulário, as habilidades gramaticais e pragmáticas, a fala e, finalmente, aspectos psicopatológicos que podem influenciar o desenvolvimento da fala ou da linguagem são considerados.

FORÇAS E FRAQUEZAS INTELECTUAIS

Para crianças com SW entre 4 e 17 anos de idade, falantes do inglês, as Escalas de Habilidades Diferenciais-II (DAS-II)¹⁹ constituem o instrumento mais apropriado para avaliar as habilidades intelectuais. Esse instrumento foi elaborado para identificar forças e fraquezas intelectuais de crianças com uma ampla gama de habilidades. O DAS-II inclui seis subtestes principais divididos em três áreas: verbal, raciocínio não verbal e espacial. Os subtestes foram normatizados até quatro DPs abaixo da média da população geral. Os EPs em cada uma das áreas foram normatizados até 4,4 – 4,67 DPs abaixo da média; o EP para a Habilidade Conceitual Geral (GCA, semelhante ao QI total) foi normatizado até 6,67 DPs abaixo da média; e EPs normatizados até 5 DPs abaixo da média estão disponíveis para as idades compreendidas entre 9,0 e 17,99 anos. Infelizmente, não existem normas brasileiras para o DAS-II.

O DAS-II foi administrado a 221 crianças com SW, cuja idade variava entre 4 e 17,99 anos de idade, por membros do Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento. As estatísticas descritivas para os EPs do DAS-II são apresentadas na Tabela 2, indicando que o nível médio de habilidade conceitual geral se localizou no intervalo correspondente às dificuldades intelectuais leves. No extremo superior, 2,3% das crianças apresentaram escores correspondentes aos escores médios para a população geral; no extremo inferior, 5,9% apresentaram escores indicadores de deficiência intelectual severa. A habilidade conceitual geral, no entanto, mascarou diferenças grandes e significativas entre as três áreas principais. O desempenho médio localizou-se na região fronteira na área verbal, com 14,9% das crianças apresentando escores no intervalo médio e 6,8% no intervalo de deficiência intelectual severa. O nível médio de desempenho também localizou-se na região fronteira na área de raciocínio não verbal, com 19,9% das crianças no intervalo médio, 0,9% no intervalo acima da média e apenas 0,5% no intervalo de deficiência intelectual severa. Em marcante contraste, o nível médio de desempenho na área espacial localizou-se no intervalo de deficiência intelectual moderada. Nenhuma criança apresentou escore no intervalo médio e apenas 3,2% apresentaram escores no intervalo médio-inferior. Por outro lado, 16,7% apresentaram escores no intervalo de deficiência intelectual severa. Até mesmo na área espacial, apenas 2,3% das crianças apresentaram escores no piso, indicando que, diferentemente das escalas Wechsler de QI (e.g., WISC, WAIS), o DAS-II é capaz de capturar de forma adequada as habilidades intelectuais de quase todas as crianças com SW, mesmo daquelas com deficiências intelectuais pronunciadas.

Tabela 2 - Estatísticas Descritivas: Desempenho na Escala de Habilidades Diferenciais-II em Indivíduos de 4 – 17 anos com Síndrome de Williams (N = 221) ou Síndrome da Duplicação 7q11.23 (N = 63)

Componentes da DAS-II	Síndrome de Williams		Síndrome da Duplicação 7q11.23	
	Média (DP)	Varição	Média (DP)	Varição
GCA (“QI”)	63,54 (13,53)	31 - 96	82,05 (17,66)	33 – 118
Área verbal (EP)	72,85 (17,51)	30 - 106	84,14 (15,38)	30 – 120
Área de raciocínio não-verbal (EP)	77,02 (15,38)	37 - 114	86,64 (15,38)	39 – 127
Área espacial (EP)	54,28 (13,39)	32 - 86	83,02 (18,28)	34 – 115

DAS-II = Escala de Habilidades Diferenciais-2a ed. GCA = *General Conceptual Ability* (Habilidade conceitual geral) EP = escore padrão.

Nota 1: Para a população geral, a média no DAS-II = 100, DP = 15. Menor valor possível do EP = 30 para o GCA e área verbal, 31 para a área de raciocínio não-verbal e 32 para a área espacial. Os dados relatados para as crianças com Síndrome da Duplicação 7q11.23 são de Mervis et al. (2015).

Nota 2 : Mervis CB, Klein-Tasman BP, Huffman MJ, Velleman SL, Pitts CH, Henderson DR, et al. Children with 7q11.23 duplication syndrome: psychological characteristics. *Am J Med Genet A*. 2015; 167(7):1436-50. doi: 10.1002/ajmg.a.37071.

O padrão geral de forças e fraquezas evidenciado por crianças com SW no DAS-II foi semelhante ao padrão evidenciado por crianças muito mais jovens nas escalas de Mullen, indicando que esse padrão é consistente ao longo do desenvolvimento. Para 86% das crianças com SW, o EP na área verbal e/ou de raciocínio não verbal foi significativamente superior ao EP na área espacial. De modo interessante, para 2% das crianças, o EP na área espacial foi significativamente superior ao EP na área verbal. Apenas 12% das crianças com SW não evidenciaram diferenças significativas entre seus EPs nas três áreas principais do DAS-II. Dessa forma, para 88% das crianças com SW, o escore geral não foi o melhor indicador de suas habilidades intelectuais. Em outras palavras, a descrição das habilidades intelectuais de crianças com SW deve necessariamente enfatizar o padrão característico de forças e fraquezas relativas característico dessa síndrome⁵.

VOCABULÁRIO

Dois testes têm sido utilizados para avaliar as habilidades lexicais de crianças com SW no Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento: o Teste Peabody de Vocabulário de Figuras-4 (PPVT-4)²⁰ tem sido utilizado na avaliação do vocabulário receptivo; e o Teste de Vocabulário Expressivo-2 (EVT-2)²¹, normatizado na mesma amostra, tem sido utilizado na avaliação do vocabulário expressivo. Ambos avaliam principalmente o vocabulário concreto (nomes de objetos, ações e adjetivos). O PPVT-4 e o EVT-2 são normatizados até 5,33 DPs abaixo da média da população geral. As estatísticas descritivas referentes ao desempenho das 221 crianças com SW mencionadas no início desta seção são apresentadas na Tabela 3. O EP médio no PPVT-4 foi maior do que o EP médio em qualquer dos outros testes administrados. O desempenho médio localizou-se no intervalo médio-inferior; 1,3% das crianças apresentaram escores acima da média e 32% no intervalo correspondente à média da população geral; apenas 2,1% apresentaram escores indicativos de uma deficiência severa. No EVT-2, o nível médio de desempenho localizou-se na região fronteira, com 0,08% das crianças apresentando escores acima da média, 21,5% na média e apenas 2,5% no intervalo correspondente a uma deficiência severa.

Tabela 3 - Estatísticas Descritivas: Desempenho na Avaliação da Linguagem e da Fala em Crianças com Síndrome de Williams ou Síndrome da Duplicação 7q11.23

Avaliação	Faixa etária	Síndrome de Williams			Síndrome da Duplicação 7q11.23		
		N	Média (DP)	Varição	N	Média (DP)	Varição
Teste Peabody de Voc. Receptivo-4 EP	4 - 17	239	82,01 (16,06)	20 - 115	63	91,51 (19,73)	20 - 120
Teste de Vocabulário Expressivo - 2 EP	4 - 17	237	78,88 (15,58)	20 - 113	63	87,21 (23,17)	20 - 118
Teste de Conceitos Relacionais EP	5 - 7	205	54,37 (22,63)	25 - 115	---	---	---
Avaliação Clínica dos Fundamentos da Linguagem							
CELF Pré-escolar-2 Ling. Nuclear EP	4 - 6	41	74,05 (14,15)	45 - 106	28	74,14 (16,60)	45 - 96
CELF-4 Linguagem Nuclear EP	7 - 17	72	58,49 (14,83)	40 - 97	36	71,83 (23,21)	40 - 109
CELF Pré-escolar-2 Receptiva EP	4 - 6	41	66,20 (12,75)	45 - 92	28	74,11 (15,78)	45 - 103

CELF-4 Receptiva EP	7 – 17	72	61,74 (11,44)	45 - 92	36	77,17 (17,88)	45 – 119
CELF Pré-escolar-2 Expressiva EP	4 – 6	41	72,37 (14,43)	45 - 96	28	68,32 (17,98)	45 – 104
CELF-4 Expressiva EP	7 – 17	72	61,75 (14,39)	45 - 98	36	73,14 (21,88)	45 – 116
CELF-4 Estrutura de linguagem EP	4 – 8	64	65,20 (15,39)	45 - 96	37	67,97 (16,32)	45 – 105
Teste Goldman-Fristoe de Articul.-2 EP	4 – 8	57	81,00 (18,86)	<40 - 110	17	63,06 (18,26)	<40 - 95

EP = escore padrão CELF = Avaliação Clínica dos Fundamentos da Linguagem Voc.= Vocabulário Ling.= Linguagem Articul. = Articulação

Nota 1: Para todas as avaliações: Média = 100, DP = 15. Menor EP possível: 20 para o Teste Peabody de Vocabulário Receptivo-4 e para o Teste de Vocabulário Expressivo-2; 25 para o Teste de Conceitos Relacionais; <40 para o Teste Goldman-Fristoe de Articulação-2; 40 para a Linguagem Nuclear e a Estrutura de Linguagem do CELF-4; 45 para a Linguagem Receptiva e a Linguagem Expressiva do CELF-4, e para todos os EPs do CELF Pré-escolar-2. Os dados para crianças com Síndrome da Duplicação 7q11.23 no Teste Peabody de Vocabulário Receptivo-2 e no Teste de Vocabulário Expressivo-4 são de Mervis et al. (2015).

Nota 2 : Mervis CB, Klein-Tasman BP, Huffman MJ, Velleman SL, Pitts CH, Henderson DR, et al. Children with 7q11.23 duplication syndrome: psychological characteristics. *Am J Med Genet A*. 2015; 167(7):1436-50. doi: 10.1002/ajmg.a.37071.

Em contraste com seu vocabulário concreto relativamente forte, crianças com SW apresentam dificuldade considerável em testes que avaliam o conhecimento de termos relacionais ou que expressam relações. Com o objetivo de avaliar o vocabulário relacional das crianças com SW, o Teste de Conceitos Relacionais (TRC)²² foi administrado às crianças com 5 a 7,99 anos de idade. O TRC avalia a compreensão de quatro tipos de conceitos relacionais: adjetivos comparativos (e.g., menor, maior), termos espaciais (e.g., sob, sobre), termos temporais (e.g., antes, depois) e termos quantitativos (e.g., mais, menos). Como pode ser visto na Tabela 3, o EP médio no TRC foi 28 pontos inferior ao EP médio no PPVT-4. O nível médio de desempenho no TRC localizou-se no intervalo de deficiência moderada, com apenas 1% das crianças apresentando escores acima da média e 3,4% no intervalo médio; 37,7% apresentaram escores no intervalo de deficiência severa. Apesar de o TRC ser normatizado até 5 DPs abaixo da média da população geral, 12,2% das crianças apresentaram escores no piso do teste. Para crianças com SW, o EP médio no TRC é quase idêntico ao EP médio no subteste de Construção de Padrões das Escalas de Habilidades Diferenciais²³; e o EP no TRC correlaciona-se fortemente

com o EP no subteste de Construção de Padrões²⁴. Em outras palavras, a habilidade de linguagem relacional (o aspecto mais fraco da habilidade de vocabulário) está fortemente correlacionada com a habilidade de construção visoespacial (a habilidade intelectual mais prejudicada na SW). Essa relação não é surpreendente; há evidência de que o sistema de magnitude subjacente ao processamento espacial, temporal e quantitativo está localizado no lobo parietal inferior²⁵. Meyer-Lindenberg et al.²⁶ observaram que uma anormalidade estrutural nessa região nos cérebros de adultos com SW de alto funcionamento dificulta o fluxo de informação no sistema dorsal.

HABILIDADES GRAMATICAIAS

A Avaliação Clínica dos Fundamentos da Linguagem (CELF), elaborada com o objetivo de avaliar as habilidades de linguagem necessárias para um bom desempenho na escola, foi utilizada na avaliação das habilidades gramaticais das crianças com SW mencionadas anteriormente. A CELF pré-escolar-2²⁷ foi usada para crianças entre 4 e 6,99 anos de idade, e a CELF-4²⁸, para crianças entre 7 e 17,99 anos. Quatro índices relacionados foram examinados: linguagem nuclear (concebido com o propósito de determinar o risco de a criança apresentar uma dificuldade de linguagem), linguagem receptiva, linguagem expressiva e linguagem estrutural (disponível apenas para as idades entre 4 e 8,99 anos). Na CELF-4, o EP para a linguagem nuclear e o EP para a linguagem estrutural estão normatizados até 4 DPs abaixo da média da população geral; o EP para a linguagem nuclear na CELF-2 e os demais índices em ambas as versões são normatizados até 3,67 DPs abaixo da média. De acordo com os autores do teste, EPs abaixo de 85 indicam a existência de uma dificuldade de linguagem. A CELF-4 foi recentemente adaptada para o português brasileiro para crianças entre 7 e 10 anos de idade²⁹.

Como indicado na Tabela 3, as crianças com SW têm mais dificuldade nos componentes da linguagem avaliados pela CELF do que naqueles avaliados pelo PPVT-4 ou pelo EVT-2. Além disso, em média, os EPs foram bem mais baixos na CELF-4 do que na CELF pré-escolar-2, muito provavelmente em função do maior número de habilidades linguísticas abstratas avaliadas na CELF-4 em comparação com a CELF pré-escolar-2. A maior

parte das crianças com SW apresentou escores no intervalo de dificuldade de linguagem. Entre as crianças que completaram a CELF pré-escolar-2, apenas 14,6% (linguagem receptiva, estrutura de linguagem) e 26,8% (linguagem nuclear) apresentaram escores acima do intervalo de dificuldade de linguagem nos índices individuais; e apenas 4,9% apresentaram escores acima do intervalo de dificuldade de linguagem em todos os quatro índices. Na CELF-4, as crianças tiveram ainda mais dificuldade: 4,2% (linguagem receptiva, estrutura de linguagem) e 9,7% (linguagem expressiva) apresentaram escores acima do intervalo de dificuldade de linguagem nos índices individuais; e 4,2% apresentaram escores acima do intervalo de dificuldade de linguagem em todos os índices administrados.

PRAGMÁTICA

As habilidades pragmáticas (incluindo as de comunicação não verbal) de crianças com SW têm sido estudadas com o *Checklist* de Comunicação Infantil-2 (CCC-2)³⁰. Trata-se de uma medida de relato parental que avalia o desenvolvimento de várias habilidades de linguagem, incluindo as pragmáticas. De acordo com Philofsky et al.³¹, as crianças com SW apresentam dificuldades nas escalas pragmáticas do CCC-2. Este resultado foi replicado em uma amostra de 76 crianças com SW avaliadas no Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento. Os itens que se revelaram particularmente problemáticos incluíam “falar com outras pessoas com excessiva prontidão”, “permanecer muito próximo/a de seus interlocutores”, “contato ocular inconsistente ao conversar com outras pessoas”, “falar repetitivamente sobre tópicos alheios ao interesse de seus interlocutores”, “persistir em fazer a mesma pergunta mesmo depois de a resposta ter sido dada”, “dificuldade em compreender piadas ou ironias”, “mostrar-se confuso/a quando uma palavra é usada com um sentido diferente do sentido usual”, e “interpretar incorretamente uma frase por considerar apenas algumas de suas palavras”. Esses problemas afetam a habilidade de fazer e manter amizades.

FALA

Em inglês, a qualidade da fala é comumente avaliada pelo Teste Goldman Frisroe de Articulação (GFTA-2)³². Esse teste avalia a produção de consoantes em posição inicial, medial e final e encontros consonantais em posição inicial. O GFTA-2 é normatizado até 4 DPs abaixo da média da população geral. O GFTA-2 foi administrado a 57 crianças com SW de 4 a 8 anos de idade por membros do Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento. EPs abaixo de 85 sugerem a presença de uma dificuldade da fala. Como indicado na Tabela 3, o EP médio localizou-se no topo do intervalo correspondente a uma dificuldade leve, com 50,9% das crianças apresentando escores no intervalo médio. Apenas 1,8% apresentaram escores no piso do teste. O EP no GFTA-2 correlacionou-se fortemente com o EP no PPVT-4 e com o EP no EVT-2, e o escore bruto no GFTA-2 correlacionou-se estreitamente com o tamanho médio dos enunciados produzidos pelas crianças. O padrão de aquisição dos sons consonantais exibido pelas crianças com SW é consistente com o padrão encontrado em crianças com DT.

PSICOPATOLOGIA

O Formulário de Entrevista de Transtornos da Ansiedade – Pais (ADIS-P)³³ foi administrado aos pais de 211 crianças com SW entre 4 e 17 anos de idade pelos membros do Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento. O ADIS-P é uma entrevista semiestruturada usada no diagnóstico de transtornos de ansiedade e também de transtornos afetivos e transtornos externalizantes, como o Transtorno de *Deficit* de Atenção e Hiperatividade (TDAH), o Transtorno Desafiador Opositor e o Transtorno de Conduta. A proporção de crianças com SW com cada um desses diagnósticos está indicada na Tabela 4. Diagnósticos de fobias específicas (64, 9%) e TDAH (61,1%) foram muito comuns.

Tabela 4 - Percentagem de Crianças com Síndrome de Williams (N = 211) ou Síndrome da Duplicação 7q11.23 (N = 63) Diagnosticadas com Transtornos do DSM-IV Avaliados pelo Formulário de Transtornos de Ansiedade-Pais

Síndrome	Distúrbios internalizantes ^a							
	Ansiedade de separação	Fobia social	Fobia especif.	TAG	Mudez seletiva	TDAH	TDO	TCD-NE
Síndrome de Williams	1,4	1,9	64,9	6,2	0,0	61,1	7,1	0,9
Síndrome da duplicação 7q11.23	12,9	50,0	53,2	6,5	29,0	35,5	16,1	8,1

TAG = Distúrbio de ansiedade generalizada TDAH = Transtorno de *Deficit* de Atenção e Hiperatividade TDO = Transtorno Desafiador Opositivo
TCD-NE = Transtorno de Comportamento Disruptivo – Sem Especificação

Nota 1: Os dados para a amostra do Dup7 são de Mervis et al. (2015).

Nota 2 : Mervis CB, Klein-Tasman BP, Huffman MJ, Velleman SL, Pitts CH, Henderson DR, et al. Children with 7q11.23 duplication syndrome: psychological characteristics. *Am J Med Genet A*. 2015; 167(7):1436-50. doi: 10.1002/ajmg.a.37071.

Nota 3 : ^aAdicionalmente, duas crianças com Dup7 (3.2%) e duas com WS (0,9%) foram diagnosticadas com Transtorno Obsessivo Compulsivo, uma criança com Dup7 (1,6%) foi diagnosticada com Transtorno Depressivo Maior, uma criança com WS (0,5%) foi diagnosticada com Transtorno Distímico e uma criança com Dup7 (1,6%) foi diagnosticada com Transtorno de Ajustamento Misto de Ansiedade e Humor Depressivo.

Os pais de 110 crianças com SW que participaram de pesquisas no Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento completaram a Escala de Responsividade Social-2 (SRS-2)³⁴. O SRS-2 averigua a presença de características associadas com os transtornos do espectro autista (TEA) em ambientes naturalísticos. Além de um escore T geral (total), escores T (média = 50, DP=10, escores mais elevados indicam mais dificuldade) estão disponíveis para 5 subescalas e uma escala abreviada de Comunicação Social & Interação. O SRS-2 é normatizado até >5 DPs acima da média da população geral, com T escores igual ou maior do que 66, indicando uma dificuldade moderada ou severa. Estatísticas descritivas para o SRS-2 aparecem na Tabela 5. Como indicado na tabela, os escores T médios localizaram-se no intervalo de dificuldade moderada (ou perto dele) para todas as medidas, com exceção da motivação social. Uma grande percentagem

de crianças apresentou escores no intervalo moderado e severo: 50,0% em consciência social; 56,4% em cognição social, 39,1% em comunicação social; 52,7% em interesses restritos e comportamento repetitivo; 35,5% na escala abreviada de comunicação social & interação; e 41,8% no SRS-2 total. Notavelmente, o escore T médio na escala de motivação social é muito similar ao da população geral, refletindo o grande interesse de crianças com SW em interagir com outras pessoas. Apenas 8,2% das crianças apresentaram escores no intervalo de dificuldade moderada a severa nessa escala.

SUMÁRIO

Em suma, crianças em idade escolar com SW continuam a evidenciar o mesmo padrão de forças (habilidades verbais e habilidades de raciocínio não verbal) e fraquezas intelectuais relativas (habilidades de construção visoespacial) encontrado entre crianças de 18-24 meses de idade. Adicionalmente, um padrão paralelo de força e fraqueza relativa foi encontrado para as habilidades lexicais, com o vocabulário concreto consideravelmente mais forte do que o vocabulário relacional, e as habilidades de linguagem relacional estreitamente relacionadas às habilidades de construção visoespacial. Embora em torno de 6 anos de idade a maior parte das crianças com SW se expresse através de frases e evidencie habilidades articulatórias normais ou levemente debilitadas, a maioria apresenta limitações de linguagem que afetam sua chance de sucesso escolar³⁵. Apesar de sua ânsia de interagir com outras pessoas, as crianças com SW apresentam dificuldades significativas de comunicação verbal e não verbal, e de consciência social e cognição social, resultando em problemas no estabelecimento e manutenção de amizades com os colegas. Embora a maioria das crianças com SW não tenha TEA, elas apresentam muitas características em comum com as crianças que têm TEA.

SÍNDROME DE DUPLICAÇÃO 7Q11.23

Em contraste com o número elevado e crescente de estudos de grupos com crianças com SW, existem poucos estudos com crianças com Dup7 e, com exceção de dois⁷⁻⁸, todos são relatos de casos isolados ou de séries de casos. Ao mesmo tempo, a alta prevalência de atraso/transtorno

severo da fala e/ou atraso/transtorno de linguagem indica a importância de serviços de fala-linguagem para crianças com Dup7, muitas das quais não tiveram seu DNA examinado e, portanto, ainda não foram diagnosticadas. Nesta seção, as habilidades intelectuais e de linguagem e fala de crianças com Dup7 são brevemente consideradas. Finalmente, aspectos psicopatológicos que provavelmente afetam a fala e/ou linguagem serão abordados.

DESENVOLVIMENTO INICIAL

Esta seção inicia-se com uma descrição do padrão de forças e fraquezas relativas apresentado por crianças de 2 a 4 anos de idade com Dup7. O desenvolvimento lexical e comunicativo são, então, considerados brevemente.

HABILIDADES COGNITIVAS E DE LINGUAGEM: FORÇAS E FRAQUEZAS RELATIVAS

O MSEL foi administrado a 18 crianças com Dup7, entre 18 e 48 meses, por membros do Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento. Estatísticas descritivas sobre seu desempenho aparecem na Tabela 1. Esta tabela indica que o nível médio de desempenho geral localizou-se entre o topo da região fronteira e o piso do intervalo médio-inferior, com 5,6% das crianças apresentando escores acima da média e 16,7% no intervalo médio, e apenas 5,6% apresentando escores no piso do teste (atraso moderado a severo). O nível médio de desempenho nas escalas de recepção visual (raciocínio não verbal) e de linguagem receptiva situou-se no intervalo médio, com 11,1% a 16,7% apresentando escores acima da média e 50% a 55,6% no intervalo médio, e apenas 5,6% a 16,7% no piso. Em contraste, na Escala Motora Fina, o nível médio de desempenho situou-se na região fronteira, com 5,6% das crianças no intervalo acima da média, 22,2% no intervalo médio e 16,7% no piso do teste. O desempenho mais fraco foi observado na escala de linguagem expressiva. O nível médio de desempenho localizou-se na região fronteira, com 16,7% das crianças no intervalo médio e 33,3% no piso. De modo geral, entre os 2 e 4 anos de idade, as crianças com Dup7 apresentam habilidades relativamente fortes de linguagem receptiva e raciocínio não verbal e habilidades relativamente fracas de linguagem expressiva.

DESENVOLVIMENTO LEXICAL E COMUNICATIVO

Pouco se sabe a respeito do desenvolvimento inicial da linguagem e da comunicação de crianças com Dup7, em parte porque a maioria das crianças com essa síndrome é atualmente diagnosticada após os 24 meses de idade⁸. Das 7 crianças com 24 a 28 meses de idade, avaliadas no Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento, 6 apresentaram atraso de linguagem. Uma criança de 22 meses não havia ainda começado a falar. Todas as 7 crianças apresentavam atraso ou transtorno da fala. Como um grupo, as crianças evidenciaram forças relativas nos gestos não verbais (e.g., o gesto de apontar com intenção referencial) e na brincadeira simbólica e de faz-de-conta.

CRIANÇAS EM IDADE ESCOLAR

HABILIDADES INTELECTUAIS

O DAS-II foi administrado a 63 crianças de 4 a 17 anos de idade com Dup7 por membros do Laboratório de Ciências em Neurodesenvolvimento⁷. Estatísticas descritivas são apresentadas na Tabela 2. O nível de desempenho geral médio (GCA) localizou-se no intervalo médio-inferior, com 3,2% das crianças acima da média e 31,7% no nível médio; 17,5% apresentaram escores no intervalo de deficiência intelectual (ID), incluindo 4,8% no intervalo de deficiência severa. O nível médio de desempenho também situou-se no intervalo médio-inferior nas áreas verbal, de raciocínio não verbal e espacial. Na área verbal, 4,8% das crianças apresentaram escores no intervalo médio-superior ou superior à média e 41,3% apresentaram escores no intervalo médio; 14,3% apresentaram escores no intervalo de DI, incluindo 6,3% no intervalo de deficiência severa. Na área de raciocínio não verbal, 6,3% apresentaram escores no intervalo médio-superior ou superior. 9,5% tiveram escores no intervalo de DI, incluindo 1,6% no intervalo correspondente a uma deficiência severa. Na área espacial, 1,6% apresentaram escores acima da média e 39,7% apresentaram escores no intervalo médio; 20,6% apresentaram escores no intervalo de DI, incluindo 6,3% no intervalo de deficiência severa. Embora uma grande variedade de padrões de forças e fraquezas relativas tenha sido evidenciada entre as crianças com Dup7 no nível in-

dividual, o padrão mais comum (presente em 36% dos casos) foi o de um perfil uniforme, sem diferenças significativas entre os EPs nas áreas verbal, de raciocínio não verbal e espacial.

HABILIDADES LEXICAIS

Estatísticas descritivas para o desempenho no PPVT-4 e no EVT-2 são apresentadas na Tabela 3. No PPVT-4, o nível médio de desempenho situou-se no intervalo médio, com 14,3% das crianças obtendo EPs acima da média e 49,2% no intervalo médio; 3,2% das crianças com escores no intervalo de deficiência severa apresentaram escores no piso do teste. No EVT-2, o nível médio de desempenho localizou-se no intervalo médio-inferior: 11,1% com escores no intervalo acima da média e 65,1% no intervalo médio; 7,9% das crianças obtiveram escores no intervalo de deficiência severa, 4,8% das quais no piso do teste.

HABILIDADES GRAMATICAIS

Como pode ser visto na Tabela 3, a maioria das crianças com Dup7 apresentou consideravelmente mais dificuldade na CELF do que no PPVT-4 e no EVT-2. Em cada componente da CELF, uma grande proporção de crianças atingiu o critério de deficiência de linguagem indicado pelos autores do teste. Na CELF pré-escolar-2, apenas 17,9% apresentaram escores acima do intervalo de deficiência de linguagem na estrutura de linguagem; 21,4% na linguagem expressiva; 28,6% na linguagem receptiva; e 32,1% na linguagem nuclear. Na CELF-4, 30,6% apresentaram escores acima do intervalo de deficiência na linguagem nuclear; 30,9% na linguagem expressiva; e 33,3% na linguagem receptiva. Embora nenhuma criança com Dup7 tenha apresentado escores acima do intervalo de deficiência em todos os índices da CELF pré-escolar, 27,8% o fizeram na CELF-4, sugerindo que, relativamente a crianças da mesma IC, as habilidades de linguagem são mais fortes entre crianças mais velhas com Dup7 do que entre crianças mais jovens.

HABILIDADES DE FALA

Os membros do laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento administraram o GFTA-2 em 17 crianças com Dup7, de 4 a 8 anos de idade. Como indicado na Tabela 3, o EP médio localizou-se no intervalo correspondente a uma deficiência moderada da fala, segundo os autores do teste. Apenas 17,6% das crianças apresentaram escores no intervalo médio; 41,2% apresentaram escores no intervalo correspondente a uma deficiência severa, incluindo 11,8% com escores no piso do teste.

Os problemas de fala associados à Dup7 vão bem além das dificuldades de produção de sons consonantais avaliadas pelo GFTA-2. Das 62 crianças entre 4 e 17 anos de idade que realizaram uma avaliação completa da fala, 51 (82,3%) foram diagnosticadas como portadoras de Transtorno do Som da Fala segundo o DSM-5⁷. Todas as 25 crianças mais jovens (4,01 a 6,78 anos de idade) foram diagnosticadas com o Transtorno do Som da Fala; embora a prevalência desse transtorno tenha sido menor entre as crianças mais velhas, ainda assim foi elevada (41,7% para as crianças de 13,89 a 17,55 anos). O EP médio no GCA do DAS-II foi 14 pontos mais baixo para as crianças com Dup7 com Transtorno do Som da Fala do que para aquelas sem esse transtorno⁸.

Diagnósticos formais de tipos específicos de Transtorno do Som da Fala foram feitos para 33 crianças: 52% atingiram o critério pleno para Apraxia Infantil da Fala com um adicional de 42% apresentando sintomas; e 21% atingiram o critério pleno para Disartria com um adicional de 58% evidenciando sintomas⁷.

PSICOPATOLOGIA

O ADIS-P foi administrado aos pais de 63 crianças de 4 a 17 anos de idade com Dup7. A Tabela 4 indica a percentagem de crianças que receberam vários diagnósticos do DSM-IV³³. Como é evidente nessa tabela, transtornos de ansiedade foram muito comuns. Por exemplo, 53% apresentaram fobia específica. Os transtornos de ansiedade que têm o maior impacto são a fobia social (ansiedade social severa), que afetou 50%, e o mutismo seletivo (recusa de falar em alguns contextos, mais comumente na escola ou em outros contextos públicos), que afetou 29%. O transtorno

de ansiedade de separação foi também muito comum, especialmente entre as crianças mais novas. Em alguns casos, esses transtornos (especialmente o mutismo seletivo) podem afetar a disposição da criança de participar de terapias da fala/linguagem. Nessas situações, é possível que um tratamento psicoterápico auxilie a criança a participar mais efetivamente do tratamento da fala/linguagem.

Transtornos externalizantes são também comuns entre crianças com Dup7. Em particular, 35,5% foram diagnosticadas com TDAH e 24,2% foram diagnosticadas com Transtorno Desafiador Opositor ou com Transtorno de Comportamento Disruptivo—sem especificação.

Os pais de 46 crianças com Dup7 de 4 a 17 anos de idade completaram o SRS-2. Conforme indicado na Tabela 5, os escores T médios estão dentro ou próximos do intervalo de deficiência moderada em todos os indicadores, com exceção da cognição social. Uma grande percentagem apresentou escores no intervalo de deficiência moderada e severa: 60,9% na consciência social; 37,0% na cognição social; 65,2% na comunicação social; 56,5% na motivação social; 47,8% em interesses restritos e comportamento repetitivo; 69,6% na escala abreviada de comunicação & interação social; e 55,2% no SRS-2 total.

Tabela 5 - Escores médios (DPs) na Escala de Responsividade Social-2 para Indivíduos de 4 – 17 anos com Síndrome de Williams (N = 110) ou Síndrome da Duplicação 7q11.23 (N = 46)

Síndrome	Consciência Social	Cognição Social	Comunicação Social	Motivação Social	Interesses Restritos & Comp. Repetitivos	Comunicação & Interação Social	Total
Síndrome de Williams	64.92 (9.81)	67.98 (9.16)	63.57 (8.92)	51.65 (9.82)	66.25 (10.87)	63.67 (8.24)	64.60 (8.51)
Síndrome da duplicação 7q11.23	65.83 (9.97)	62.89 (10.33)	69.30 (9.09)	70.74 (13.89)	66.93 (13.36)	69.54 (9.67)	69.61 (10.22)

Abreviações: Comp. = comportamento

Nota: Para todas as escalas SRS-2, a média para escores T = 50, DP = 10 Para a população geral. Escores T maiores indicam maior comprometimento.

SUMÁRIO

Em resumo, as crianças com Dup7 comumente evidenciam habilidades intelectuais no intervalo médio inferior. O padrão de forças e fraquezas relativas parece sofrer mudanças com a idade⁷. No início dos anos pré-escolares, as crianças tipicamente evidenciam forças relativas no raciocínio não verbal e na linguagem receptiva. Embora exista muita variação entre as crianças em idade escolar, o perfil mais comum é relativamente uniforme, com níveis semelhantes de habilidade não verbal, verbal e espacial. Na idade adulta, as habilidades não verbais (raciocínio não verbal, habilidade espacial) são com frequência significativamente mais fortes do que as habilidades verbais. As crianças com Dup7 evidenciam dificuldades consideráveis na produção da fala. A maioria atingiu os critérios necessários para o diagnóstico do Transtorno do Som da Fala, e o QI das crianças com esse diagnóstico foi significativamente inferior ao QI das crianças sem ele. O Transtorno do Som da Fala mais comum foi a Apraxia Infantil da Fala. Transtornos de ansiedade que afetam o funcionamento social (fobia social e mutismo seletivo) foram muito comuns, e aproximadamente metade das crianças apresentou dificuldades acentuadas no que diz respeito à responsividade social. Essas dificuldades coincidem, em parte, com as dificuldades observadas em crianças com TEA e, embora a maioria das crianças com Dup7 não tenha TEA⁷, as crianças com Dup7 são significativamente mais propensas a apresentar esse transtorno do que as crianças na população geral³⁶.

SÍNDROME DE WILLIAMS E SÍNDROME DA DUPLICAÇÃO 7Q11.23: UMA COMPARAÇÃO

A SW e a Dup7 são causadas por variações no número de cópias do mesmo conjunto de 26-28 genes no cromossoma 7q11.23. Indivíduos com SW têm uma cópia a menos desses genes (uma cópia, em vez das duas cópias que os indivíduos na população geral possuem) e indivíduos com Dup7 têm uma cópia a mais (três cópias, em vez de duas). Essas alterações no número de cópias causam padrões de deficiências significativas, resultando na necessidade de terapia da fala e/ou da linguagem para as crianças com ambas as síndromes. O padrão específico de alterações varia

em função da síndrome. Nesta seção, esses padrões são considerados brevemente (Mervis et al. 2015; Morris et al. 2015 [para uma discussão mais detalhada])⁷⁻⁸.

Variações no número de cópias do 7q11.23 afetam de forma negativa a habilidade intelectual geral. Esse efeito é maior na SW do que na Dup7, sendo a média no índice de aprendizagem inicial do Mullen ou no índice de habilidade conceitual geral do DAS-II em torno de 18 pontos a mais para as crianças com Dup7 em comparação com as crianças com SW. A diferença entre os dois grupos de crianças é maior para as habilidades espaciais (em torno de 29 pontos na área espacial do DAS-II), o domínio mais vulnerável na SW.

Embora variações no número de cópias tenham efeitos claros nas habilidades de linguagem e fala na SW e na Dup7, o padrão de relações é mais complexo. O efeito no desenvolvimento inicial da linguagem expressiva é moderado e similar nas duas síndromes (os escores T médios na escala de linguagem expressiva do Mullen são praticamente idênticos). Por outro lado, o efeito no desenvolvimento inicial da linguagem receptiva, de acordo com as normas das Escalas Mullen de Aprendizagem Inicial, é relativamente pequeno na Dup7, mas moderado na SW. Na idade escolar, tanto as crianças com SW quanto aquelas com Dup7 evidenciam forças relativas no vocabulário de palavras concretas, embora os EPs médios sejam aproximadamente 9 pontos mais altos para as crianças com SW. Consistente com suas dificuldades espaciais, o vocabulário de palavras relacionais das crianças com SW é consideravelmente mais limitado do que o vocabulário de palavras concretas. Em ambas as síndromes, as crianças apresentaram muita dificuldade em uma medida *omnibus* das habilidades de linguagem consideradas necessárias para o desempenho bem sucedido na escola (CELF). Entre as crianças mais jovens, aquelas com SW e Dup7 evidenciaram EPs semelhantes nos índices de linguagem nuclear e de estrutura de linguagem, com o índice médio na linguagem expressiva levemente mais alto entre as crianças com SW do que entre as crianças com Dup7, e o índice médio de linguagem receptiva um pouco maior entre as crianças com Dup7 do que entre as crianças com SW. No entanto, entre as crianças mais velhas, o desempenho divergiu entre as duas síndromes. Para as crianças com Dup7, os EPs médios entre as crianças mais velhas foram

semelhantes ou superiores aos encontrados entre as crianças mais jovens, com 28% das crianças mais velhas não apresentando evidência de uma deficiência de linguagem no CELF. No grupo com SW, por outro lado, os EPs médios foram consideravelmente mais baixos entre as crianças mais velhas do que entre as mais jovens e, com exceção de 5%, todas as crianças mais velhas apresentaram evidência de uma deficiência de linguagem, muito provavelmente em função de suas dificuldades com a linguagem mais abstrata da CELF-4. No que diz respeito à fala, o padrão divergiu novamente, mas na direção oposta. Embora os escores médios no GFTA-2 tenham sido significativamente inferiores à média da população geral em ambas as síndromes, o EP médio no grupo com SW foi 18 pontos maior do que o EP médio no grupo com Dup7. Além disso, a maioria das crianças no grupo com Dup7 atingiu os critérios do DSM-5 para o diagnóstico do Transtorno do Som da Fala, mais comumente a Apraxia Infantil da Fala, o que raramente ocorre entre crianças com SW.

Quando os transtornos internalizantes e externalizantes são considerados, várias diferenças em relação às expectativas baseadas na população geral são identificadas. Para as crianças com SW, a fobia específica (65%) foi consideravelmente mais comum do que para as crianças na população geral, e o mesmo ocorreu para o TDAH (61%). As crianças com Dup7 também apresentaram uma alta prevalência de fobia específica (53%) e de TDAH (36%). Entretanto, os transtornos mais sérios de ansiedade encontrados no grupo de crianças com Dup7 foram encontrados muito raramente no grupo de crianças com SW: a fobia social foi diagnosticada em 50% das crianças com Dup7, mas em apenas 2% das crianças com SW (semelhante à prevalência encontrada na população geral e na DI)³⁷; o mutismo seletivo foi diagnosticado em 29% das crianças com Dup7, mas em 0% das crianças com SW. Além disso, a prevalência de transtornos disruptivos do comportamento (24%) foi consideravelmente mais elevada entre as crianças com Dup7 do que entre aquelas com SW (8%).

Características associadas ao TEA foram frequentemente encontradas em ambas as síndromes. De maneira geral, os T escores médios para as crianças com SW no SRS-2 localizaram-se no intervalo de deficiência moderada ou muito próximo dele. A única exceção ocorreu para a motivação social. Para as crianças com Dup7, os escores T médios localizaram-se

no intervalo de deficiência moderada em todos os componentes, com exceção da cognição social. O contraste mais acentuado entre as duas síndromes foi na motivação social: enquanto o escore T médio para as crianças com SW foi muito próximo ao escore médio da população geral, o escore T médio para as crianças com Dup7 localizou-se no intervalo de deficiência moderada, um padrão consistente com a frequência elevada de fobia social nessa síndrome. Em geral, os resultados do SRS-2 para as crianças com SW são consistentes com suas dificuldades de comunicação verbal e não verbal identificadas previamente. Embora a maior parte das crianças com SW ou Dup7 não tenha TEA, e os estudos necessários para determinar a prevalência do TEA nessas síndromes não tenham sido relatados, os resultados publicados indicam que a prevalência é consideravelmente maior do que na população em geral^{8,15,36,38}.

Em conclusão, as comparações de crianças com SW e crianças com Dup7 e entre elas e a população geral sugerem fortemente que um ou mais genes na região da SW no cromossoma 7q11.23 desempenham um papel importante (em interação com outros genes e com o ambiente) no desenvolvimento da habilidade intelectual geral e de diversas habilidades específicas, como a construção visoespacial, a linguagem e a fala, e características associadas à ansiedade social, ao mutismo seletivo e ao TEA. Pesquisas futuras explorando as correlações genótipo/fenótipo através da comparação entre os fenótipos de indivíduos com deleções ou duplicações parciais específicas na região da SW e os fenótipos de indivíduos com deleção ou duplicação da região da SW clássica serão cruciais para a elucidação do papel de genes específicos na região. Por sua vez, novos estudos comportamentais sobre a fala, a linguagem, a cognição, a psicopatologia (e.g., características autistas, fobia social e mutismo seletivo) e suas inter-relações são necessários para avaliar as explicações teóricas propostas para essas relações. Esses estudos contribuirão também para o desenvolvimento de intervenções efetivas para crianças com SW ou Dup7. Os resultados de vários estudos indicam a importância da intervenção precoce para o desenvolvimento da linguagem/fala. Por exemplo: a idade em que crianças com SW adquirem um vocabulário expressivo de 50 palavras correlaciona-se estreitamente com seu QI aos 4 anos¹³; e crianças que aprendem a ler através de métodos fônicos, em vez de métodos globais, tornam-se leitores

mais proficientes e evidenciam melhor compreensão leitora³⁹. A importância da intervenção precoce e intensiva da fala/linguagem para crianças com Dup7 também tem sido documentada; crianças em idade escolar que receberam intervenção precoce e intensiva apresentaram habilidades lexicais e gramaticais consideravelmente mais fortes do que crianças que receberam serviços mais limitados de intervenção⁴⁰.

Até o presente momento, a pesquisa comportamental com grupos grandes de crianças com SW tem sido realizada principalmente nos Estados Unidos e na Europa, e o único estudo de grupo com crianças com Dup7 foi realizado nos Estados Unidos. Estudos com amostras grandes de crianças da América do Sul e da Ásia são necessários. Finalmente, existem poucas comparações transculturais de crianças com SW⁴¹⁻⁴² e nenhuma de crianças com Dup7. Tais comparações são cruciais para a identificação de efeitos culturais nos aspectos fenotípicos específicos que caracterizam essas síndromes.

Agradecimentos: Agradecemos às famílias que participaram da pesquisa relatada neste capítulo. Sua participação contribuiu para acelerar o progresso na compreensão das características de indivíduos com a Síndrome de Williams ou com a Síndrome da Duplicação 7q11.23, fornecendo uma base sólida para a recomendação de intervenções capazes de auxiliar as crianças com essas síndromes a alcançar seu pleno potencial. Agradecemos também a Collen Morris, M.D., Bonnie Klein-Tasman, Ph.D., Shelley Velleman, Ph.D., e Lucy Osborne, Ph.D., que colaboraram em grande parte da pesquisa relatada neste capítulo, e aos membros atuais e antigos do Laboratório de Ciências do Neurodesenvolvimento da Universidade de Louisville. A pesquisa e/ou preparação deste capítulo foi apoiada por financiamentos do “National Institutes of Health” (dotações R37 HD29957 e R01 NS35102), da “Simons Foundation” (dotação SFARI 238896), e da “Williams Syndrome Association” (dotação WSA 0104) a Carolyn Mervis.

REFERÊNCIAS

1. Strømme P, Bjørnstad PG, Ramstad K. Prevalence estimation of Williams syndrome. *J Child Neurol.* 2002; 17(4):269-71.
2. Bellugi U, Lichtenberger L, Jones W, Lai Z, St George M. I. The neuro-cognitive profile of Williams Syndrome: a complex pattern of strengths and weaknesses. *J Cogn Neurosci.* 2000; 12(Suppl 1):7-29.
3. Bellugi U, Marks S, Bihrl A, Sabo H. Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome. In: Bishop D, Mogford K, editors. *Language development in exceptional circumstances.* Edinburgh: Churchill Livingstone; 1988. p.177-89.
4. Piattelli-Palmarini, M. Speaking of learning: how do we acquire our marvellous facility for expressing ourselves in words? *Nature.* 2001; 411:887-8. doi: 10.1038/35082123.
5. Mervis CB, John AE. Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: implications for intervention approaches. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2010; 154C(2):229-48. doi: 10.1002/ajmg.c.30263.
6. Somerville MJ, Mervis CB, Young EJ, Seo EJ, del Campo M, Bamforth S, et al. Severe expressive-language delay related to duplication of the Williams-Beuren locus. *N Engl J Med.* 2005; 353(16):1694-701. doi: 10.1056/NEJMoa051962.
7. Mervis CB, Klein-Tasman BP, Huffman MJ, Velleman SL, Pitts CH, Henderson DR, et al. Children with 7q11.23 duplication syndrome: psychological characteristics. *Am J Med Genet A.* 2015; 167(7):1436-50. doi: 10.1002/ajmg.a.37071.
8. Morris CA, Mervis CB, Paciorkowski AP, Abdul-Rahman O, Dugan SL, Rope AF, et al. 7q11.23 duplication syndrome: physical characteristics and natural history. *Am J Med Genet A.* 2015; 167(12):2916-35. doi: 10.1002/ajmg.a.37340.
9. Mullen EM. *Mullen scales of early learning.* Circle Pines: American Guidance Service; 1995.
10. Mervis CB, Becerra AM. Language and communicative development in Williams syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007; 13(1):3-15. doi: 10.1002/mrdd.20140.
11. Fenson L, Marchman VA, Thal DJ, Dale PS, Reznick JS, Bates E. *MacArthur-Bates communicative development inventories: user's guide and technical manual.* 2nd ed. Baltimore: Brookes; 2007.

12. Teixeira ER. A adaptação dos Inventários MacArthur de Desenvolvimento Comunicativo (CDI's) para o português brasileiro [CD-ROM]. In: Anais do II Congresso Nacional da ABRALIN; 2000; Florianópolis, SC. Florianópolis: Universidade Federal de Santa Catarina; 2000. p. 479-87.
13. Mervis CB, John AE. Precursors to language and early language development in Williams syndrome. In: Farran EK, Karmiloff-Smith A, editors. Neurodevelopmental disorders across the lifespan: a neuroconstructivist approach. Oxford: Oxford University; 2012. p. 187-204.
14. Mervis CB, Morris CA, Klein-Tasman BP, Bertrand J, Kwitny S, Appelbaum LG, et al. Attentional characteristics of infants and toddlers with Williams syndrome during triadic interactions. *Dev Neuropsychol.* 2003; 23(1/2):243-68. doi: 10.1080/87565641.2003.9651894
15. Klein-Tasman BP, Mervis CB, Lord C, Phillips KD. Socio-communicative deficits in young children with Williams syndrome: performance on the Autism Diagnostic Observation Schedule. *Child Neuropsychol.* 2007; 13(5):444-67. doi: 10.1080/09297040601033680.
16. Laing E, Butterworth G, Ansari D, Gsodl M, Longhi E, Panagiotaki G, et al. Atypical development of language and social communication in toddlers with Williams syndrome. *Dev Sci.* 2002; 5(2):233-46. doi: 10.1111/1467-7687.00225.
17. Mervis CB, Bertrand J. Developmental relations between cognition and language: evidence from Williams syndrome. In: Adamson LB, Romski MA, editors. Communication and language acquisition: discoveries from atypical development. New York: Brookes; 1997. p. 75-106.
18. John AE, Mervis CB. Comprehension of the communicative intent behind pointing and gazing gestures by young children with Williams syndrome or Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res.* 2010; 53(4):950-60. doi: 10.1044/1092-4388(2009/08-0234).
19. Elliott CD. Differential ability scales. 2nd ed. San Antonio: Psychological Corporation; 2007.
20. Dunn LE, Dunn DM. Peabody picture vocabulary test. 4th ed. Minneapolis: Pearson Assessments; 2007.
21. Williams KT. Expressive vocabulary test. 2nd ed. Minneapolis: Pearson Assessments; 2007.
22. Edmonston NK, Litchfield Thane N. TRC: test of relational concepts. Austin: Pro0Ed; 1988.
23. Elliott CD. Differential ability scales. San Antonio: Psychological Corporation; 1990.

24. Mervis CB, John AE. Vocabulary abilities of children with Williams syndrome: strengths, weaknesses, and relation to visuospatial construction ability. *J Speech Lang Hear Res.* 2008; 51(4):967-82. doi: 10.1044/1092-4388(2008/071).
25. Walsh V. A theory of magnitude: common cortical metrics of time, space and quantity. *Trends Cogn Sci.* 2003; 7(11):483-8. doi: doi:10.1016/j.tics.2003.09.002.
26. Meyer-Lindenberg A, Mervis CB, Berman KF. Neural mechanisms in Williams syndrome: a unique window to genetic influences on cognition and behaviour. *Nat Rev Neurosci.* 2006; 7(5):380-93. doi:10.1038/nrn1906.
27. Semel E, Wiig EH, Secord WA. Clinical evaluation of language fundamentals preschool. 2nd ed. San Antonio: Harcourt Assessment; 2004.
28. Semel E, Wiig EH, Secord WA. Clinical Evaluation of language fundamentals. 4th ed. San Antonio: Harcourt Assessment; 2003.
29. Bento-Gaz AC, Befi-Lopes DM. Adaptation of Clinical evaluation of language functions - 4th edition to Brazilian portuguese. *Codas.* 2014; 26(2):131-7. doi: 10.1590/2317-1782/2014488IN.
30. Bishop D. The children's communication checklist. 2nd ed. London: Psychological Corporation; 2003.
31. Philofsky A, Fidler DJ, Hepburn S. Pragmatic language profiles of school-age children with autism spectrum disorders and Williams syndrome. *Am J Speech Lang Pathol.* 2007; 16(4):368-80. doi:10.1044/1058-0360(2007/040).
32. Goldman R, Fristoe M. Goldman-Fristoe test of articulation. 2nd ed. Circle Pines: American Guidance Service; 2000.
33. Silverman WK, Albano AM. The anxiety disorders interview schedule for DSM-IV: parent interview schedule. San Antonio: Graywind Publications; 1996.
34. Constantino JN. Social responsiveness scale. 2nd ed. Los Angeles: Western Psychological Services; 2012.
35. Mervis CB, Velleman SL. Children with Williams syndrome: language, cognitive, and behavioral characteristics and their implications for intervention. *Perspect Lang Learn Educ.* 2011; 18(3):98-107.
36. Sanders SJ, Ercan-Sencicek AG, Hus V, Luo R, Murtha MT, Moreno-DeLuca D, et al. Multiple recurrent de novo CNVs, including duplications of the 7q11.23 Williams syndrome region, are strongly associated with autism. *Neuron.* 2011; 70(5):863-85. doi:10.1016/j.neuron.2011.05.002.
37. Leyfer O, Woodruff-Borden J, Mervis CB. Anxiety disorders in children with williams syndrome, their mothers, and their siblings: implications for

- the etiology of anxiety disorders. *J Neurodev Disord.* 2009; 1(1):4-14. doi: 10.1007/s11689-009-9003-1.
38. Tordjman S, Anderson GM, Botbol M, Toutain A, Sarda P, Carlier M, et al. Autistic disorder in patients with Williams-Beuren syndrome: a reconsideration of the Williams-Beuren syndrome phenotype. *PLoS One.* 2012; 7(3):e30778. doi:10.1371/journal.pone.0030778.
 39. Mervis CB. Language and literacy development of children with Williams syndrome. *Top Lang Disord.* 2009; 29(2):149-69. 40. Velleman SL, Mervis CB. Children with 7q11.23 duplication syndrome: speech, language, cognitive, and behavioral characteristics and their implications for intervention. *Perspect Lang Learn Educ.* 2011; 18(3):108-116.
 40. Pérez-García D, Brun-Gasca C, Pérez-Jurado L, Mervis CB. Behavioral profiles of 6-14 year-old children with Williams-Beuren syndrome from Spain and the United States: cross-cultural similarities and differences. *Am J Intellect Dev Disabil.* In press 2016.
 41. Zitzer-Comfort C, Doyle T, Masataka N, Korenberg J, Bellugi U. Nature and nurture: Williams syndrome across cultures. *Dev Sci.* 2007; 10(6):755-62. doi: 10.1111/j.1467-7687.200

A RELEVÂNCIA DO ESTUDO MULTIDISCIPLINAR DOS TRANSTORNOS DO DESENVOLVIMENTO: O MODELO DA SÍNDROME DE WILLIAMS

Ana Alexandra Caldas OSÓRIO

Maria Cristina Triguero Veloz TEIXEIRA

INTRODUÇÃO

Estimativas recentes nos Estados Unidos indicam que cerca de uma em cada 6 crianças dos 3 aos 17 anos apresentam algum tipo de Transtorno do Desenvolvimento (TD), ou seja, uma ou mais condições caracterizadas por alterações cognitivas, sociais, emocionais, comportamentais e/ou motoras¹. Embora não existam dados semelhantes no Brasil, estudos sugerem que entre 7% e 12% das crianças e adolescentes brasileiros apresentam problemas de saúde mental que necessitam de tratamento²⁻³, incluindo-se, provavelmente, nesta percentagem os TD. Os TD manifestam-se desde idades precoces, com consequências duradouras em nível de saúde, educação e cidadania, acarretando importantes custos individuais, familiares e sociais. Assim, é evidente a necessidade de rastrear, diagnosticar e intervir de forma atempada nos TD.

Três linhas de ação são fundamentais para atingir este objetivo⁴. Em primeiro lugar, importa estudar aspectos epidemiológicos como incidência e prevalência dos diferentes transtornos do desenvolvimento. Para o efeito, é necessário levantar e sistematizar dados sobre a quantidade de pessoas com um determinado transtorno, como esse número se altera ao

longo do tempo (aumentando, diminuindo ou permanecendo estável), bem como as características socioeconômicas e demográficas das crianças e famílias afetadas. Isso contribuirá para clarificar quais as populações em maior risco de virem a apresentar o transtorno – por exemplo, quais as idades em que é mais comum o diagnóstico, se existem diferenças entre sexos ou entre etnias, entre outros aspectos. Este levantamento, por sua vez, informará uma segunda linha de ação – a identificação de fatores de risco e causas. O papel da pesquisa científica na procura de fatores que aumentem a probabilidade de ocorrência de um TD, bem como das suas causas, é determinante para o desenvolvimento de esforços de prevenção e intervenção dirigidos a quem mais precisa. Finalmente, no seguimento natural da pesquisa sobre fatores de risco e etiológicos dos TD, surge a melhoria na identificação precoce de alterações no desenvolvimento, proporcionando às crianças e suas famílias o apoio social, educacional e de saúde necessário, da forma mais precoce possível. Nesta linha, a Academia Americana de Pediatria (2001)⁵ determinou o período entre o nascimento e a idade pré-escolar como crítico na identificação de sinais precoces de TD, antes mesmo da presença de um diagnóstico formal. É precisamente no segundo e terceiro pontos que se centra o presente capítulo, no qual argumentamos a favor da necessidade de uma visão interdisciplinar na procura de fatores etiológicos e de risco para os TD, bem como de uma detalhada caracterização dos seus sintomas.

Nesta linha, uma vaga recente de estudos tem procurado aliar uma caracterização detalhada dos TD, por meio das clássicas abordagens desenvolvimentistas e comportamentais, a uma exploração dos fatores biológicos e ambientais que contribuem para tais transtornos. Com este objetivo em mente, cientistas de áreas tão distintas, como a Psicologia, a Educação, a Neurociência ou a Genética, têm unido esforços no sentido de proporcionar informação relevante sobre as complexas inter-relações entre genes, cérebro, ambiente e comportamento. Nesta linha, o objetivo do presente capítulo é apresentar evidência atual e relevante sobre dados comportamentais e de neuroimagem de uma síndrome genética, classificada como doença rara, com importante impacto no neurodesenvolvimento – a Síndrome de Williams (SW) - a partir de uma visão interdisciplinar congregando as áreas da saúde, educação e psicologia. Essa sín-

drome genética, amplamente estudada pelo Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento (Centro de Ciências Biológicas e da Saúde da Universidade Presbiteriana Mackenzie), servirá de modelo para iluminar como a interface entre distintas disciplinas poderá oferecer frutos a vários níveis: desde a pesquisa básica e aplicada, ao aprimoramento de estratégias de rastreio, diagnóstico e intervenção e, a um nível macro, da definição de políticas públicas.

A SW tem uma causa genética conhecida e bem delimitada, resultando da deleção homozigótica de, aproximadamente, 28 genes do cromossomo 7q11.23, incluindo o gene da Elastina⁶. É considerada uma doença rara, uma vez que apresenta uma incidência estimada de um a cada 7.500 nascidos vivos, afetando de forma equivalente homens e mulheres⁷. Os primeiros relatos da síndrome, publicados no início dos anos de 1960, detalhavam um conjunto de problemas cardíacos – nomeadamente estreitamento da aorta - associados a atrasos cognitivos e de crescimento⁸⁻⁹. Para além dos problemas cardiovasculares acima citados, os indivíduos apresentam características faciais distintivas (ex. bochechas proeminentes, pálpebras superiores caídas, boca grande com dentes pequenos e espaçados)¹⁰, bem como uma série de alterações cognitivas, socioemocionais e comportamentais, que passamos a descrever com maior detalhe.

PRINCIPAIS ACHADOS COGNITIVOS

Alterações em indicadores globais de desenvolvimento têm sido reportadas em indivíduos com SW desde idades precoces. Os principais são na aquisição de habilidades de linguagem, atraso nas respostas de balbuciar, comprometimentos em habilidades motoras grossa e fina, especialmente nos movimentos de pinça, dificuldades na manipulação de objetos, atrasos na aquisição e execução de movimentos de pronação e supinação no primeiro ano de vida, atrasos na formação do esquema corporal em relação ao ambiente e percepção do espaço, como também alterações em movimentos posturais de equilíbrio¹¹⁻¹⁴.

O perfil cognitivo de pessoas com SW é heterogêneo. Atribuem-se a ele déficits e habilidades relativamente preservadas, que configuram um conjunto de contrastes quando comparadas entre si, fundamentalmen-

te entre as habilidades de raciocínio verbal e habilidades de raciocínio não verbal ou de execução^{11, 15-16}. Mervis¹⁷ cunhou esse fenômeno como ‘perfil de picos e vales’ (*peak and valley profile*).

Um dos domínios amplamente estudados no padrão cognitivo é a inteligência, que pode ser entendida como a capacidade de resolver problemas, ter habilidades de raciocínio, solucionar problemas, planejar atividades, ter pensamento abstrato e capacidade para efetuar julgamentos, assim como capacidades para aprender a partir de experiências do dia a dia¹⁸⁻¹⁹. De acordo com testes padronizados de inteligência, pessoas com SW apresentam prejuízos globais em habilidades cognitivas avaliadas a partir do quociente de inteligência (QI). Os achados apontam para graus variados de rebaixamento intelectual entre leve e severo, com valores médios de QI, que oscilam em testes de inteligência entre 55 e 65 pontos¹¹. Quando comparado o QI global com o QI referente a habilidades visuoespaciais, comprova-se que os maiores prejuízos são nestas últimas¹². São reportados, também, casos sem a condição de rebaixamento intelectual^{15,20}. Entretanto, mesmo que o QI se encontre nos limites da normalidade, são constatados comprometimentos sociais, comportamentais e adaptativos em níveis variados de severidade²⁰⁻²¹.

Outro componente importante da cognição são as habilidades visuoespaciais. De maneira geral, estas se referem à capacidade de produzir, registrar e lembrar estímulos, transformar imagens e sensações visuais²²⁻²³. São verificados em indivíduos com SW déficits em habilidades relacionadas à cognição visuoespacial, seja em tarefas que demandam a percepção de objetos no ambiente, como em relação ao próprio indivíduo²⁴. Evidências apontam que os prejuízos no desempenho em tarefas que demandam essas habilidades parecem estar associados ao atraso na formação do esquema corporal²⁴. Estudos têm reportado os maiores prejuízos em tarefas como desenhar, montar quebra-cabeças, armar objetos, construção com blocos e arranjo de figuras²⁵⁻²⁶. Essas alterações na cognição visuoespacial prejudicam o funcionamento adaptativo e realização de atividades da vida diária que demandam uma adequada orientação visual no espaço para as mesmas serem executadas com sucesso.

Outro domínio da cognição amplamente estudado na SW é o controle executivo, um fenômeno complexo e multidimensional que se refere a um conjunto de funções e processos cognitivos de ordem supe-

rior que participam da realização de atividades voluntárias independentes, possibilitando ao indivíduo se auto-organizar, antecipar, iniciar ou inibir comportamentos, assim como alterar o comportamento diante de novas situações²⁷. As bases neurológicas do controle executivo encontram-se no córtex pré-frontal, especialmente no córtex pré-frontal lateral e no giro cingulado anterior^{25,28}. Os componentes mais estudados relacionados ao controle executivo têm sido memória de trabalho, controle inibitório e flexibilidade cognitiva²⁹. Quando esses componentes estão alterados, prejuízos em correlatos comportamentais de autocontrole, autorregulação e de funcionamento adaptativo são observados.

Os componentes mais estudados na SW são a memória de trabalho e o controle inibitório. A memória de trabalho define-se como um sistema de capacidade limitada capaz de armazenar e manipular informações. Participam da memória de trabalho os seguintes ciclos: ciclo fonológico, responsável pelo armazenamento de informações acústicas ou ligadas à fala; ciclo visuoespacial, responsável pelo armazenamento de informações visuais e espaciais dos objetos; ciclo executivo central, responsável pelo processamento cognitivo ligado ao ciclo fonológico e à área de armazenamento visual³⁰. Indivíduos com SW apresentam déficit de habilidades de memória de trabalho comprovados em testes padronizados, se comparados com indivíduos com desenvolvimento típico pareados por idade cronológica²⁹. Entretanto, também nessa habilidade, podem ser verificados os mesmos contrastes descritos por Mervis¹⁷, em termos do *peak and valley profile*. O seu desempenho em tarefas que demandam habilidades de memória verbal tende a ser melhor se comparado ao desempenho em tarefas que exigem habilidades de memória visuoespacial²⁹. No endofenótipo desse contraste tem sido discutida a influência de comprometimentos em níveis variados dos ciclos fonológico e visuoespacial da memória de trabalho³¹.

O controle inibitório refere-se à habilidade de inibir comportamentos inapropriados e controlar o foco atencional e pensamento perante estímulos³². Gradativamente, ao longo do desenvolvimento, as crianças se tornam mais capazes para focalizar e concentrar a atenção nas tarefas do dia a dia, o que lhes possibilita ser menos vulneráveis à distração, menos impulsivas e mais capazes de exercer autocontrole³³. A maior parte dos estudos sobre controle inibitório na SW tem sido desenvolvida mediante uso de testes

neuropsicológicos ou de inventários ou checklists que são baseados no relato de informantes³⁴. Déficits em habilidades de atenção sustentada e seletiva, categorização, memória de trabalho, planejamento e inibição de respostas são verificadas em crianças e adolescentes com SW, comprometendo expressivamente o funcionamento adaptativo dessas pessoas³⁵.

Outras evidências mostram que, especialmente crianças com SW, podem apresentar prejuízos mais acentuados de controle inibitório na presença de outras condições psiquiátricas sobrepostas, como o Transtorno de Déficit de Atenção/Hiperatividade (TDAH)^{15,34,36}. Estudos experimentais que compararam crianças com desenvolvimento típico e crianças com SW pareadas por faixa etária reportam que, em testes neuropsicológicos, crianças com SW cometem um número maior de erros por omissão, de respostas perseverativas e apresentam maiores déficits de flexibilidade cognitiva³⁷. No estudo de Foti et al. (2015)²⁵, relacionado a alguns indicadores de desempenho global em tarefas que avaliam flexibilidade cognitiva, não se constatou diferença estatisticamente significativa entre o grupo de crianças com SW e o grupo com desenvolvimento típico pareadas por idade, por exemplo, no número de ensaios para solucionar a tarefa. Os autores levantam a hipótese de que, provavelmente, as maiores diferenças entre os grupos estivessem associadas a déficits de memória de curto prazo, muito mais do que a um comprometimento no processamento de informações visuoespaciais. Mais recentemente, um estudo procurou comparar o padrão de associações entre o funcionamento executivo - memória de trabalho, controle inibitório e flexibilidade cognitiva - e o QI, em uma amostra de indivíduos com SW e um grupo de indivíduos com desenvolvimento típico da mesma idade cronológica. Em primeiro lugar, o estudo revelou associações de maior magnitude entre as diferentes funções executivas no grupo SW, confirmando um comprometimento global a este nível. Por outro lado, embora em ambos os grupos a memória de trabalho tenha mostrado a associação mais forte com o QI, a magnitude das associações entre as três funções executivas e a medida de inteligência foi substancialmente maior para a SW³⁸.

Em relação às habilidades de linguagem, podem ser constatados também alguns contrastes e assimetrias³⁹. Em idades precoces de desenvolvimento, podem ser observadas habilidades expressivas de linguagem relativamente preservadas (aprendem palavras, mesmo antes de poder

associa-las a objetos concretos)⁴⁰. Na fala, verificam-se alterações sintático-pragmáticas e estruturais na formação de sentenças, disfluências e dificuldades para segmentar palavras^{16,39,41}. Em testes padronizados para avaliação de linguagem receptiva, crianças com SW em idade pré-escolar podem ter desempenhos semelhantes ao de crianças com desenvolvimento típico⁴²⁻⁴³. Na medida em que aumenta a idade, essas diferenças se acentuam podendo ser confirmados déficits em habilidades receptivas e expressivas de linguagem. Braga (2013)⁴² e Lima (2015)⁴⁴ avaliaram indicadores de habilidades de linguagem receptiva em dois momentos distintos em um grupo de crianças com SW (aos quatro-cinco anos e aos seis-sete anos, com a entrada no primeiro ano de escolarização). Neste grupo, algumas crianças que tinham indicadores de habilidades receptivas de linguagem preservadas aos quatro-cinco anos de idade⁴², mediante uso do Teste de Vocabulário por Imagem Peabody, mostraram prejuízos quando avaliados novamente aos seis-sete anos⁴⁴.

PRINCIPAIS ACHADOS COMPORTAMENTAIS E CONDIÇÕES PSIQUIÁTRICAS

São características do fenótipo comportamental de crianças com SW alterações comportamentais e emocionais, como, por exemplo, agitação motora, impulsividade, comportamentos disruptivos, estereotipias corporais (balançar o corpo e a cabeça, predominantemente), estereotipias gestuais (maneirismos com as mãos) e estereotipias verbais (uso repetido de clichés); podem apresentar, também, comportamentos autoagressivos como cutucar diferentes partes do corpo^{11,41}. Em idade adulta, algumas características associadas à agitação motora e comportamentos disruptivos se amenizam, predominando os problemas de comportamento de tipo estereotipado cuja frequência e severidade associam-se com o grau de rebaiamento intelectual⁴⁵.

Há mais de uma década, tem sido comprovada a predisposição que pessoas com SW têm para a hypersociabilidade⁴⁶. As principais características do fenótipo social da SW são a responsividade emocional e social e uma hipersensibilidade atencional a faces. A SW tem servido como modelo para testar a relação entre características do fenótipo social desta e genes imbricados em funções sócio-emocionais, assim como a participação de sistemas

neurais alterados, especialmente aqueles encarregados do controle da oxitocina e vasopressina⁴⁷. Crianças e adolescentes em geral apresentam uma responsividade emocional excessiva, tornando a sociabilidade destes especialmente aumentada e com pouca seletividade nos contatos interpessoais (inclusive com pessoas estranhas ao convívio familiar e/ou social rotineiro⁴⁷⁻⁴⁸. Contudo essa hipersociabilidade apresenta diversas peculiaridades quando são avaliados os domínios da comunicação e da cognição social. Verificam-se nessas especificidades que algumas delas são compartilhadas entre pessoas com SW e pessoas com Transtorno do Espectro Autista (TEA), sendo este um dos transtornos do neurodesenvolvimento em que a afetação desses domínios é cardinal para o estabelecimento do diagnóstico¹⁹.

O solapamento de alguns dos sinais clínicos de TEA no fenótipo comportamental de indivíduos com SW tem motivado a realização de estudos para verificação de possíveis casos de SW com o fenótipo comportamental típico de autismo. Estudo realizado com 9 indivíduos entre 4 e 37 anos, com diagnóstico clínico de SW e critérios clínicos de TEA, confirmou que, tanto nos primeiros 4-5 anos de vida como no momento da avaliação, foram verificadas alterações nos 3 domínios principais de TEA⁴⁹. Esses domínios foram a comunicação social, a interação social recíproca e os comportamentos repetitivos e interesses restritos. Essa verificação foi feita mediante uso dos instrumentos '*Autism Diagnostic Interview/ADI-R*' e '*Autism Diagnostic Observation Schedule/ADOS*'⁴⁹. Dentre as principais alterações identificadas pelos pais, inclusive no primeiro ano de vida dos filhos, estavam o isolamento, déficits de contato visual e de sorriso social e dificuldades na expressão facial e vocalizações dirigidas a outras pessoas. Outras alterações identificadas entre quatro e cinco anos com uso da ADI-R indicaram déficits graves em indicadores da cognição social, especialmente a atenção compartilhada.

Klein-Tasman et al. (2009)⁵⁰ também verificaram, em um grupo de 30 crianças entre 2^{1/2} e 5^{1/2} anos de idade, déficits nos domínios da interação social recíproca, comportamentos repetitivos, interesse restrito e jogo simbólico. Características do fenótipo do autismo na SW também têm sido identificadas em indivíduos nos quais o mecanismo gerou uma duplicação e não uma deleção. Neste caso, é a síndrome da duplicação 7q11.23 ou '7q11.23, 'duplication syndrome'. Estudo de Mervis et al. (2015)⁵¹ reportou também diversos sintomas de TEA nesta síndrome.

Por exemplo: habilidades sociais pobres, interesses restritos, prejuízos na atenção compartilhada e jogo simbólico e déficits de repertórios comportamentais adequados a interações sociais. Outras condições psiquiátricas, como o Transtorno Generalizado de Ansiedade, Fobias específicas e, predominantemente, o Transtorno do Déficit de Atenção/Hiperatividade, são verificadas em crianças, adolescentes e adultos com a síndrome⁵².

PRINCIPAIS ACHADOS NEUROIMAGIOLÓGICOS

O comportamento e cognição humanos, nas suas distintas dimensões, são simultaneamente localizados e distribuídos por redes neurais⁵³. Assim, e à semelhança das constelações sintomáticas que as caracterizam, as alterações cerebrais encontradas nos TD são geralmente múltiplas e difusas, e resultam de trajetórias atípicas precoces do desenvolvimento anatômico e funcional do cérebro⁵⁴.

Nesta linha, as atuais técnicas de neuroimagem – globalmente seguras e cada vez menos invasivas - são de grande utilidade para os pesquisadores interessados em analisar os processos neuronais subjacentes ao desenvolvimento típico e atípico. Tratam-se de técnicas que permitem, de forma direta ou indireta, conhecer a anatomia e a função do cérebro humano e podem ser divididas em duas grandes categorias: estruturais e funcionais.

A neuroimagem estrutural oferece informação anatômica estática e, quando aplicada ao estudo dos TD, permite a identificação de alterações em regiões cerebrais específicas – seja em forma, volume ou densidade das mesmas. Uma das principais técnicas de neuroimagem estrutural diz respeito à Ressonância Magnética (RM). É um método amplamente usado em pesquisa na medida em que oferece imagens com elevada resolução espacial e em múltiplos planos⁵⁴. Ao contrário de outras técnicas, como a Tomografia Computadorizada, a RM não implica o uso de radiação ionizante (como Raio-X), sendo assim considerada bastante segura e, portanto, mais favorável para uso em pesquisa. O princípio geral da RM é que diferentes tecidos – como, por exemplo, substância branca, substância cinzenta ou osso do crânio - respondem de forma distinta à estimulação eletromagnética. Assim, a administração dessa estimulação “devolve” padrões de ressonância que permitem criar mapas detalhados da citoarquitetura cerebral.

Por seu lado, a neuroimagem funcional tem dado um contributo determinante à Neurociência do Desenvolvimento na medida em que fornece dados fisiológicos dinâmicos associados ao desempenho de tarefas específicas. A neuroimagem funcional pode ser organizada em técnicas diretas e indiretas. As técnicas diretas (por vezes chamadas também de eletrofisiológicas) permitem a medição de atividade elétrica decorrente do disparo de grupos de neurônios, e incluem uma das mais antigas formas de avaliação do funcionamento cerebral – a Eletroencefalografia, ou EEG⁵⁵. O princípio básico da EEG é que a atividade elétrica de populações de neurônios é detectável no escalpo. Trata-se de uma técnica de amplo uso em pesquisa, pois apresenta inúmeras vantagens, tais como: excelente resolução temporal (medições em tempo real da atividade cerebral); não é invasiva; e implica um custo relativamente baixo. Já as técnicas indiretas (também chamadas de hemodinâmicas) permitem a avaliação de alterações regionais de fluxo sanguíneo e de atividade metabólica no cérebro. Uma das técnicas mais difundidas resulta de uma adaptação da RM – a RM funcional (RMf). O princípio base da RMf é que o sangue mais oxigenado (que afluí às áreas cerebrais recrutadas durante a execução de tarefas específicas) possui uma ressonância magnética distinta de sangue menos oxigenado. Assim, a aplicação de campos magnéticos permite a avaliação de mudanças na proporção de sangue mais ou menos oxigenado nas regiões de interesse, resultantes de atividade neuronal. Em comparação com a EEG, a RMf oferece uma resolução espacial superior, permitindo informação detalhada sobre as regiões de maior atividade neuronal. No entanto, na medida em que a resposta hemodinâmica surge alguns segundos após a ativação neuronal que a origina, a RMf apresenta uma resolução temporal inferior à EEG.

Desse modo, o uso de técnicas de neuroimagem apresenta o potencial de oferecer importantes contributos ao estudo do desenvolvimento típico e atípico.

Descrevemos, a seguir, os principais achados estruturais e funcionais na SW. Salientamos que não pretendemos apresentar de forma exaustiva toda a evidência disponível (para o efeito, sugerimos a consulta dos trabalhos de Jackowski et al. (2009)⁵⁶ e Martens, Wilson e Reutens (2008)¹⁶, mas antes proporcionar uma visão global das principais evidên-

cias de alterações estruturais e funcionais e suas potenciais implicações para os padrões de funcionamento cognitivo e comportamental na SW.

ALTERAÇÕES ESTRUTURAIS

Diversos estudos indicam uma redução significativa de volume cerebral total na SW em comparação com indivíduos com desenvolvimento típico – entre 13% e 18% - que parece derivar principalmente de uma redução desproporcionada de substância branca^{31,57-58}. Ademais, a forma cerebral parece estar alterada nesta síndrome, com evidências de redução volumétrica de regiões parieto-occipitais (mas relativa preservação de regiões frontais), bem como corpo caloso mais curto e com curvatura menos pronunciada⁵⁹⁻⁶⁰. Curiosamente, estudos recentes têm demonstrado que o cerebelo – estrutura tradicionalmente implicada no funcionamento motor, mas que se comprovou ter também um importante papel no funcionamento socioemocional⁶¹ – se encontra relativamente aumentado na SW, e que isso talvez se deva a uma proporção mais equilibrada de substância branca e cinzenta nesta região, em contraste com a significativa redução de substância branca no cérebro⁵⁶.

Em um detalhado estudo neuroanatômico, Reiss et al. (2004)⁶² observaram a presença de anomalias estruturais em áreas relevantes para as habituais alterações cognitivas e comportamentais da SW. Por exemplo, mesmo após controlarem o efeito do reduzido volume cerebral global, os autores verificaram reduções de substância cinzenta no tálamo e no lobo occipital, bem como densidade reduzida de substância cinzenta em várias regiões do sistema visuoespacial. Foram também reportados aumentos de volume e densidade da substância cinzenta de áreas como amígdala, córtex orbitofrontal e pré-frontal medial, cíngulo anterior, ínsula e circunvolução temporal superior - áreas associadas ao processamento de emoções e de rostos.

Na mesma linha, vários outros estudos corroboraram a existência de alterações neuroanatômicas consistentes com dois dos domínios mais significativamente atípicos na SW. Por um lado, Meyer-Lindenberg et al. (2004)⁶³ reportaram reduções de volume de substância cinzenta no sulco intraparietal, enquanto⁶⁴ encontraram um padrão de maior girificação nas regiões do cúneo, pré-cúneo e regiões occipitais. As regiões identifica-

das por ambos os estudos são reconhecidamente recrutadas em tarefas de construção visuoespacial. No que diz respeito a áreas associadas ao funcionamento socioemocional, Meyer-Lindenberg et al. (2005)⁶⁵ identificaram reduções de volume de substância cinzenta no córtex orbitofrontal, enquanto diversos outros estudos reportaram a preservação ou até o aumento relativo de volume amigdalár na SW em comparação com o desenvolvimento típico⁶⁶⁻⁶⁸.

Em suma, diversos autores atestam que a morfologia do cérebro dos indivíduos com SW estará relacionada com o seu perfil cognitivo e comportamental¹⁶. De forma geral, a relativa preservação de estruturas límbicas (ex. Reiss et al., 2000⁵⁸), em contraste com significativas reduções volumétricas nas regiões parieto-occipitais⁶⁹, poderá estar na base do comportamento desinibido e hipersociável, bem como das dificuldades visuoespaciais apresentadas pelas pessoas com SW¹⁶. A importância do estudo dos correlatos neuroanatômicos na SW é inegável, porém o estudo dos padrões de funcionamento cerebral decorrentes do processamento de estímulos oferece dados essenciais para a melhor compreensão das alterações cognitivas e comportamentais do transtorno.

ALTERAÇÕES FUNCIONAIS

No que concerne ao funcionamento cerebral, começaremos por elencar alguns dos principais dados obtidos por meio de EEG, para então avançar resultados obtidos com RMf. Na medida em que os estudos funcionais têm como objetivo explorar padrões dinâmicos de funcionamento do cérebro em resposta a um determinado estímulo, iremos apresentar estudos em duas importantes áreas de funcionamento, reconhecidamente alteradas nesta síndrome: processamento de informação socioemocional e visuoespacial.

Estudos com EEG têm demonstrado padrões alterados de processamento de rostos humanos na SW. Por exemplo: Mills et al (2013)⁷⁰ verificaram que, enquanto adultos clinicamente saudáveis apresentavam potenciais relacionados a eventos (avaliados via EEG) distintos no reconhecimento de rostos na posição normal em comparação com rostos na posição invertida, a sua amostra de adultos com SW parecia processar de

forma idêntica rostos nas duas posições. Por outro lado, estudos dedicados ao processamento de informação visual de natureza não social têm relatado alterações ao nível do processamento de informação global versus local. Key e Dykens (2011)⁷¹ verificaram que a sua amostra de SW não apresentava os padrões esperados de resposta neuronal à informação local. O estudo sugere que indivíduos com SW têm tendência a processar predominantemente a configuração global dos estímulos, apresentando dificuldade no processamento de detalhes locais.

Estudos com EEG demonstraram também uma organização atípica da atividade cerebral relativa ao processamento de estímulos auditivos e de linguagem. Por exemplo: quando comparados com indivíduos controle e com autismo, indivíduos com SW apresentaram um efeito de integração semântica superior relativamente a finais de frase incongruentes⁷². Por seu lado, Pinheiro et al. (2011)⁷³ procuraram caracterizar a resposta eletrofisiológica à prosódia neutra, feliz e zangada (com ou sem conteúdo semântico e sintático) na SW, tendo observado padrões atípicos de processamento auditivo em componentes de processamento precoce de informação emocional vocal, em comparação com o desenvolvimento típico.

Para além de estudos com EEG, cada vez mais grupos de pesquisa têm procurado expandir o conhecimento sobre o funcionamento cerebral da SW – nomeadamente sobre as áreas ativadas durante determinadas tarefas - fazendo uso de RMf. Em seguida, sintetizamos os principais resultados obtidos por meio desta técnica.

Relativamente a estudos centrados em áreas recrutadas em tarefas visuais, a evidência disponível aponta para um prejuízo da função da rota dorsal, mas uma relativa preservação da rota ventral na SW, congruente com dados comportamentais de forte prejuízo na percepção visuoespacial, mas bom desempenho em tarefas de reconhecimento de rostos^{56,63,74}. O processamento neuronal de informação visual segue duas rotas principais: a rota ventral, que une áreas occipitais a áreas temporais e é responsável pela identificação e reconhecimento dos elementos visuais (como objetos e rostos) – *O quê/ Quem*; e a rota dorsal, em que a informação segue da região occipital para a parietal e está relacionada com o processamento de informação sobre a localização espacial e movimentos dos elementos – *Onde/Como*⁷⁵. Nesta linha, o estudo de Meyer-Lynderberg et al. (2004)⁶³, realizado com uma amostra

de indivíduos com SW (de alto funcionamento), encontrou hipoativação da região parietal da rota dorsal, bem como ativação ventral normal durante a execução de tarefas de processamento visual, oferecendo confirmação empírica à hipótese de déficit da rota dorsal acima descrita.

No que concerne a aspectos socioemocionais, dados de RMf sugerem uma dissociação entre processamento de ameaça social e não social, consistente com dados comportamentais que mostram que indivíduos com SW tendem a apresentar elevada ansiedade em resposta a estímulos não sociais (ex. ruídos fortes), mas desinibição exagerada em resposta a estímulos sociais (ex. pessoas desconhecidas)^{52, 76-78}. Nesta linha, o estudo de Meyer-Linderberg et al. (2005)⁶⁵ verificou que, quando expostos a cenas ameaçadoras, indivíduos com SW apresentavam maiores níveis de ativação da amígdala do que a amostra de controles clinicamente saudáveis. Porém o inverso ocorreu em resposta à visualização de rostos ameaçadores, verificando-se uma redução da ativação amigdalár na SW. A amígdala é uma região cerebral fortemente recrutada na avaliação de pistas ambientais, nomeadamente de ameaça, e o seu funcionamento parece estar alterado na SW. Efetivamente, os mesmos autores verificaram padrões atípicos de conectividade entre a amígdala e a região do córtex orbitofrontal, que poderão estar na base da dissociação entre ansiedade social e não social nesta síndrome.

CONCLUSÕES

No presente capítulo buscou-se apresentar evidência recente e relevante acerca dos perfis cognitivos, comportamentais, neuroanatômicos e neurofuncionais da SW. Tratando-se de um transtorno de causa genética bem delimitada, o seu estudo oferece uma oportunidade inigualável para o esclarecimento de como alterações no genoma se expressam no desenvolvimento da cognição, comportamento e cérebro dos indivíduos afetados¹⁶. Porém tal objetivo apenas poderá ser satisfatoriamente perseguido através de uma visão interdisciplinar que congregue diversas disciplinas. Consideramos que áreas tão distintas, como a Psicologia, a Educação, a Linguística, a Genética, a Neurologia, a Biologia, a Engenharia ou as Ciências da Computação, poderão, em conjunto, dar um contributo lar-

gamente superior ao estudo da Neurociência do Desenvolvimento do que cada uma isoladamente. Considerando os efeitos sinérgicos observados pela evidência que se vêm acumulando, estudos futuros na área do desenvolvimento humano e seus transtornos poderão implementar ativamente o diálogo interdisciplinar, gerando novo conhecimento mais rico e completo e, conseqüentemente, com maior potencial de impacto no diagnóstico e atendimento aos pacientes com TD e suas famílias.

REFERÊNCIAS

1. Boyle CA, Boulet S, Schieve LA, Cohen RA, Blumberg SJ, Yeargin-Allsopp M, et al. Trends in the prevalence of developmental disabilities in US children, 1997-2008. *Pediatrics*. 2011; 127(6):1034-42. doi: 10.1542/peds.2010-2989.
2. Paula CS, Duarte CS, Bordin IA. Prevalence of mental health problems in children and adolescents from the outskirts of Sao Paulo City: treatment needs and service capacity evaluation. *Rev Bras Psiquiatr*. 2007; 29(1):11-7. doi: 10.1590/S1516-44462006005000012.
3. Paula CS, Lauridsen-Ribeiro E, Wissow L, Bordin IA, Evans-Lacko S. How to improve the mental health care of children and adolescents in Brazil: actions needed in the public sector. *Rev Bras Psiquiatr*. 2012; 34(3):334-51. doi 10.1016/j.rbp.2012.04.001
4. Centers for Disease Control and Prevention. Developmental disabilities [homepage in the internet]. Atlanta: Centers for Disease Control and Prevention; 2015 [cited 2015 nov 5]. Available from: <http://www.cdc.gov/ncbddd/developmentaldisabilities/about.html#ref>
5. Committee on Children With Disabilities. Developmental surveillance and screening of infants and young children. *Pediatrics*. 2001; 108(1):192-6.
6. Ewart AK, Morris CA, Atkinson D, Jin W, Sternes K, Spallone P, et al. Hemizyosity at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome. *Nat Genet*. 1993; 5(1):11-6. doi:10.1038/ng0993-11.
7. Strømme P, Bjørnstad PG, Ramstad K. Prevalence estimation of Williams syndrome. *J Child Neurol*. 2002; 17(4):269-71. doi: 10.1177/088307380201700406.
8. Beuren AJ, Apitz J, Harmjan D. Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. *Circulation*. 1962; 26(6):1235-40. doi: 10.1161/01.CIR.26.6.1235.

9. Williams JCP, Barratt-Boyes BG, Lowe JB. Supravalvular aortic stenosis. *Circulation*. 1961;24(6):1311-8. doi: 10.1161/01.CIR.24.6.1311.
10. Morris CA, Mervis CB. Williams syndrome and related disorders. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2000; 1:461-84. doi: 10.1146/annurev.genom.1.1.461.
11. Mervis CB, Velleman SL. Children with Williams syndrome: language, cognitive, and behavioral characteristics and their implications for intervention. *Perspect Lang Learn Educ*. 2011; 18(3):98-107. doi: 10.1044/lle18.3.98.
12. Mervis CB, John AE. Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: implications for intervention approaches. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2010 ; 154C(2):229-48. doi: 10.1002/ajmg.c.30263.
13. Almeida MM, Formiga CKMR. Avaliação da motricidade ampla e fina na Síndrome de Williams: relato de caso. *Motriz: Rev Educ Fis*. 2010; 16(4):913-9. doi: 10.5016/1980-6574.2010v16n4p913.
14. Masataka N. Why early linguistic milestones are delayed in children with Williams syndrome: late onset of hand banging as a possible rate-limiting constraint on the emergence of canonical babbling. *Dev Sci*. 2001; 4(2):158-64. doi 10.1111/1467-7687.00161.
15. Van Herwegen J. Williams syndrome and its cognitive profile: the importance of eye movements. *Psychol Res Behav Manag*. 2015; 8:143-51. doi: 10.2147/PRBM.S63474.
16. Martens MA, Wilson SJ, Reutens DC. Research review: Williams syndrome: a critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype. *J Child Psychol Psychiatry*. 2008; 49(6):576-608.
17. Mervis CB. Williams syndrome: 15 years of psychological research. *Dev Neuropsychol*. 2003; 23(1/2):1-12.
18. Mansur-Alves M, Flores-Mendoza C. Working memory training does not improve intelligence: evidence from brazilian children. *Psicol Reflex Crít*. 2015; 28(3):474-82. doi: 10.1590/1678-7153.201528306.
19. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental health disorders: DSM-5*. 5th ed. Washington: American Psychiatric; 2013. doi: 10.1176/appi.books.9780890425596.
20. Teixeira MCTV, Baraldi GS, Emerich DR, Miklos MLW, Silva NA, Marino RLF, et al. Indicadores sócio emocionais do espectro do autismo em pessoas com síndrome de Williams. *Psicol Teor Prát*. 2016; 18(1):prelo.
21. Levy Y, Smith J, Tager-Flusberg H. Word reading and reading-related skills in adolescents with Williams syndrome. *J Child Psychol Psychiatry*. 2003; 44(4):576-87. doi: 10.1111/1469-7610.00146.

22. Primi R. Inteligência: avanços nos modelos teóricos e nos instrumentos de medida. *Aval Psicol.* 2003; 2(1):67-77.
23. Schelini PW. Teoria das inteligências fluida e cristalizada: início e evolução. *Estud Psicol.* 2006; 11(3):323-32. doi: 10.1590/S1413-294X2006000300010.
24. Farran EK, Jarrold C, Gathercole SE. Block design performance in the Williams syndrome phenotype: a problem with mental imagery? *J Child Psychol Psychiatry.* 2001; 42(6):719-28. doi: 10.1111/1469-7610.00768.
25. Foti F, Sdoia S, Menghini D, Mandolesi L, Vicari S, Ferlazzo F, et al. Are the deficits in navigational abilities present in the Williams syndrome related to deficits in the backward inhibition? *Front Psychol.* 2015; 6:287. doi: 10.3389/fpsyg.2015.00287.
26. Nunes MM, Honjo RS, Dutra RL, Amaral VS, Amaral VAS, Oh HK, et al. Assessment of intellectual and visuo spatial abilities in children and adults with Williams syndrome. *Univ Psychol.* 2013; 12(2):581-9. doi:10.11144/Javeriana.UPSY12-2.aiva.
27. Toplak ME, West RF, Stanovich KE. Practitioner review: do performance-based measures and ratings of executive function assess the same construct? *J Child Psychol Psychiatry.* 2013; 54(2):131-43. doi: 10.1111/jcpp.12001.
28. Capovilla AGS. Desenvolvimento e validação de instrumentos neuropsicológicos para avaliar funções executivas. *Aval Psicol.* 2006; 5(2):239-41.
29. Carney DP, Brown JH, Henry LA. Executive function in Williams and Down syndromes. *Res Dev Disabil.* 2013; 34(1):46-55. doi: 10.1016/j.ridd.2012.07.013.
30. Primi R. Inteligência fluida: definição fatorial, cognitiva e neuropsicológica. *Paidéia.* 2002; 12(23):57-75. doi: 10.1590/S0103-863X2002000200005.
31. Sampaio A, Sousa N, Fernández M, Vasconcelos C, Shenton ME, Gonçalves OF. MRI assessment of superior temporal gyrus in Williams syndrome. *Cogn Behav Neurol.* 2008; 21(3):150-6. doi: 10.1097/WNN.0b013e31817720e4.
32. Sebastian A, Jung P, Krause-Utz A, Lieb K, Schmahl C, Tüscher O. Frontal dysfunctions of impulse control—a systematic review in borderline personality disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder. *Front Hum Neurosci.* 2014; 8:698. doi: 10.3389/fnhum.2014.00698.
33. Mourão Junior CA, Melo LBR. Integração de três conceitos: função executiva, memória de trabalho e aprendizado. *Psicol Teor Pesq.* 2011; 27(3):309-14. doi: 10.1590/S0102-37722011000300006.
34. Hocking DR, Reeve J, Porter MA. Characterising the profile of everyday executive functioning and relation to iq in adults with williams syndrome: is

- the brief adult version a valid rating scale? PLoS One. 2015; 10(9):e0137628. doi: 10.1371/journal.pone.0137628.
35. Menghini D, Addona F, Costanzo F, Vicari S. Executive functions in individuals with Williams syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2010; 54(5):418-32. doi:10.1111/j.1365-2788.2010.01287.x.
 36. Reilly C, Senior J, Murtagh L. ASD, ADHD, mental health conditions and psychopharmacology in neurogenetic syndromes: parent survey. *J Intellect Disabil Res.* 2015; 59(4):307-18. doi: 10.1111/jir.12147.
 37. Foti F, Sdoia S, Menghini D, Vicari S, Petrosini L, Ferlazzo F. Out with the Old and in with the New--Is Backward Inhibition a Domain-Specific Process? *PLoS One.* 2015; 10(11):e0142613. doi: 10.1371/journal.pone.0142613.
 38. Osório A, Cruz R, Sampaio A, Garayzábal E, Martínez-Regueiro R, Gonçalves ÓF, et al. How executive functions are related to intelligence in Williams syndrome. *Res Dev Disabil.* 2012; 33(4):1169-75. doi: 10.1016/j.ridd.2012.02.003.
 39. Fidler DJ, Philofsky A, Hepburn SL. Language phenotypes and intervention planning: bridging research and practice. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007; 13(1):47-57.
 40. Mervis CB, Robinson BF. Expressive vocabulary ability of toddlers with Williams syndrome or Down syndrome: a comparison. *Dev Neuropsychol.* 2000; 17(1):111-26. doi: 10.1207/S15326942DN1701_07.
 41. Teixeira MC, Monteiro CR, Velloso RL, Kim CA, Carreiro LR. Behavioral and cognitive phenotype of children and adolescents with Williams-Beuren Syndrome. *Pro Fono.* 2010; 22(3):215-20. doi: 10.1590/S0104-56872010000300010.
 42. Braga AC. Perfil neuropsicológico e comportamental, indicadores de desenvolvimento e funcionamento adaptativo de crianças com síndrome de Williams em idade pré-escolar [dissertação]. São Paulo (SP): Universidade Presbiteriana Mackenzie; 2013.
 43. Volterra V, Caselli MC, Capirci O, Tonucci F, Vicari S. Early linguistic abilities of Italian children with Williams syndrome. *Dev Neuropsychol.* 2003; 23(1/2):33-58. doi: 10.1080/87565641.2003.9651886.
 44. Lima SFB. Treino de consciência fonológica e intervenção comportamental em ambientes familiar e escolar de crianças com Síndrome de Williams [dissertação]. São Paulo (SP): Universidade Presbiteriana Mackenzie; 2015.
 45. Gagliardi C, Martelli S, Tavano A, Borgatti R. Behavioural features of Italian infants and young adults with Williams-Beuren syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2011; 55(2):121-31. doi: 10.1111/j.1365-2788.2010.01376.x.

46. Ng R, Järvinen A, Bellugi U. Characterizing associations and dissociations between anxiety, social, and cognitive phenotypes of Williams syndrome. *Res Dev Disabil.* 2014; 35(10):2403-15. doi: 10.1016/j.ridd.2014.06.010.
47. Järvinen A, Korenberg JR, Bellugi U. The social phenotype of Williams syndrome. *Curr Opin Neurobiol.* 2013; 23(3):414-22. doi: 10.1016/j.conb.2012.12.006.
48. Egger JI, Wingbermühle E, Verhoeven WM, Dijkman M, Radke S, de Bruijn ER, et al. Hypersociability in the behavioral phenotype of 17q21.31 microdeletion syndrome. *Am J Med Genet A.* 2013; 161A(1):21-6. doi:10.1002/ajmg.a.35652.
49. Tordjman S, Anderson GM, Botbol M, Toutain A, Sarda P, Carlier M, et al. Autistic disorder in patients with Williams-Beuren syndrome: a re-consideration of the Williams-Beuren syndrome phenotype. *PLoS One.* 2012;7(3):e30778. doi: 10.1371/journal.pone.0030778.
50. Klein-Tasman BP, Phillips KD, Lord C, Mervis CB, Gallo FJ. Overlap with the autism spectrum in young children with Williams syndrome. *J Dev Behav Pediatr.* 2009; 30(4):289-99. doi: 10.1097/DBP.0b013e3181ad1f9a.
51. Mervis CB, Klein-Tasman BP, Huffman MJ, Velleman SL, Pitts CH, Henderson DR, et al. Children with 7q11.23 duplication syndrome: psychological characteristics. *Am J Med Genet A.* 2015; 167(7):1436-50. doi: 10.1002/ajmg.a.37071.
52. Leyfer OT, Woodruff-Borden J, Klein-Tasman BP, Fricke JS, Mervis CB. Prevalence of psychiatric disorders in 4 to 16-year-olds with Williams syndrome. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet.* 2006; 141B(6):615-22.
53. Mesulam MM. Large-scale neurocognitive networks and distributed processing for attention, language, and memory. *Ann Neurol.* 1990; 28(5):597-613.
54. Frank Y, Pavlakis SG. Brain imaging in neurobehavioral disorders. *Pediatr Neurol.* 2001; 25(4):278-87. doi: 10.1016/S0887-8994(01)00282-X.
55. Bunge SA, Kahn I. Cognition: an overview of neuroimaging techniques. In: Squire LR, ed. *Encyclopedia neuroscience.* Philadelphia: Elsevier; 2009. v.2. p.1063-7.
56. Jackowski AP, Rando K, Araújo CM, Del Cole CG, Silva I, Lacerda ALT. Brain abnormalities in Williams syndrome: a review of structural and functional magnetic resonance imaging findings. *Eur J Paediatr Neurol.* 2009; 13(4):305-16. doi: 10.1016/j.ejpn.2008.07.002.
57. Osório A, Soares JM, Prieto MF, Vasconcelos C, Fernandes C, Sousa S, et al. Cerebral and cerebellar MRI volumes in Williams syndrome. *Res Dev Disabil.* 2014; 35(4):922-8. doi: 10.1016/j.ridd.2013.12.014.

58. Reiss AL, Eliez S, Schmitt JE, Straus E, Lai Z, Jones W, Bellugi U. IV. Neuroanatomy of Williams syndrome: a high-resolution MRI study. *J Cogn Neurosci*. 2000; 12(Suppl 1):65-73
59. Sampaio A, Bouix S, Sousa N, Vasconcelos C, Fernández M, Shenton ME, et al. Morphometry of corpus callosum in Williams syndrome: shape as an index of neural development. *Brain Struct Funct*. 2013; 218(3):711-20. doi: 10.1007/s00429-012-0423-4.
60. Schmitt JE, Eliez S, Warsofsky IS, Bellugi U, Reiss AL. Corpus callosum morphology of Williams syndrome: relation to genetics and behavior. *Dev Med Child Neurol*. 2001; 43(3):155-9.
61. Stoodley CJ, Schmahmann JD. Evidence for topographic organization in the cerebellum of motor control versus cognitive and affective processing. *Cortex*. 2010; 46(7):831-44. doi: 10.1016/j.cortex.2009.11.008.
62. Reiss AL, Eckert MA, Rose FE, Karchemskiy A, Kesler S, Chang M, et al. An experiment of nature: brain anatomy parallels cognition and behavior in Williams syndrome. *J Neurosci*. 2004; 24(21):5009-15.
63. Meyer-Lindenberg A, Kohn P, Mervis CB, Kippenhan JS, Olsen RK, Morris CA, et al. Neural basis of genetically determined visuospatial construction deficit in Williams syndrome. *Neuron*. 2004; 43(5):623-31. doi: 10.1016/j.neuron.2004.08.014.
64. Gaser C, Luders E, Thompson PM, Lee AD, Dutton RA, Geaga JA, et al. Increased local gyrification mapped in Williams syndrome. *Neuroimage*. 2006; 15;33(1):46-54. doi: 10.1016/j.neuroimage.2006.06.018.
65. Meyer-Lindenberg A, Hariri AR, Munoz KE, Mervis CB, Mattay VS, Morris CA, et al. Neural correlates of genetically abnormal social cognition in Williams syndrome. *Nat Neurosci*. 2005; 8(8):991-3. doi: 10.1038/nn1494.
66. Capitão L, Sampaio A, Sampaio C, Vasconcelos C, Fernández M, Garayzabal E, et al. MRI amygdala volume in Williams syndrome. *Res Dev Disabil*. 2011; 32(6):2767-72. doi: 10.1016/j.ridd.2011.05.033.
67. Chiang MC, Reiss AL, Lee AD, Bellugi U, Galaburda AM, Korenberg JR, et al. 3D pattern of brain abnormalities in Williams syndrome visualized using tensor-based morphometry. *Neuroimage*. 2007; 36(4):1096-109. doi: 10.1016/j.neuroimage.2007.04.024.
68. Martens MA, Wilson SJ, Dudgeon P, Reutens DC. Approachability and the amygdala: insights from Williams syndrome. *Neuropsychologia*. 2009; 47(12):2446-53. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2009.04.017.
69. Schmitt JE, Eliez S, Bellugi U, Reiss AL. Analysis of cerebral shape in Williams syndrome. *Arch Neurol*. 2001; 58(2):283-7. doi: 10.1001/archneur.58.2.283

70. Mills DL, Dai L, Fishman I, Yam A, Appelbaum LG, St George M, et al. Genetic mapping of brain plasticity across development in Williams syndrome: ERP markers of face and language processing. *Dev Neuropsychol.* 2013; 38(8):613-42. doi: 10.1080/87565641.2013.825617.
71. Key AP, Dykens EM. Electrophysiological study of local/global processing in Williams syndrome. *J Neurodev Disord.* 2011; 3(1):28-38. doi: 10.1007/s11689-010-9064-1.
72. Fishman I, Yam A, Bellugi U, Lincoln A, Mills D. Contrasting patterns of language-associated brain activity in autism and Williams syndrome. *Soc Cogn Affect Neurosci.* 2011; 6(5):630-8. doi: 10.1093/scan/nsq075.
73. Pinheiro AP, Galdo-Álvarez S, Rauber A, Sampaio A, Niznikiewicz M, Gonçalves OF. Abnormal processing of emotional prosody in Williams syndrome: an event-related potentials study. *Res Dev Disabil.* 2011; 32(1):133-47. doi: 10.1016/j.ridd.2010.09.011.
74. Atkinson J, Braddick O, Anker S, Curran W, Andrew R, Wattam-Bell J, et al. Neurobiological models of visuospatial cognition in children with Williams syndrome: measures of dorsal-stream and frontal function. *Dev Neuropsychol.* 2003; 23(1/2):139-72.
75. Goodale MA, Milner AD. Separate visual pathways for perception and action. *Trends Neurosci.* 1992; 15(1):20-5. doi:10.1016/0166-2236(92)90344-8.
76. Capitão L, Sampaio A, Fernández M, Sousa N, Pinheiro A, Gonçalves ÓF. Williams syndrome hypersociability: a neuropsychological study of the amygdala and prefrontal cortex hypotheses. *Res Dev Disabil.* 2011; 32(3):1169-79. doi: 10.1016/j.ridd.2011.01.006.
77. Dykens EM. Anxiety, fears, and phobias in persons with Williams syndrome. *Dev Neuropsychol.* 2003; 23(1/2):291-316.
78. Jones W, Bellugi U, Lai Z, Chiles M, Reilly J, Lincoln A, et al. II. Hypersociability in Williams syndrome. *J Cogn Neurosci.* 2000; 12(Suppl 1):30-46.

AUTISMO: ASPECTOS GENÉTICOS

Agnes Cristina FETT-CONTE

INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA), também nominado autismo, é um distúrbio comportamental complexo, não curável, caracterizado por manifestações observadas no início da infância, geralmente antes dos três anos de idade, prejuízo na comunicação social e presença de interesses restritos e comportamentos repetitivos¹. A etiologia é extremamente complexa e heterogênea, conhecida ou presumida em menos de 30% dos casos, com inúmeras causas descritas, que incluem fatores genéticos, epigenéticos e ambientais. Na maioria dos casos, os fatores causais são variados e provavelmente interagem, o que complica ainda mais a avaliação de um indivíduo e o Aconselhamento Genético das famílias. Não menos complexas são as manifestações fenotípicas da doença, com destaque para fala e linguagem, que variam amplamente entre os afetados.

Sem dúvida, o autismo é um paradigma dos transtornos do neurodesenvolvimento, e entender suas causas e manifestações fenotípicas é um dos maiores desafios da ciência moderna, dada a gravidade da doença e sua prevalência alta na população (1-2%), que o caracteriza como problema de saúde pública. Também, não menos preocupante é o fato de que muitos familiares de autistas apresentam manifestações brandas da doença, o que define o *Broad Autism Phenotype* (BAP) e aumenta o risco para a prole.

Neste contexto, o objetivo deste capítulo é fornecer uma visão geral das possíveis causas do comportamento autístico sob uma perspectiva genética, para que as informações oferecidas sirvam de ferramenta adicional para os profissionais das diferentes áreas que atuam no diagnóstico e terapêutica, e promovam reflexões que aprimorem o atendimento multidisciplinar. Não serão abordados todos os aspectos genéticos envolvidos na etiologia, que são muitos, mas aqueles mais destacados pela literatura especializada, além do Aconselhamento Genético.

A GENÉTICA DO AUTISMO: UMA VISÃO GERAL

TEA é diagnóstico de um comportamento, não um diagnóstico etiológico. Pode ser isolado em pacientes não dismórficos, como observado na maioria dos casos, ou fazer parte das manifestações de outras afecções, como síndromes genéticas. O estado atual de conhecimento permite afirmar que todo e qualquer fator genético ou ambiental que interfere na estruturação ou no funcionamento cerebral normal, até prova em contrário, pode resultar em autismo. Inclusive, não há qualquer fator biológico comum entre todos os afetados, ou seja, um marcador da doença. Assim, a avaliação dos pacientes obrigatoriamente envolve investigação detalhada da história familiar, gestacional e pessoal do indivíduo, exames de imagem, metabólicos e genéticos diversos, além de exame físico e avaliação da audição. A identificação de defeitos congênitos maiores e menores, isolados ou múltiplos, é fundamental para a investigação de afecções genéticas ou eventos disruptivos associados. Autismo em casos de doenças genéticas não ocorre em comorbidade, mas sim como uma das manifestações fenóticas das mesmas (mesma origem), ou seja, como consequência do defeito genético

A herdabilidade do TEA é estimada em 0,50, mas o risco individual e como os fatores genéticos e/ou fatores ambientais atuam não estão esclarecidos. Os avanços biotecnológicos, particularmente as ferramentas de biologia molecular e de bioinformática, têm permitido a identificação de centenas de genes candidatos².

Alterações hipomórficas em alguns genes sugerem herança oligogênica para alguns casos. Entretanto, as descobertas que empregam em grande escala o sequenciamento de todo o exoma (WES) e de todo o genoma (WGS)

já mostraram que um único gene muito dificilmente é capaz de conferir um risco significativo para o transtorno. Em vez disso, a hipótese mais provável é a contribuição, de forma aditiva, de diversas variantes de risco que estão espalhadas em centenas de genes. Há, aproximadamente, quatro mil genes envolvidos nas vias moleculares, regulação gênica e domínios funcionais, que podem contribuir para perturbações do desenvolvimento neurológico. Vale ressaltar que os mesmos genes podem causar outras doenças diferentes do neurodesenvolvimento, como esquizofrenia e deficiência intelectual, o que mostra uma sobreposição etiológica entre diferentes afecções.

Particularmente, as variações no número de cópias (CNVs), caracterizadas por microdeleções e microduplicações genômicas, ganharam destaque no cenário da descoberta das causas do autismo. CNVs *de novo* têm sido observadas em cerca de 7% das famílias *simplex* (com um único autista) e em cerca de 2% das famílias *multiplex* (com dois ou mais casos)³. Por este motivo, um dos testes laboratoriais que investigam CNVs, o aCGH (*Array-Comparative Genomic Hybridization*) é a primeira escolha na avaliação genética dos afetados. No entanto, exames baseados em *array* não são economicamente viáveis em muitos casos, especialmente no Brasil, devido ao custo alto.

Um outro assunto muito discutido na literatura é o papel significativo de genes que codificam proteínas sinápticas que afetam direta ou indiretamente a estrutura e o funcionamento dos neurônios, dendritos e sinapses. Mudanças sutis nas estruturas dendríticas e sinápticas podem levar a grandes mudanças no processamento de informações cerebrais. Ramificações e espinhas dendríticas são essenciais para a formação e plasticidade dos circuitos neuronais, mas em muitas doenças neurológicas, como TEA, são observadas alterações nestas estruturas. Em muitos casos, as mesmas mutações são observadas nos familiares não afetados, o que sugere a existência de mecanismos compensatórios ou outras causas genéticas ou não genéticas associadas⁴.

Novas descobertas sobre a etiologia genética também têm apontado para a participação de regiões reguladoras dos fatores de transcrição, os micro RNAs (miRNAs), uma classe de RNAs não codificantes que suprimem a tradução por emparelhamento com elementos de reconhecimento de miRNA presentes na região 3' não transcrita (3'UTR) do RNA men-

sageiro (RNAm) alvo. Sabe-se que a expressão de muitos genes envolvidos no autismo é regulada por miRNAs. Polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) foram descritos como moduladores ou criadores de novos elementos de reconhecimento de miRNAs. Portanto, existe uma hipótese de que alguns SNPs interrompem a interação entre miRNAs e genes de susceptibilidade a doenças do neurodesenvolvimento, podendo alterar a expressão destes genes, pelo menos em uma sub-população de indivíduos afetados⁵.

Entretanto, considerando-se todas as causas genéticas do TEA, a recorrência baixa de qualquer uma delas é um dos aspectos mais intrigantes da etiologia, como é a diferença na proporção de afetados entre os sexos, uma vez que os homens são quatro vezes mais afetados do que as mulheres⁶. Além disso, há uma associação entre o aumento da idade parental, especialmente da idade paterna, e o risco para TEA, vinculada ao acúmulo de mutações *de novo* e mecanismos epigenéticos⁷.

Diante de tanta complexidade, incluindo-se os aspectos psicológicos impostos pela cronicidade da doença, o Aconselhamento Genético das famílias de autistas é desafiador, mesmo para aconselhadore experientes. Considerando-se o acesso a exames, dificilmente as famílias realizam todas ou a maior parte das investigações que constam nos protocolos preconizados. Mas, até onde for possível, é interessante investigar o diagnóstico etiológico, porque permite a determinação do risco de recorrência e, por conseguinte, diminui a ansiedade parental, além de oferecer a possibilidade de detectar outros problemas médicos associados, uma apreciação da natureza molecular, fisiopatologia celular e potenciais abordagens terapêuticas atuais e futuras.

ALTERAÇÕES EM 15q11-q13, 16p11.2 E 22q11.2

Além das síndromes gênicas reconhecidamente associadas com o comportamento autístico, muitos afetados apresentam alterações cromossômicas numéricas ou estruturais visíveis por meio de técnicas de citogenética convencional. Alterações em todos os cromossomos estão descritas em pacientes com TEA, desde cromossomopatias mais comuns até as muito raras ou únicas. Devido ao elevado número de casos descritos, tipo e localização dos genes, a associação da doença com algumas regiões cromossômi-

cas específicas já está bem estabelecida. Entre elas se destacam: 15q11-13, 16p11.2 e 22q11.2⁸.

O cromossomo 15 é claramente o local mais comum de anomalias autossômicas observadas em TEA, especialmente a duplicação de 15q11-q13. Esta região contém pelo menos trinta genes, muitos associados com autismo, com outros distúrbios neurocomportamentais, déficits cognitivos, hipotonia e atraso de linguagem. Conhecida por sua instabilidade genética, é a região crítica para as síndromes de Angelman e de Prader-Willi, e tem um padrão complexo de expressão (*imprinting*); contém pelo menos cinco genes de expressão unicamente paterna (*MKRN3*, *MAGEL2*, *NDN*, *C15orf2*, *snoRNAs* e *SNRPN-SNURF*) e dois genes de expressão materna (*UBE3A* e *ATP10A*). Além disso, fatores epigenéticos que regulam 15q11-13 têm sido associados com a doença⁹.

O fenótipo relacionado com microdeleções e microduplicações de cerca de ~600kb na região 16p11.2 é caracterizado por um espectro de deficiência do desenvolvimento neurológico, incluindo atraso do desenvolvimento, deficiência intelectual, epilepsia, autismo e outros transtornos psiquiátricos, com penetrância incompleta e expressividade variável. As microdeleções são observadas em cerca de 0,5% dos pacientes, caracterizando-se como a segunda anormalidade mais comum em TEA. A perda de genes candidatos nessa região, como *ALDOA*, *DOC2A*, *HIRIP3*, *MAPK3*, *MAZ*, *PPP4C*, *SEZ6L2* e *TAOK2*, parece ser a responsável pelo fenótipo¹⁰.

A deleção 22q11.2 é uma das alterações intersticiais mais comumente identificadas em humanos, com uma frequência de cerca de 1:4.000 nascidos vivos na população em geral. Está relacionada com a síndrome de DiGeorge/ Velocardiofacial, com alta prevalência de comportamento autista e esquizofrenia. No entanto, os genes responsáveis pelo fenótipo comportamental ainda não estão bem identificados, embora existam candidatos, inclusive, com expressão singular em pacientes com a deleção e TEA e naqueles com deleção e psicose¹¹.

Muitos estudos têm relatado a prevalência de CNVs em pessoas com doenças específicas, mas poucos investigaram a prevalência na população em geral. Em uma investigação de CNVs em 6.813 amostras de sangue de cordão umbilical de recém-nascidos consecutivos de uma população

predominantemente franco-canadense, 23 crianças apresentaram alterações em 15q11-q13, 16p11.2 ou 22q11.2¹². Certamente são necessários estudos longitudinais de seguimento para determinar as consequências clínicas destas CNVs identificadas no nascimento. De qualquer forma, considerando as importantes implicações para o Aconselhamento Genético, estas regiões devem ser avaliadas em pacientes com TEA, independente do fato de que todos devem realizar o exame do cariótipo.

CNVs E AUTISMO

A expressão alterada de vários genes que convergem para o mesmo efeito ou efeitos de diferentes variações genéticas deletérias combinatórias parece exceder um limiar e resultar no fenótipo autista. Em apoio a essa hipótese, estratégias baseadas em bioinformática identificaram vários genes candidatos, mostrando que TEA pode ser desencadeado por diferentes tipos de variações genéticas, normalmente alguma ou algumas raras combinadas com algumas comuns, em muitos genes (heterogeneidade genética não-alélica), particularmente em genes sinápticos e genes envolvidos na neurogênese. Assim, presume-se que a maioria dos afetados tenha um conjunto de variantes genéticas que predis põem ao desenvolvimento anormal de estruturas cerebrais envolvidas no processamento da informação social (o “cérebro social”). Entretanto, não existe um denominador comum entre os casos¹³.

O fenômeno biológico que se encaixa perfeitamente nesta hipótese, e por este motivo é tão estudado em TEA, é o das CNVs, ou seja, microduplicações e microdeleções que resultam de inserções, deleções ou translocações no genoma humano. São observadas como variantes isoladas na população em geral, mas com frequências maiores, isoladamente ou em associação, em indivíduos com distúrbios neuropsiquiátricos. Podem ser herdadas ou *de novo*, frequentes ou raras (menos que em 1% da população). Uma parte substancial dos casos de autismo parece resultar de CNVs raras, com variações maiores que 100kb. CNVs *de novo* são detectadas em 5-10% dos casos de TEA idiopático¹⁴.

Algumas CNVs ocorrem em frequências significativamente mais elevadas do que outras e há as que são exclusivamente observadas em autistas. Isto tem permitido a identificação de novos genes candidatos que

ainda não foram descritos em rearranjos cromossômicos, como *GABRA5*, *GABRA3*, *GABRG3*, *UBE3A*, *E2F1*, *PLCB1*, *PMP22*, *AADAT*, *MAPK3*, *NRXN1*, *NRG3*, *DPP10*, *UQCRC2*, *USH2A*, *NECAB3*, *CNTN4*, *LINGO2*, *IL1RAPL1*, *STXBP5*, *DOC2A*, *SNRPN*, *E2F1*, *AADAT*, *NECAB3*, *GPHN*, *dlg2*, *HPCAL1*, *BDNF-OS* e *IL1RAPL1*¹⁵.

Os novos loci de risco para TEA têm papéis importantes na função e arquitetura do cérebro. Assim, certas CNVs poderiam interferir em vias bioquímicas normais e predispor à doença. Entretanto, poderiam ter expressividade variável, pois como referido anteriormente, CNVs associadas com TEA também estão fortemente associadas com esquizofrenia e problemas cognitivos.

MOLÉCULAS DE ADESÃO CELULAR, VESÍCULAS SINÁPTICAS E CITOESQUELETO

Enquanto a maioria das mutações genéticas ligadas ao Autismo são variantes raras que alteram a sequência de codificação de proteínas de genes candidatos, especialmente os sinápticos, polimorfismos regulatórios que afetam o *splicing* alternativo ou constitutivo do RNAm têm sido apontados como outro fator de risco da doença.

Os neurônios se comunicam através das sinapses, mediadas principalmente por interações intercelulares precisamente controladas. Interações entre moléculas de adesão celular (MACs) pré e pós-sinápticas orientam a maturação sináptica durante o desenvolvimento. As MACs fornecem “pontes”, ou seja, estabelecem uma conexão célula-célula entre os sítios pré e pós-sinápticos. Estas interações trans-sinápticas são reguladas por *splicing* alternativo de RNAs de MACs, que, em última análise, determina o fenótipo neurotransmissor. A falha para gerar MACs adequadas pode resultar em perda de plasticidade neuronal e perturbações do neurodesenvolvimento. Embora existam várias famílias de MACs já reconhecidas [neurexinas (Nrxs) e neuroliginas (NLS), proteínas transmembranas neuronais ricas em leucina (LRRTMs), N-caderina/ β -catenina, efrinas, receptores Eph, SynCAM e integrinas], ainda não está claro como, quantas e quais proteínas estão envolvidas no processo sinaptogênico, embora se suponha que sejam mais de mil¹⁶.

Assim, alterações na neurotransmissão e seus componentes podem desencadear TEA e, neste contexto, as vesículas sinápticas (VS) parecem ser uma das chaves para a compreensão dos distúrbios neurológicos. São organelas de 40nm de diâmetro envolvidas na liberação de neurotransmissores. Centenas de vesículas sinápticas cheias de neurotransmissores são encontradas em cada terminal de nervo pré-sináptico, e a regulação da liberação de neurotransmissores é realizada por muitas moléculas pré-sinápticas, incluindo as MACs. Estão em constante ciclo de endocitose e reciclagem que, se alterado, poderia contribuir com a gênese dos transtornos do neurodesenvolvimento¹⁷.

Por exemplo, o principal neurotransmissor excitatório, o glutamato, modula a formação neuronal e sináptica nas fases iniciais do desenvolvimento. Há receptores de glutamato presentes em todo o cérebro, no cerebelo e no hipocampo, regiões implicadas na patogênese do TEA. Alterações genéticas na sinalização/liberação do glutamato são propostas como um mecanismo envolvido na predisposição à doença durante os estágios iniciais de desenvolvimento e entre um e três anos de idade, mas pouco se sabe sobre os mecanismos de controle envolvidos¹⁸.

Também, um conjunto de proteínas do citoesqueleto vem sendo descrito como alterado em autistas. O citoesqueleto forma a espinha dorsal da arquitetura neuronal e é essencial para o crescimento do axônio e formação de sinapses. O citoesqueleto dos microtúbulos tem um papel ativo em diferentes fases da polarização neuronal; microtúbulos e sua estabilidade determinam a formação do axônio, mantêm sua identidade e regulam a dinâmica das espinhas dendríticas. Os distúrbios resultantes de anormalidades do citoesqueleto são chamados de sinaptopatias, com disgenesia das espinhas dendríticas encontrada como uma característica anatômica recorrente.

Uma vez que as sinapses são formadas, o citoesqueleto neuronal fornece o suporte para a maturação e manutenção das mesmas, sendo essencial para a estabilização e remodelação das conexões sinápticas. Filamentos de actina são o componente predominante do citoesqueleto em espinhas dendríticas. Mudanças em moléculas mediadoras-chaves que se ligam à actina e membros da família Rho de GTPases pequenas, tais como RhoA, Rac e Cdc42, por exemplo, podem perturbar esse processo,

como as expressas pelos genes *OPHN1*, *MEGAP*, *OCRL1*, *ARHGEF6*, *ARHGEF9*, *FGD1*, *LIMK1*, *PAK3* e *IQSEC2*^{17,19}.

Além disso, mutações em genes supressores de tumor, como *TSC1* e *TSC2*, descritas em alguns autistas, parecem perturbar a dinâmica do citoesqueleto e a estrutura das espinhas dendríticas²⁰. A proteína associada a microtúbulos, *KATNAL2*, também emergiu como um fator de risco para TEA²¹. Mas o melhor exemplo de defeitos da estrutura dos dendritos é a síndrome do Cromossomo X Frágil (FXS), também conhecida como o melhor exemplo de processo errado de tradução.

A região 5' não traduzida do gene *FMRI* normalmente contém cerca de 50 repetições de trinucleotídeos CGG, que é expandida para mais de 200 em pacientes com FXS. A região muito expandida sofre hipermetilação, que conduz ao silenciamento transcricional do gene. O gene codifica a proteína FMRP, uma proteína de ligação ao RNA, que é altamente expressa no cérebro e nos órgãos reprodutivos. A doença resulta da perda da função da proteína. A ausência de FMRP nos neurônios leva a anormalidades do desenvolvimento cerebral, como imaturidade neuronal e espinhas dendríticas de morfologia alterada, afiladas e altamente ramificadas. Essas alterações surgem da falta de controle de FMRP na tradução de proteínas nas espinhas dendríticas (síntese excessiva)²².

Os pacientes apresentam dificuldades de aprendizagem e de socialização, hiperatividade, aumento da susceptibilidade para convulsões, hipersensibilidade a estímulos sensoriais, macroorquidismo, incoordenação motora, distúrbios do sono e comportamento autístico. Alguns estudos revelaram que uma grande variedade de RNAs mensageiros neuronais é controlada pela FMRP, sugerindo que a desregulação simultânea de muitas proteínas culmina na síndrome²³. FXS é considerada a causa monogênica principal de TEA, motivo pelo qual está incluída nos protocolos de investigação do diagnóstico etiológico.

Assim, é lógico que o nível de expressão de muitas proteínas que atuam na manutenção da função sináptica adequada é rigorosamente controlado. A ubiquitinação, a ligação covalente de ubiquitina a uma proteína-alvo, regula a maioria dos processos celulares e está envolvida em vários distúrbios neurológicos. Muitos genes na via da ubiquitina e prote-

ínas neuronais que estão orientadas pelo sistema ubiquitina-proteassoma também têm sido associados a déficits cognitivos²⁴. Este sistema media a degradação de proteínas, além de também desempenhar um papel na regulação da sinalização celular e na progressão do ciclo celular, e estar associado com elementos do citoesqueleto. É necessário para o bom desenvolvimento do cérebro, orientação dos axônios e para o desenvolvimento e plasticidade das sinapses.

Por exemplo, mutações em *UBE3A* têm sido associadas com TEA. *UBE3A* codifica uma ubiquitina-ligase E3, que contém um domínio que catalisa a ubiquitinação das proteínas-alvo. Uma redução de sua expressão resulta em defeitos de plasticidade sináptica. *UBE3A* regula o desenvolvimento das sinapses excitatórias, controlando a degradação da proteína ARC, fundamental para a formação da memória de longo prazo e todo tipo de plasticidade²⁵.

OS miRNAs NO AUTISMO

Como já citado, CNVs são reconhecidas como fatores genéticos importantes na etiologia do autismo, com uma alta prevalência das *de novo* em casos esporádicos e familiares, em comparação com indivíduos controles normais. No entanto, os estudos têm destacado um papel patogênico de CNVs em termos de mudanças na dosagem de genes que codificam proteínas, sem levar em conta o envolvimento potencial de CNVs em loci de miRNAs. Eles são pequenas moléculas de RNA, de sequência curta, com aproximadamente 19-22 nucleotídeos, não codificantes, capazes de regular a expressão gênica. Influenciam na expressão de maneira dinâmica e funcionam como importantes mediadores na diferenciação celular. O micro se liga à região 3'(3'UTR) do RNA mensageiro e, ocorrendo complementaridade, o RNA mensageiro é clivado e degradado. Assim, é capaz de silenciar o gene-alvo²⁶. Geralmente, CNVs e miRNAs são investigados separadamente. Inclusive, há poucos estudos de transcriptoma em amostras de cérebros de autistas *post-mortem* e há alguns realizados a partir do sangue periférico dos pacientes. No entanto, as células linfoblásticas não são representativas de tecido neural.

O fato é que a expressão alterada de genes de miRNAs tem sido repetidamente relatada em estudos de microarranjos observados em TEA, sugerindo estar relacionada com a patogênese do transtorno. Alguns sugestivos de desempenhar um papel patogênico no autismo já foram identificados, como o hsa-mir-4436b-1 e hsa-mir-4436b-2, presentes em CNVs observadas apenas em autistas. Mas, infelizmente, os alvos destes miRNAs ainda não foram identificados. Quanto aos outros candidatos descritos, todos estão envolvidos no desenvolvimento e na função do sistema nervoso central²⁷.

Certamente, as funções atribuídas aos miARNs podem explicar anomalias de crescimento, atraso e alteração da maturação neuronal observada nos cérebros de autistas. As alterações no controle da tradução de RNAm mediada por múltiplos alvos de cada miRNA podem levar à diferença de fenótipos observados em TEA. Além disso, vários miRNAs podem ter como alvo o mesmo RNAm resultando em fenótipos de convergência de vários loci da CNV. Assim, uma alteração na expressão ou no nível de um miRNA poderia afetar a expressão de genes-alvo e ter um efeito pleiotrópico, que iria produzir um fenótipo mais grave. A caracterização da relação CNVs/miRNA pode ilustrar a complexidade do desenvolvimento neuronal e auxiliar na compreensão e, talvez, no tratamento do autismo.

ORGANIZAÇÃO DA CROMATINA

Outro assunto relacionado à origem do fenótipo autístico é a remodelação da cromatina, uma vez que alguns genes reguladores deste processo, como *SMARCC1*, *SMARCC2*, *ARID1A*, *ARID1B*, *CHD8*, *CHD1*, *CHD3*, *CHD75* e *ATRX*, apresentam mutações *de novo* em uma pequena proporção de casos. Tais mutações teoricamente poderiam resultar em TEA porque os genes envolvidos, além de serem altamente expressos no cérebro, do ponto de vista hierárquico, são reguladores fundamentais para o funcionamento celular normal e proteção do genoma dos danos do ambiente. Interação com inúmeros outros genes e por diferentes vias, o que significa que, se alterados, podem afetar vários processos celulares simultaneamente. Também, alterações em genes reguladores de cromatina são frequentemente descritas como a causa de outros transtornos do desenvolvimento neurológico e neuropsiquiátricos.

Os nucleossomos são a principal unidade de organização da cromatina, com um núcleo de histonas (H2A/B, H3 e H4) e a subunidade H1, que mantêm o DNA condensado e regulado para que a conformação se abra apenas quando a sua acessibilidade seja necessária, atendendo às necessidades de expressão gênica tecido-específicas e as fases do ciclo celular. E há uma grande variedade de fatores envolvidos nesta mudança do estado da cromatina. Entre eles se destaca a metilação. A regulação de cada modificação de histonas requer enzimas específicas que adicionam e removem grupos metil (ou acetil). Algumas mutações descritas em autismo ocorrem em genes que codificam demetilases, incluindo o *KDM5C*, cujo produto é uma demetilase da histona H3K4, implicada na supressão gênica, e o *JMJD1C*, uma demetilase da histona H3K9 responsável pela ativação da transcrição hormônio-dependente²⁸⁻²⁹.

MECANISMOS EPIGENÉTICOS E TEA

Epigenética é um termo usado para referir-se aos processos biológicos de controle do DNA e da cromatina, que não envolvem mudanças na sequência do DNA. Mecanismos epigenéticos agem na acessibilidade à cromatina e na regulação da transcrição. Os efeitos do ambiente no fenótipo geralmente são mediados por esses mecanismos que, como a metilação do DNA, podem ser programados (*imprinting*). Neste caso, os genes são expressos de forma monoalélica, e a escolha de qual alelo é expresso é determinada pela origem parental do mesmo. As alterações nesta programação são denominadas epimutações, algumas corrigíveis pela reprogramação epigenética específica da linhagem germinativa normal e, portanto, não transmitidas transgeracionalmente, mas outras não, que são transmitidas por múltiplas gerações³⁰.

Anormalidades epigenéticas estão associadas com várias doenças do neurodesenvolvimento, como mencionado anteriormente. A ligação entre TEA e epigenética vem da identificação de mutações em regiões e genes que sofrem *imprinting*, como em 15q11-13.

Há várias explicações para o envolvimento de genes que sofrem *imprinting* na etiologia do Autismo. A teoria do “cérebro imprintado” sugere que o cérebro autista está excessivamente “imprintado” em função de um de-

sequilíbrio causado por um aumento dos efeitos do chamado “cérebro paterno” em detrimento dos do “cérebro materno”. A desproporção sexual entre os afetados (quatro homens:uma mulher) é explicada por alguns autores pelo *imprinting* de loci do cromossomo X. Também, genes “imprintados” parecem contribuir de forma indireta para a doença, por serem controlados por outros genes, como acontece entre o *MECP2*, associado com a Síndrome de Rett, e o *UBE3A*, associado com a Síndrome de Angelman, duas doenças em que os sinais autísticos fazem parte do quadro clínico. Além disso, genes que sofrem *imprinting* atuam de forma haploide, o que os torna muito vulneráveis à inativação por mutações. Ainda, uma mutação nestes genes pode resultar na perda do *imprinting* e na expressão bialélica anormal³¹.

Genes que sofrem *imprinting* são expressos em vários tipos de tecidos, mas são altamente expressos no cérebro humano. Neurônios humanos sofrem modificações do processo de metilação ao longo do desenvolvimento e da vida pós-natal. Merece destaque neste contexto o mecanismo de ação do gene *SHANK3*, localizado em 22q13.3 e expresso em diferentes regiões do cérebro. Possui cinco ilhas CpG reguladas por metilação. A haploinsuficiência deste gene está relacionada com a síndrome da deleção 22q13.3 (síndrome de Phelan-McDermid), um transtorno do desenvolvimento que se caracteriza por atraso de fala, hipotonia, atraso no desenvolvimento global e comportamento autista, e com casos não sindrômicos de TEA, que apresentam mutações não observadas em controles saudáveis²⁸.

Também, o estresse oxidativo em células cerebrais, causado por fatores ambientais e genéticos, conduz a uma diminuição da atividade da enzima metionina-sintetase, que participa em processos de metilação do DNA. Quando a atividade desta enzima é comprometida, os indivíduos afetados podem apresentar déficits de atenção e sinais autísticos, devido a alterações na expressão de genes controlados por este mecanismo³². Portanto, fatores ambientais também podem ativar vias intracelulares durante o desenvolvimento embrionário, causando mudanças epigenéticas na função neural, que explicariam a relação entre ambiente e genoma na regulação do comportamento.

O risco aumentado de prole com Autismo relacionado ao avanço da idade parental também é explicado pela exposição da linhagem germi-

nativa a agentes tóxicos durante a vida, que poderiam causar mutações *de novo* e alterações epigenéticas³³.

Portanto, alterações epigenéticas podem ser os alvos biológicos através dos quais fatores ambientais podem causar autismo. Dentre os achados em TEA altamente consistentes com a desregulação epigenética se destacam: a discordância entre os gêmeos monozigóticos, origem parental e os efeitos dependentes do gênero de algumas alterações. Isso justifica o crescente número de publicações sobre o assunto.

Muitos destes mecanismos também poderiam explicar a diferença na proporção entre os sexos. As meninas são menos afetadas e acredita-se que tenham eventos cerebrais “protetores”, como genes localizados no X que não são inativados e regulam a condensação da cromatina. Entretanto, o fenômeno é frequentemente mais grave nas meninas do que nos meninos, o que é explicado pelo fato de que elas geralmente apresentam um número maior de mutações, inclusive SNPs e CNVs. Embora muitas hipóteses sejam consideradas, pouco se sabe sobre os fenômenos envolvidos nesta desproporção.

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

A alta prevalência e complexidade do autismo tem motivado vários estudos utilizando diferentes estratégias de pesquisa. Os fatores genéticos são os mais estudados e sua causa potencial, em muitos casos, resultou em um aumento significativo no número de encaminhamentos para Aconselhamento Genético (AG).

O AG é um processo de comunicação. Como tal, deve ser entendido como “uma “via de mão dupla”, isto é, como uma situação de “troca””. Os aconselhadores não têm nenhuma garantia ou controle de que a sua “mensagem” será entendida como pretendido, nem mesmo sobre as consequências do processo. Assim, além da comunicação de informações biológicas e clínicas, eles devem priorizar os aspectos educacionais e psicológicos do processo, de modo a oferecer apoio para tomada de decisão e ajuda para reduzir a ansiedade e a culpa.

É essencial lembrar que a não diretividade é crucial neste processo. Não é uma questão de se evitar dizer o que é melhor ou não. É uma

forma de promover e melhorar a autonomia e o auto-direcionamento dos consulentes. É necessário fornecer informações precisas, completas e imparciais, e ter uma relação empática entre os envolvidos, profissionais e familiares.

O AG, embora pautado em diretrizes tradicionais que recomendam determinadas ações, fases e intenções, varia muito na forma que é desenvolvido, de centro para centro, região para região e de país para país. Não só a ênfase em algum objetivo pode variar, como a composição da equipe e as formas diferentes de participação de cada um dos seus membros. É desenvolvido de maneira contínua e integrada, com o objetivo de auxiliar a família a compreender todas as informações sobre o problema, suas causas, consequências e manejo, fornecer riscos de ocorrência ou recorrência e proporcionar apoio psicológico.

Há tantos fatores complexos envolvidos com as causas dos TEA, alguns herdados e outros não. Então, o que fazer em cada caso, uma vez que as causas genéticas podem desempenhar um papel importante na etiologia? A descoberta do agente etiológico em um dado caso, muito provavelmente, não interferirá no tratamento. No entanto, poderá reduzir o sofrimento dos pais, explicando a causa do problema e esclarecendo se há risco de recorrência ou não. O geneticista deve tentar identificar causas específicas ou excluí-las para um AG mais eficaz, e essa nem sempre é uma tarefa fácil. Duas situações devem ser sempre consideradas: autismo síndrômico e não síndrômico (idiopático ou primário). Na primeira, há uma causa conhecida ou presumida relacionada ao fenótipo comportamental, muitas vezes identificada por características dismórficas. Pode estar associada com doenças monogênicas bem conhecidas, alterações cromossômicas e eventos ambientais. O AG deve ser, então, direcionado para tal etiologia. Em casos não síndrômicos ou idiopáticos, determinados após investigação detalhada, nem sempre disponível ou acessível para todas as famílias, a abordagem deve ser diferente, discutindo-se em particular a predisposição poligênica e a contribuição ambiental para o fenótipo autista.

Mas, AG para as famílias de indivíduos autistas é um procedimento complicado até mesmo para aconselhadore experientes. O aspecto mais importante é que não envolve apenas dar informações técnicas relacionadas com toda a complexidade etiológica e terapêutica. O diagnóstico

de autismo por si já é um grande estressor para as famílias, que têm de se adaptar a uma realidade que, além de nova, é muito heterogênea, complexa e difícil, e pode resultar em muitos conflitos. Envolve uma situação de cronicidade muito peculiar. Invariavelmente, estresse, ansiedade e desesperança estão presentes no contexto. A cascata de efeitos psicológicos é imprevisível. Certamente, o aconselhador irá se deparar com indivíduos chocados e muito vulneráveis, com sentimentos de perda, culpa e vergonha. Questões familiares, estrutura, dinâmica emocional, religião, padrões de comunicação, tipos de interações, de etnia e de apoio social devem ser considerados durante o processo, porque todas estas questões irão influenciar no resultado do AG e, conseqüentemente, na adesão aos tratamentos e qualidade de vida dos familiares.

CONCLUSÃO

É muito difícil realizar uma abordagem global sobre toda a complexidade etiológica do TEA, sem correr o risco de super ou subestimar alguns fatores. A literatura sobre o tema é tão vasta e diversificada que dá a impressão ao leitor de que tudo pode causar autismo. A verdade é que tudo o que potencialmente pode afetar o cérebro, na sua estrutura e função normais, pode interferir com a saúde mental e isso abre um universo de possibilidades, o que torna crucial a atuação multidisciplinar. Entretanto, na investigação de causas genéticas e orientações quanto aos tratamentos, ainda paliativos e sintomáticos, cada caso deve ser considerado em particular, e todos devem realizar o AG. A compreensão dos fatores genéticos envolvidos na etiologia deste transtorno é crucial, inclusive para delinear intervenções futuras.

REFERÊNCIAS

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5. 5th ed. Arlington: American Psychiatric Association; 2013. 443p.
2. Sandin S, Lichtenstein P, Kuja-Halkola R, Larsson H, Hultman CM, Reichenberg A. The familial risk of autism. *JAMA*. 2014;311(17):1770-7. doi:10.1001/jama.2014.4144.

3. Cukier HN, Dueker ND, Slifer SH, Lee JM, Whitehead PL, Lalanne E, et al. Exome sequencing of extended families with autism reveals genes shared across neurodevelopmental and neuropsychiatric disorders. *Mol Autism*. 2014;5(1):1-10.
4. Talkowski ME, Minikel EV, Gusella JF. Autism spectrum disorder genetics: diverse genes with diverse clinical outcomes. *Harv Rev Psychiatry*. 2014;22(2):65-75. doi: 10.1097/HRP.0000000000000002
5. Vaishnavi V, Manikandan M, Munirajan AK. Mining the 3'UTR of autism-implicated genes for SNPs perturbing microRNA regulation. *Genomics Proteomics Bioinformatics*. 2014;12(2):92-104. doi:10.1016/j.gpb.2014.01.003
6. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years - autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2010. *MMWR Surveill Summ*. 2014;63(2):1-21.
7. Idring S, Magnusson C, Lundberg M, Ek M, Rai D, Svensson AC, et al. Parental age and the risk of autism spectrum disorders: findings from a Swedish population-based cohort. *Int J Epidemiol*. 2014;43(1):107-15.
8. Zafeiriou DI, Ververi A, Dafoulis V, Kalyva E, Vargiami E. Autism spectrum disorders: the quest for genetic syndromes. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*. 2013;162B(4):327-66. doi: 10.1002/ajmg.b.32152
9. Tan ES, Yong MH, Lim ECP, Li ZH, Brett MSY, Tan EC. Chromosome 15q11-q13 copy number gain detected by array-CGH in two cases with a maternal methylation pattern. *Mol Cytogenet*. 2014;7:32. doi: 10.1186/1755-8166-7-32
10. Filges I, Sparagana S, Sargent M, Selby K, Schlade-Bartusiak K, Lueder GT, et al. Brain MRI abnormalities and spectrum of neurological and clinical findings in three patients with proximal 16p11.2 microduplication. *Am J Med Genet A*. 2014;164A(8):2003-12. doi: 10.1002/ajmg.a.36605
11. Jalbrzikowski M, Lazaro MT, Gao F, Huang A, Chow C, Geschwind DH, et al. Transcriptome profiling of peripheral blood in 22q11.2 deletion syndrome reveals functional pathways related to psychosis and autism spectrum disorder. *PLoS One*. 2015;10(7):e0132542. doi: 10.1371/journal.pone.0132542
12. Tucker T, Giroux S, Clément V, Langlois S, Friedman JM, Rousseau F. Prevalence of selected genomic deletions and duplications in a French-Canadian population-based sample of newborns. *Mol Genet Genomic Med*. 2013;1(2):87-97. doi: 10.1002/mgg3.12

13. Suliman R, Ben-David E, Shifman S. Chromatin regulators, phenotypic robustness, and autism risk. *Front Genet.* 2014;5:81. doi: 10.3389/fgene.2014.00081
14. Conolly JJ, Glessner JT, Hakonarson H. A genome-wide association study of autism incorporating autism diagnostic interview-revised, autism diagnostic observation schedule, and social responsiveness scale. *Child Dev.* 2013;84(1):17-33. doi: 10.1111/j.1467-8624.2012.01838.x
15. The Centre for Applied Genomics. Autism Chromosome Rearrangement Database – ACRD: a database of structural variants in autism spectrum disorder [database on the internet]. Ontario; 2014 [cited 2015 ago 17]. Available: <http://projects.tcag.ca/autism/>
16. Yang X, Hou D, Jiang W, Zhang C. Intercellular protein-protein interactions at synapses. *Protein Cell.* 2014;5(6):420-44. doi: 10.1007/s13238-014-0054-z
17. Srivastava AK, Schwartz CE. Intellectual disability and autism spectrum disorders: causal genes and molecular mechanisms. *Neurosci Biobehav Rev.* 2014;46(pt.2):161-74. doi: 10.1016/j.neubiorev.2014.02.015
18. Canitano R, Scandurra V. Glutamatergic agents in autism spectrum disorders: current trends. *Res Autism Spectr Disord.* 2014;8:255-65. doi: 10.1007/s12035-013-8534-3
19. Hotulainen P, Hoogenraad CC. Actin in dendritic spines: connecting dynamics to function. *J Cell Biol.* 2010;189(4):619-29.
20. Grajkowska W, Kotulska K, Jurkiewicz E, Matyja E. Brain lesions in tuberous sclerosis complex: review. *Folia Neuropathol.* 2010;48(3):139-49. doi: 10.1083/jcb.201003008
21. Neale BM, Kou Y, Liu L, Ma'ayan A, Samocha KE, Sabo A, et al. Patterns and rates of exonic de novo mutations in autism spectrum disorders. *Nature.* 2012;485(7397):242-5. doi: 10.1038/nature11011
22. De Rubeis S, Pasciuto E, Li KW, Fernández E, Di Marino D, Buzzi A, et al. CYFIP1 coordinates mRNA translation and cytoskeleton remodeling to ensure proper dendritic spine formation. *Neuron.* 2013; 79(6):1169-82. doi: 10.1016/j.neuron.2013.06.039
23. Chen E, Joseph S. Fragile X mental retardation protein: a paradigm for translational control by RNA-binding proteins. *Biochimie.* 2015; 114:147-54. doi: 10.1016/j.biochi.2015.02.005
24. Jolly LA, Homan CC, Jacob R, Barry S, Gecz J. The UPF3B gene, implicated in intellectual disability, autism, ADHD and childhood onset schizophrenia regulates neural progenitor cell behaviour and neuronal outgrowth. *Hum Mol Genet.* 2013; 22(23):4673-87. doi: 10.1093/hmg/ddt315

25. Uzunova G, Hollander E, Shepherd J. The role of ionotropic glutamate receptors in childhood neurodevelopmental disorders: autism spectrum disorders and fragile x syndrome. *Curr Neuropharmacol*. 2014; 12(1):71-98. doi: 10.2174/1570159X113116660046
26. Ronemus M, Iossifov I, Levy D, Wigler M. The role of de novo mutations in the genetics of autism spectrum disorders. *Nat Rev Genet*. 2014; 15(2):133-41. doi: 10.1038/nrg3585
27. Marrale M, Albanese NN, Calì F, Romano V. Assessing the impact of copy number variants on miRNA genes in autism by Monte Carlo simulation. *PLoS One*. 2014; 9(3):e90947. doi: 10.1371/journal.pone.0090947
28. Lasalle JM. Autism genes keep turning up chromatin. *OA Autism*. 2013; 1(2):14.
29. Taniguchi H, Moore AW. Chromatin regulators in neurodevelopment and disease: analysis of fly neural circuits provides insights: networks of chromatin regulators and transcription factors underlie *Drosophila* neurogenesis and cognitive defects in intellectual disability and neuropsychiatric disorder models. *Bioessays*. 2014; 36(9):872-83. doi: 10.1002/bies.201400087
30. McCarrey JR. Distinctions between transgenerational and non-transgenerational epimutations. *Mol Cell Endocrinol*. 2014; 398(1/2):13-23. doi: 10.1016/j.mce.2014.07.016
31. Mbadiwe T, Millis RM. Epigenetics and autism. *Autism Res Treat*. 2013; 2013:1-9. [id-826156].
32. Dhillon S, Hellings JA, Butler MG. Genetics and mitochondrial abnormalities in autism spectrum disorders: a review. *Curr Genomics*. 2011; 12(5):322-32. doi: 10.2174/138920211796429745
33. Sandin S, Schendel D, Magnusson P, et al. Autism risk associated with parental age and with increasing difference in age between the parents. *Mol Psychiatry*. 2015; 1-8. doi: 10.1038/mp.2015.70

O SONO E SUA RELAÇÃO COM O COMPORTAMENTO NO AUTISMO

Luciana PINATO

Gabriela Melloni ZUCULO

Leila Maria Guissoni CAMPOS

INTRODUÇÃO

Conceituar o ciclo sono-vigília não é uma tarefa fácil. Mesmo quando se analisam as bases neurofisiológicas ou a expressão desse comportamento, encontram-se aspectos cíclicos de atividade e repouso que variam de indivíduo para indivíduo. Além disso, a necessidade de sono varia entre os indivíduos no decurso temporal de vida, na medida em que envelhecem.

De forma geral, o sono não é apenas a ausência de vigília, mas um estado complexo e multi-dimensional.

O objetivo deste capítulo é descrever os principais aspectos da fisiologia do sono, assim como avaliar as possíveis causas e consequências da má qualidade do sono no comportamento dos indivíduos com Transtorno do Espectro Autista (TEA) e o tratamento desses distúrbios nesse grupo.

SONO-VIGÍLIA

Para se analisar parâmetros da fisiologia do sono, a polissonografia mostra, dentre outros registros, a atividade elétrica cerebral característica das diferentes fases do sono¹⁻². Embora a função que cada uma dessas fases desempenha na saúde em geral seja incerta, acredita-se que o equilíbrio entre elas seja importante para a obtenção de um sono reparador, restau-

rador e para a promoção de processos, tais como aprendizagem, memória, humor e capacidade de concentração³.

Dentre as fases de sono, encontra-se o sono chamado não REM (NREM) do inglês *rapid eye movement*, alcançado nas primeiras horas de sono e concomitante a um estado de relaxamento e diminuição do tônus muscular periférico. O sono NREM é caracterizado por uma redução de atividades fisiológicas como a respiração, o ritmo cardíaco e a pressão arterial. Com o aprofundar do sono, as ondas cerebrais se abrandam e ganham amplitude¹⁻².

Dentro do sono NREM existem diferentes estágios. Da vigília ao primeiro estágio são encontradas ondas elétricas mais lentas, porém ainda um pouco dessincronizadas. A atividade muscular também começa a abrandar nesse momento de sonolência ou transição da vigília para o sono. Pessoas nesse estágio podem experimentar espasmos musculares súbitos, precedidos por uma sensação de queda¹⁻².

Nos estágios seguintes do NREM, ocorrem mudanças nas características da atividade elétricas cerebrais, sendo observadas no eletroencefalograma (EEG) ondas mais sincronizadas. O último estágio é chamado de “sono de ondas lentas” (SWS), do inglês *slow wave sleep*, e é caracterizado pela presença de ondas cerebrais lentas intercaladas com ondas menores e mais rápidas. Nessa fase, a pressão arterial e a temperatura caem e a respiração fica mais lenta¹⁻². O sono é mais profundo, sem movimentos oculares e com diminuição da atividade muscular, embora os músculos retenham a capacidade de funcionamento. Durante o SWS, algumas crianças experimentam incontinência urinária, terrores noturnos ou sonambulismo. O SWS parece estar associado com a recuperação física, certos tipos de aprendizagem e mudanças no sistema nervoso central¹⁻². A quantidade de SWS de uma pessoa está diretamente relacionada à necessidade de sono acumulado: quanto mais tempo uma pessoa ficar acordada, mais ela ficará em SWS quando ocorrer o sono. As ondas continuam sincronizadas até entrar no sono com movimento rápido dos olhos (REM), do inglês *rapid eye movement*, a partir do qual as ondas voltam a ter aspecto dessincronizado novamente⁴.

O sono REM é assim denominado por causa dos movimentos rápidos dos olhos, que ocorrem quando o indivíduo está nessa fase de sono. É um período ativo do sono, marcado por intensa atividade cerebral. As

ondas cerebrais são rápidas e dessincronizadas, similares as do estado de vigília. A respiração torna-se mais rápida, irregular e superficial; os olhos movem-se rapidamente em várias direções e os músculos dos membros tornam-se temporariamente paralisados, já que o tônus muscular praticamente desaparece⁴. Há um aumento da frequência cardíaca e, conseqüentemente, da pressão arterial. Essa é também uma fase na qual ocorre a maioria dos sonhos e é mais difícil acordar em resposta a estímulos externos. O sono REM desempenha uma função na consolidação da memória, na síntese e organização do conhecimento e regulação do humor³.

Desta forma, quando comparado com o estado de vigília, no sono se depara com padrões de reatividade diminuída ou abolida, como visto nos comportamentos motores e sensoriais⁵.

Como diferenciar essas características fisiológicas do sono das de um estado de coma ou ainda de repouso tranquilo? A resposta é a possibilidade natural ou programada de reverter o estado de sono para a vigília de forma periódica, que não ocorre no coma. Além disso, um repouso tranquilo não equivale fisiologicamente ao caráter homeostático do sono, que é comprovadamente uma necessidade vital para o organismo. Sabe-se que a privação prolongada de sono pode representar graves comprometimentos físicos e comportamentais⁵.

A maioria dos modelos de regulação básica do sono é baseada na compreensão dos sistemas monoaminérgicos (ou seja, a serotonina, a histamina e a noradrenalina) e sistemas colinérgicos (ou seja, acetilcolina)⁶. A atividade monoaminérgica no tronco encefálico, mais elevada durante a vigília, é reduzida durante o sono NREM e está ausente no sono REM. Por outro lado, a atividade colinérgica no tronco encefálico é maior na vigília e durante o sono REM, e é mínima (ou ausente) no sono NREM⁶.

A vigília é promovida pela ativação do “sistema de ativação reticular ascendente” (SARA), composto por projeções monoaminérgicas e colinérgicas do tronco cerebral para o tálamo, hipotálamo, prosencéfalo basal e o córtex. No entanto, a diminuição do SARA não é suficiente para induzir o sono, existem ao menos dois componentes ou processos envolvidos nesta indução⁷.

A discreta sintonia entre processos homeostáticos e o chamado sistema de temporização circadiana (STC) tornaram esse comportamento cíclico, com um padrão típico de sono e vigília em adultos, em condições normais, composto por 16 horas de vigília constante durante o dia e 8 horas de sono consolidado à noite⁷⁻⁸.

A homeostase do sono é um mecanismo que regula a sincronização das fases de sono-vigília, informa que é preciso dormir e ajuda a manter o sono suficiente durante toda a noite para compensar as horas em que se está em vigília, realizando atividades diárias. Nesse contexto, quantas horas de sono você consideraria apropriado durante uma noite? Levando em consideração a atividade geral de cada indivíduo, a resposta certa para essa questão seria uma nova pergunta: como anda a qualidade do seu tempo de vigília?

A pressão homeostática para iniciar e manter o sono pode acumular-se gradualmente na mesma medida que o aumento na duração da vigília ou do episódio de sono. Por conseguinte, o padrão de sono-vigília seria determinado pela duração anterior das duas fases^{5,8}. Assim, um episódio de sono fisiologicamente adequado para o organismo será seguido por um bom desempenho físico e mental na fase de vigília.



Figura 1 - Ilustração exemplificando fatores ambientais que podem influenciar o ciclo sono-vigília

Além da questão homeostática, existem fatores ambientais, como ciclo claro/escuro e compromissos sociais, que influenciam na determinação do ciclo sono/vigília (figura 1). Porém a ideia de que o organismo reage somente a estímulos ambientais cíclicos, apesar de tentadora, não é sustentável, pois a periodicidade do ciclo sono-vigília é caracterizada como um ritmo biológico endógeno circadiano, ou seja, é capaz de se manter mesmo na ausência de pistas ambientais externas⁸. Essa capacidade é resultante de uma rede neural complexa e dinâmica constituída por um oscilador circadiano endógeno que está localizado no núcleo supraquiasmático (NSQ) do hipotálamo, conhecido como relógio biológico, e por vias de entrada e de saída de informações que no conjunto formam o STC⁹.

Como funciona esse relógio endógeno e como se poderiam acertar seus “ponteiros”? Cada neurônio desse núcleo apresenta uma oscilação autônoma ao redor de 24 horas determinada por um feedback negativo de expressão dos chamados “clock genes” ou genes relógio. Estes incluem, entre outros, três genes da família *period* (*Per*): *per1*, *per2* e *per3*, o gene *clock*, genes “cryptochrome” *cry1* e *cry2* e o *bmal1*, também conhecido como *Arntl*⁹⁻¹⁰. Para que esse ritmo autônomo celular seja ajustado ao ciclo claro/escuro ambiental, o NSQ recebe conexões diretas da retina, mais especificamente a partir de células ganglionares através do trato retino-hipotalâmico⁹. Esta via permite que a oscilação autônoma dos neurônios no NSQ seja ajustada pelo ciclo claro / escuro, proporcionando uma organização temporal interna para a função cíclica de todo o organismo, incluindo o ciclo sono/vigília⁹. Além de informações de luz, sinais não fóticos, incluindo alterações moleculares típicas de algumas patologias, podem influenciar o NSQ e, conseqüentemente, alterar os ritmos biológicos¹¹.

Dentre as estruturas que recebem vias de saída de informações do NSQ está a glândula pineal, que expressa o ritmo circadiano de produção e liberação do hormônio melatonina com pico no meio da noite. As altas concentrações plasmáticas de melatonina no período noturno dão a esta molécula uma função cronobiótica, sendo conhecida como o hormônio da noite e fazendo parte do STC¹².

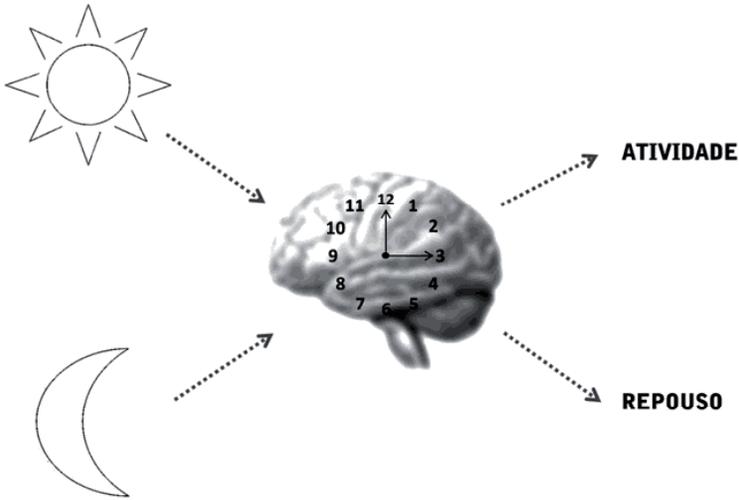


Figura 2 - Ilustração exemplificando as vias de entrada e de saída de informações e o relógio biológico que determinam o ciclo sono-vigília

DISTÚRBIOS DE SONO: CONCEITOS, CAUSAS E FORMA DE AVALIAR A SUA QUALIDADE

Poderiam os distúrbios do sono ser influenciados por alterações nos componentes do STC, como, por exemplo, por mutações em genes específicos que iriam determinar o fenótipo resultante? Possivelmente sim, como visto em polimorfismos de genes relógio que apresentam relação com distúrbios de ritmo e com fenótipos circadianos, como a matutividade e a vespertividade¹³. Os genes da família *Period* são exemplos, pois, quando apresentam polimorfismos de repetição, resultam em problemas na expressão do ciclo sono-vigília¹³.

Independente da causa, as características mais marcantes dos distúrbios do sono costumam ser: o tempo de latência aumentado, dificuldade em iniciar e/ou manter o sono, despertares noturnos e sonolência diurna¹⁴. Esses distúrbios transitórios ou permanentes têm repercussões sobre o desempenho cognitivo, comportamento, humor, capacidade de adaptação e qualidade de vida¹⁵. Já se sabe da importância do sono para a qualidade de vida¹⁶. O sono é primordial para o adequado funcionamento das funções neurocognitivas, como atenção, memória e raciocínio. Portanto

tem influência direta na aprendizagem, no comportamento, humor e no sistema imunológico¹⁶. Muitas horas de privação de sono levam à fadiga intensa, déficit de atenção, irritabilidade, alterações psicológicas, como estado alucinatório, transtornos do equilíbrio e da linguagem¹⁵.

Os distúrbios do sono estão entre as queixas médicas mais comuns na sociedade. Dentre aqueles que são relacionados à dificuldade de início e manutenção de sono estão a insônia e a sonolência excessiva diurna (SED). A primeira pode ser temporária ou crônica e costuma ser a queixa mais comum de distúrbio de sono em adultos, envolve problemas para dormir e/ou manter o sono, e/ou ter sono não reparador¹⁴. Já a SED (que é muitas vezes referida como “cansaço”) pode resultar de privação do sono, insônia e narcolepsia, além de interferir na produtividade e na qualidade de vida da pessoa. As duas últimas condições são classificadas como dissonias, consideradas distúrbios primários de sono, assim como a apneia obstrutiva do sono, que ocorre quando as vias aéreas da pessoa entram em colapso ou estão bloqueadas, o que faz com que a respiração superficial (ou pausas na respiração) perturbe o sono. Já as parassonias são manifestações da ativação do sistema nervoso central (SNC) nos músculos esqueléticos ou sistema nervoso autônomo (SNA), que interrompem o sono. Referem-se a todas as atividades anormais que podem acontecer enquanto as pessoas dormem (exceto apneia do sono), incluindo movimentos anormais relacionados ao sono, comportamentos, emoções, percepções e sonhos que podem ocorrer ao adormecer, dormindo, entre os estágios do sono ou durante a transição sono/vigília. Eles incluem distúrbios alimentares, sonambulismo, pesadelos, terror noturno, paralisia do sono, distúrbio do sono REM¹⁴.

Além destas, ainda são frequentes na população em geral os distúrbios de ritmos circadianos, presentes, por exemplo, em pessoas que trabalham no turno da noite, e a síndrome das pernas inquietas, um distúrbio neurológico que acaba por interferir no sono¹⁴.

O SONO DE INDIVÍDUOS COM TEA E SUA RELAÇÃO COM O COMPORTAMENTO

Os distúrbios de início e manutenção de sono, como a dificuldade em adormecer, a insônia, as parassonias, como os distúrbios de transição sono- vigília e dificuldade para acordar pela manhã, são os problemas de

sono mais frequentes entre as crianças com TEA¹⁷⁻¹⁸. Muitos desses distúrbios persistem no adulto jovem como padrão desordenado de sono, incluindo o sono fragmentado ou períodos prolongados sem dormir¹⁸⁻¹⁹. Como consequência dessa má qualidade de sono está a intensificação das condições clínicas dos pacientes com TEA, com a observação de uma relação direta entre a redução de horas de sono durante a noite e a gravidade dos estereótipos comportamentais, dificuldades nos relacionamentos sociais, estresse familiar e problemas de comunicação²⁰. No TEA, os distúrbios de sono mostraram influenciar negativamente o quadro comportamental, sendo mais evidente essa relação nas crianças que apresentavam SED²⁰. A forma de investigar esse padrão de sono em crianças e adolescentes com TEA ocorre por meio da utilização de dados subjetivos, tais como questionários e diários de sono e/ou dados objetivos obtidos por actigrafia e polissonografia¹⁸⁻²⁰. Os resultados têm destacado a prevalência de distúrbios do sono entre 44% a 83% dos indivíduos¹⁸⁻²⁰.

Os problemas de sono observados em pacientes com TEA interferem com a modulação neuronal, diretamente relacionada com processos fundamentais de aprendizagem²¹⁻²². A gravidade desta condição torna-se ainda mais clara quando os pais de crianças autistas relatam mudanças na qualidade do próprio sono como resultado dos problemas de sono de seus filhos. As consequências negativas dos distúrbios do sono podem, portanto, ameaçar a eficácia dos tratamentos comportamentais, como resultado da redução do desempenho da criança e da reduzida capacidade dos pais para empregar corretamente as técnicas de tratamento e estratégias aprendidas.

Quando olhado sob a perspectiva da intervenção fonoaudiológica em linguagem, o sono e os déficits de linguagem têm uma relação proporcional, e os estudos mostram que os indivíduos que têm distúrbios de sono apresentam déficits em funções neurocognitivas, que influenciam diretamente no processo de aquisição de linguagem; e os indivíduos com distúrbios de linguagem podem ter distúrbios de sono, principalmente quando se trata de uma manifestação de um transtorno neurológico ou psicológico. Portanto é de extrema importância considerar as queixas de sono e abordar questões sobre hábitos de sono na anamnese fonoaudiológica²²⁻²³.

As razões para a ocorrência comum de problemas de sono em TEA não são claras. Isto parece ser o resultado de complexas interações en-

tre fatores biológicos, psicológicos, familiares e fatores sociais / ambientais, incluindo as práticas que impedem a boa qualidade do sono. A possível existência da exacerbada sensibilidade aos estímulos sensoriais, associada a um ambiente estressante, pode resultar em crianças resistentes à hora de dormir e hiperativas, o que cursa com as altas taxas de insônia encontrada nessa população²⁴. O simples hábito de usar aparelhos eletrônicos à noite (televisão, vídeo game, computador, celular e tablet) favorece o estado de alerta e até de agitação por causa dos estímulos luminosos e sonoros²⁴. Logo, para ter um sono de qualidade, é de grande importância manter bons hábitos noturnos e manter uma rotina de sono diária.

O fato de, entre os sintomas do TEA, estar a alta prevalência de distúrbios do ciclo sono-vigília levou a um aumento, nos últimos anos, do número de estudos que investigam as causas, consequências e possíveis tratamentos destes distúrbios nessa população. As evidências indicam que as causas biológicas estão relacionadas com o desenvolvimento neurológico²⁴ ou mesmo a problemas endócrinos, tais como a produção anormal do hormônio melatonina²⁵. Após esta constatação, o uso de melatonina para o tratamento de distúrbios do sono começou a ser investigado e mostrou resultados promissores até o momento²⁶.

A melatonina, ou N-acetil-5-metoxitriptamina, é um hormônio que exerce um largo espectro de ações de organismos unicelulares para vertebrados. A sua via de síntese começa com a acetilação da serotonina, catalisada pela enzima arilalquilamina-N-acetiltransferase (AA-NAT), dando origem ao precursor N-acetylserotonina, que é depois metilada por meio da enzima hidroxindol O- metiltransferase (HIOMT), também conhecida como acetylserotonin O-metiltransferase para formar então a N-acetil-5-metoxitriptamina (melatonina). A informação fótica ambiental regula o ritmo de produção de melatonina. A informação do escuro parte da retina e atinge o NSQ, que se projeta para o núcleo paraventricular do hipotálamo, que por sua vez emite projeções à coluna intermediolateral da medula espinal. Fibras simpáticas aferentes originadas desta coluna partem para a glândula pineal e induzem a produção de melatonina através da liberação de noradrenalina. Os níveis plasmáticos deste hormônio refletem o perfil de secreção da glândula pineal, com um aumento à noite (das 20 às

23 horas), pico de secreção no meio da noite (das 2 às 4 horas) e declínio nas primeiras horas do dia (das 8 às 10 horas), já que a luz inibe esta via^{12,27}.

A melatonina produzida somente à noite é liberada no líquido cefalorraquidiano e na corrente sanguínea, marcando a fase de escuro nestes dois compartimentos. Por esta função cronobiótica, a melatonina é, por conseguinte, diretamente relacionada com a boa qualidade do sono e, ao mesmo tempo, sua baixa produção ou alteração no seu ritmo torna-se um possível marcador de distúrbios do sono^{12,27}.

Em pesquisas sobre TEA, a melatonina originalmente chamou atenção como um dos possíveis fatores etiológicos da doença com base na hipótese de que a hipersecreção desse hormônio levaria a uma cascata de distúrbios neuro-hormonais no eixo hipotalâmico-pineal-pituitária-adrenal, que, em conjunto com disfunções em outros sistemas, como o serotoninérgico, contribuiria para a sintomatologia do TEA²⁸. No entanto, pesquisas posteriores, com 24 horas de monitorização dos níveis plasmáticos e ou urinários, mostraram que pacientes com TEA apresentam, na verdade, baixos níveis noturnos de melatonina²⁵, em alguns casos inclusive nos seus pais, sugerindo uma etiologia genética para essa condição²⁹⁻³⁰.

Há uma correlação positiva entre a taxa de excreção urinária dos metabolitos de melatonina e qualidade do sono em pacientes com TEA. Ou seja, a síntese alterada de melatonina é em grande parte responsável pela dificuldade de iniciar e manter o sono nessa população, sendo que o ritmo de liberação de melatonina apresenta um pico atrasado no final da noite em indivíduos com problemas de início de sono, enquanto a redução na amplitude do ritmo de melatonina resulta em fragmentação do sono e no despertar muito cedo²⁵.

As causas da deficiência da produção noturna de melatonina em pacientes com TEA ainda são desconhecidas. Sabe-se que, em outras situações patológicas, citocinas pró-inflamatórias, que também estão em altas concentrações no TEA, podem suprimir a produção de melatonina pela glândula pineal³¹. Outros estudos têm mostrado baixa expressão e ou atividade da enzima HIOMT devido a mutações no seu gene³². Vários outros genes importantes para a regulação dos ritmos circadianos, tais como os genes relógio, também podem estar alterados no TEA²⁹⁻³⁰.

TRATAMENTO DOS DISTÚRBIOS DE SONO NO TEA

O tratamento de pacientes com TEA com ansiolíticos ou neurolépticos típicos e atípicos acabam por induzir o sono. No entanto, isso nem sempre representa um sono de qualidade e, portanto, não melhora as atividades durante a vigília, mas sim mascara o diagnóstico e a prevalência de distúrbios do sono³³.

Vários estudos têm sugerido a utilização de melatonina para o tratamento de distúrbios do sono em crianças com doenças neurológicas, perturbações do desenvolvimento e problemas neuropsiquiátricos^{26,34}. Uma vez que a concentração desse hormônio é baixa no TEA e alguns indivíduos carregam mutações em genes de enzimas envolvidos na sua síntese, a administração de melatonina poderia ser uma opção para corrigir distúrbios de sono nessa população. Estudos com administração de melatonina para o tratamento da insônia no TEA relataram resultados positivos, incluindo: redução de 50% no atraso para dormir, ou seja, na latência do sono^{26,34}; melhora significativa da duração e da qualidade do sono; e redução de despertares noturnos³⁴. Esses pacientes não só apresentaram melhor qualidade do sono, com melhoria significativa do sono em 60% dos participantes, com os problemas de sono desaparecendo em 25% das crianças, como também a consequente melhora das capacidades cognitivas, de comunicação e desempenho comportamental durante a vigília, na ausência de qualquer efeito colateral^{126,34}.

No conjunto, os dados reportados na literatura sugerem que a melatonina é um tratamento eficaz e seguro para os distúrbios do sono em TEA.

Com relação aos mecanismos pelos quais a melatonina facilita o sono em crianças com TEA, supõe-se que a melatonina sincroniza os ritmos biológicos, agindo no NSQ ou em outras áreas encefálicas, ou agiria como um ansiolítico ou sedativo. Além disso, a melatonina pode exercer efeitos não específicos de facilitadores do sono, diminuindo o ritmo cardíaco e a temperatura corporal central e promovendo o relaxamento muscular^{12,34}.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Neste capítulo, foram descritos os principais aspectos da fisiologia do sono e as possíveis causas, consequências e tratamento dos distúrbios de sono no TEA.

Verificou-se que, no TEA, assim como em outras condições, o sono influencia todas os principais sistemas fisiológicos do corpo, incluindo a termorregulação, o metabolismo, o sistema musculoesquelético, endócrino, respiratório, cardiovascular, gastrointestinal, e imunológicos. A qualidade do sono também tem impacto na saúde mental, no comportamento, na cognição e qualidade de vida global.

Todas essas relações são bidireccionais, ou seja, muitos destes sistemas fisiológicos também podem influenciar o sono do indivíduo. A falta parcial ou total de sono e os distúrbios do sono podem mudar drasticamente o pensamento e o comportamento de um indivíduo e impactar negativamente na sua saúde física, mental e emocional.

O fato de o tratamento dos distúrbios de sono no TEA levar à melhora comportamental destes indivíduos indica a importância de sua investigação antes do início de tratamentos multidisciplinares incluindo terapias de linguagem.

REFERÊNCIAS

1. Tononi G, Cirelli C. Sleep function and synaptic homeostasis. *Sleep Med Rev.* 2006; 10(1):49-62. doi:10.1038/nrn895.
2. Huber R, Esser SK, Ferrarelli F, Massimini M, Peterson MJ, Tononi G. TMS-induced cortical potentiation during wakefulness locally increases slow wave activity during sleep. *PLoS One.* 2007; 2(3):e276. doi: 10.1371/journal.pone.0000276
3. National Sleep Foundation. The sleep-wake cycle: its physiology and impact on health. Arlington: National Sleep Foundation; 2006. [acesso em ano mês dia]. Disponível em: <https://sleepfoundation.org/sites/default/files/SleepWakeCycle.pdf>
4. Aserinsky E, Kleitman N. Regularly occurring periods of eye motility, and concomitant phenomena, during sleep. *Science.* 1953; 118(3062):273-4. doi: 10.1126/science.118.3062.273

5. Dement WC. History of sleep physiology and medicine. In: Kryger MH, Roth T, Dement WC, editors. Principles and practice of sleep medicine. 4th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2005. p.1-12.
6. Pace-Schott EF, Hobson JA. The neurobiology of sleep: genetics, cellular physiology and subcortical networks. *Nat Rev Neurosci.* 2002; 3(8):591-605. doi:10.1038/nrn895.
7. Borbély AA. A two process model of sleep regulation. *Hum Neurobiol.* 1982; 1(3):195-204.
8. Dijk DJ, Czeisler CA. Contribution of the circadian pacemaker and the sleep homeostat to sleep propensity, sleep structure, electroencephalographic slow waves, and sleep spindle activity in humans. *J Neurosci.* 1995; 15(5 Pt 1):3526-38.
9. Amir S, Stewart J. Resetting of the circadian clock by a conditioned stimulus. *Nature.* 1996; 379(6565):542-5. doi:10.1038/379542a0.
10. Kume K, Zylka MJ, Sriram S, Shearman LP, Weaver DR, Jin X, et al. mCRY1 and mCRY2 are essential components of the negative limb of the circadian clock feedback loop. *Cell.* 1999; 98(2):193-205. doi:10.1016/S0092-8674(00)81014-4.
11. Mrosovsky N. Locomotor activity and non-photoc influences on circadian clocks. *Biol Rev Camb Philos Soc.* 1996; 71(3):343-72. doi: 10.1111/j.1469-185X.1996.tb01278.x.
12. Cardinali DP, Pévet P. Basic aspects of melatonin action. *Sleep Med Rev.* 1998; 2(3):175-90. doi:10.1016/S1087-0792(98)90020-X.
13. Pedrazzoli M, Louzada FM, Pereira DS, Benedito-Silva AA, Lopez AR, Martynhak BJ, et al. Clock polymorphisms and circadian rhythms phenotypes in a sample of the Brazilian population. *Chronobiol Int.* 2007; 24(1):1-8. doi:10.1080/07420520601139789.
14. American Academy of Sleep Medicine. International classification of sleep disorders: diagnostic and coding manual. 2nd ed. Westchester: American Academy of Sleep Medicine; 2005.
15. O'Brien LM, Gozal D. Neurocognitive dysfunction and sleep in children: from human to rodent. *Pediatr Clin North Am.* 2004; 51(1):187-202.
16. Zuculo GM, Knap CC, Pinato L. Correlation between sleep and quality of life in cerebral palsy. *Codas.* 2014; 26(6):447-56. doi: 10.1590/2317-1782/20140201435.
17. Miano S, Ferri R. Epidemiology and management of insomnia in children with autistic spectrum disorders. *Paediatr Drugs.* 2010; 12(2):75-84. doi: 10.2165/11316140-000000000-00000.

18. Reynolds AM, Malow BA. Sleep and autism spectrum disorders. *Pediatr Clin North Am.* 2011; 58(3):685-98. doi:10.1016/j.pcl.2011.03.009.
19. Cortesi F, Giannotti F, Ivanenko A, Johnson K. Sleep in children with autistic spectrum disorder. *Sleep Med.* 2010; 11(7):659-64.
20. Fadini CC, Lamônica DA, Fett-Conte AC, Osório E, Zuculo GM, Giachetti CM, et al. Influence of sleep disorders on the behavior of individuals with autism spectrum disorder. *Front Hum Neurosci.* 2015; 9:347. doi: 10.3389/fnhum.2015.00347.
21. Schreck KA, Mulick JA, Smith AF. Sleep problems as possible predictors of intensified symptoms of autism. *Res Dev Disabil.* 2004; 25(1):57-66. doi:10.1016/j.ridd.2003.04.007.
22. Malow BA, McGrew SG. Sleep and quality of life in autism. In: Verster JC, Perumal SR, Streiner DL, editors. *Sleep and quality of life in medical illness.* Berlin: Springer; 2008. p. 221-227.
23. McGregor KK, Alper RM. Sleep disorders as a risk to language learning and use. *EBP Briefs.* 2015; 10(1):1-21.
24. Richdale AL, Schreck KA. Sleep problems in autism spectrum disorders: prevalence, nature, & possible biopsychosocial etiologies. *Sleep Med Rev.* 2009; 13(6):403-11. doi: 10.1016/j.smrv.2009.02.003.
25. Melke J, Goubran Botros H, Chaste P, Betancur C, Nygren G, Anckarsäter H, et al. Abnormal melatonin synthesis in autism spectrum disorders. *Mol Psychiatry,* 2008; 13(1):90-8. doi:10.1038/sj.mp.4002016.
26. Rossignol DA, Frye RE. Melatonin in autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis. *Dev Med Child Neurol.* 2011; 53(9):783-92. doi: 10.1111/j.1469-8749.2011.03980.x.
27. Simonneaux V, Ribelayga C. Generation of the melatonin endocrine message in mammals: a review of the complex regulation of melatonin synthesis by norepinephrine, peptides, and other pineal transmitters. *Pharmacol Rev.* 2003; 55(2):325-95. doi: 10.1124/pr.55.2.2.
28. Chamberlain RS, Herman BH. A novel biochemical model linking dysfunctions in brain melatonin, proopiomelanocortin peptides, and serotonin in autism. *Biol Psychiatry.* 1990; 28(9):773-93.
29. Hu VW, Sarachana T, Kim KS, Nguyen A, Kulkarni S, Steinberg ME, et al. Gene expression profiling differentiates autism case-controls and phenotypic variants of autism spectrum disorders: evidence for circadian rhythm dysfunction in severe autism. *Autism Res.* 2009; 2(2):78-97. doi: 10.1002/aur.73.
30. Jonsson L, Ljunggren E, Bremer A, Pedersen C, Landén M, Thureson K, Giacobini M, Melke J. Mutation screening of melatonin-related genes in

- patients with autism spectrum disorders. *BMC Med Genomics*. 2010; 3:10. doi: 10.1186/1755-8794-3-10.
31. Pinto AR, da Silva NC, Pinato L. Analyses of melatonin, cytokines, and sleep in chronic renal failure. *Sleep Breath*. 2016; 20(1):339-44. doi: 10.1007/s11325-015-1240-9.
 32. Pagan C, Botros HG, Poirier K, Dumaine A, Jamain S, Moreno S, et al. . Mutation screening of ASMT, the last enzyme of the melatonin pathway, in a large sample of patients with intellectual disability. *BMC Med Genet*. 2011; 12:17. doi: 10.1186/1471-2350-12-17.
 33. Mandell DS, Morales KH, Marcus SC, Stahmer AC, Doshi J, Polsky DE. Psychotropic medication use among Medicaid-enrolled children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2008; 121(3):e441-8. doi: 10.1542/peds.2007-0984.
 34. Guénoilé F, Godbout R, Nicolas A, Franco P, Claustrat B, Baleyte JM. Melatonin for disordered sleep in individuals with autism spectrum disorders: systematic review and discussion. *Sleep Med Rev*. 2011; 15(6):379-87. doi: 10.1016/j.smr.2011.02.001.

USO DAS TÉCNICAS DE RESSONÂNCIA MAGNÉTICA FUNCIONAL E ELETROENCEFALOGRAFIA NOS ESTUDOS SOBRE O DESENVOLVIMENTO DA LINGUAGEM

Natalia Freitas ROSSI

INTRODUÇÃO

Nos últimos anos, tem-se assistido a uma explosão de conhecimentos gerada a partir dos estudos do cérebro, vista não mais exclusivamente de modo estático por meio de técnicas estruturais, mas por meio de técnicas que informam sobre o funcionamento cerebral durante a realização de tarefas específicas (e.g., motora, cognitiva ou linguística). Essas técnicas incluem: a Eletroencefalografia (EEG) para análise de Potenciais Relacionados a Eventos; ERP do inglês *Event-Related Potential*, (ERP); a Magnetoencefalografia (MEG); a Ressonância Magnética Funcional (RMF); e a Espectroscopia Funcional no Infra-Vermelho, (fNIRS) do inglês *Functional Near-Infrared Spectroscopy*.

A aplicabilidade dessas técnicas tem proporcionado o refinamento do mapa anátomo-funcional da linguagem e uma melhor compreensão da conectividade estrutural e funcional das áreas envolvidas no processamento da linguagem. Essas técnicas revelam que a linguagem não é tão lateralizada quanto prevista anteriormente, de modo que nem todos os componentes são processados unilateralmente; e as conexões neurais observadas entre regiões corticais e subcorticais que subjazem a linguagem

são, na verdade, mais complexas do que se supunha inicialmente na era em que a anatomia cerebral da linguagem transitava no eixo Wernicke-Broca¹.

Também o uso de técnicas que medem a atividade hemodinâmica e elétrica do cérebro, como a Ressonância Magnética Funcional e a Eletroencefalografia, respectivamente, tem contribuído para uma melhor compreensão de como ocorre o processo maturacional associado ao processo de aquisição e desenvolvimento da linguagem, em circunstâncias típicas e atípicas do desenvolvimento. No entanto, apesar dos avanços reportados na área do desenvolvimento, ainda é notória a escassez de estudos com amostras de crianças, reflexo de questões técnicas atreladas ao uso dessas técnicas.

Neste capítulo, serão apresentadas informações sobre os princípios técnicos básicos de duas importantes técnicas não invasivas que se tem utilizado no contexto de pesquisa acadêmica para o estudo do desenvolvimento da linguagem; típico e atípico, em colaboração com grupos de pesquisadores brasileiros e internacionais, a saber: as técnicas de Ressonância Magnética Funcional (RMF) e Eletroencefalografia (EEG) – Potencial Relacionado a Evento (*Event-Related Potential, ERP*). As informações que serão aqui apresentadas também têm como objetivo destacar algumas questões práticas a serem consideradas pelo pesquisador que ainda não detém formação no uso dessas técnicas, mas que tem o desejo de conhecê-las e utilizá-las no contexto de investigação sobre o desenvolvimento da linguagem (e suas alterações).

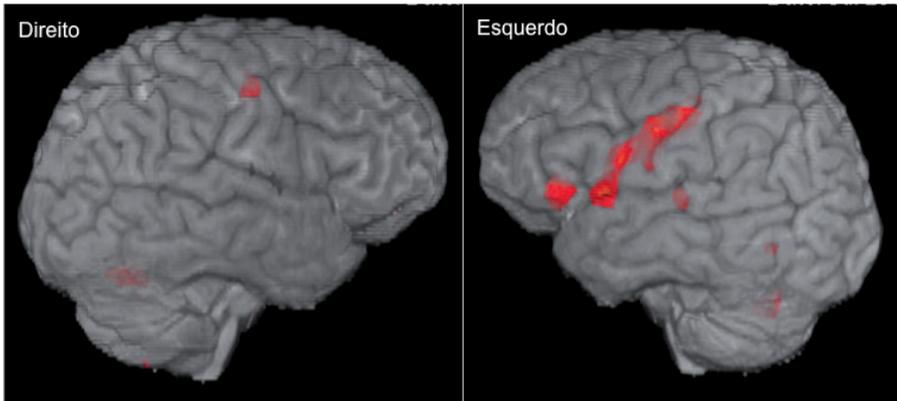
O presente capítulo não tem a pretensão de perscrutar todo o conhecimento produzido e acumulado ao longo dos anos com o uso dessas técnicas em prol da neurociência da linguagem, mas; sim, de destacar avanços reportados na literatura sobre a compreensão das bases neurobiológicas da linguagem alavancados, principalmente, pelos estudos na área do desenvolvimento da linguagem falada.

RESSONÂNCIA MAGNÉTICA FUNCIONAL

A Ressonância Magnética Funcional (RMF) é uma das técnicas de imageamento cerebral mais utilizadas para fins de investigação das bases neurais que subsidiam a linguagem.

Esse advento metodológico está embasado no registro da modificação do fluxo sanguíneo no encéfalo durante a realização de tarefas específicas (motora, cognitiva, linguística), sendo a resposta hemodinâmica a essas tarefas denominada “Efeito Bold”, do inglês *Blood Oxygenation Level Dependent*². Este efeito é observado após a apresentação de um estímulo neural específico, que leva ao aumento na taxa de consumo de oxigênio em relação às áreas cerebrais não ativadas, resultando na redução da desoxi-hemoglobina local e, conseqüentemente, o aumento da homogeneidade do campo magnético local³.

A razão da hemoglobina oxigenada para a hemoglobina desoxigenada é referida como nível de sinal dependente do nível sanguíneo de oxigênio, ou sinal de BOLD. Por princípio, o que se observa é um aumento deste sinal na região cerebral que está sendo recrutada para uma determinada tarefa⁴, como pode ser visto na figura 1.



Fonte: Cortesia Dra. Maria da Graça Morais Martin – Laboratório de Investigação Médica - Instituto de Radiologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (InRad-HC-FMUSP – LIM44) e Hospital Sírio Libanês. Acervo Pessoal.

Nota: Imagem 3D de estudo de ressonância magnética funcional corregistrado à aquisição volumétrica T1 mostrando áreas de sinal BOLD positivo na tarefa de fluência verbal *covert speech* (sem produção de fala), na qual o sujeito gera mentalmente palavras que comecem com a letra apresentada. Há no estudo apresentado dominância do hemisfério esquerdo, com áreas no giro frontal inferior, pré-central e temporal superior à esquerda, e apenas no pré-central à direita, além de áreas cerebelares.

Figura 1 – Funcionamento cerebral durante a execução de tarefa de fluência verbal (sem produção de fala).

Uma das principais contribuições no uso da técnica de RMF para os estudos na área da cognição e da linguagem é a ótima resolução espacial que essa técnica dispõe, permitindo o acesso à localização de regiões cerebrais ativadas no momento da execução de uma tarefa específica e, assim, a sua relação com o paradigma testado. A resolução espacial está atrelada às especificações técnicas do aparelho, como o número de Teslas que ele possui (e.g., 3.0T) – relacionado com a força do campo magnético gerado pelo aparelho – e parâmetros de aquisição que influenciam na detecção do sinal BOLD. O sinal gerado pela ativação neural, mais propriamente pela resposta hemodinâmica, é detectado após quatro ou cinco segundos ao final do estímulo⁵.

A princípio, os estudos nesta área voltaram-se para a identificação de especificidades funcionais de áreas, o que é denominada nos estudos como região de interesse (*Region of Interest, ROI*). No entanto, com os avanços obtidos por meio de paradigmas de linguagem e com a identificação de sobreposição de áreas relacionadas com uma tarefa específica, passou-se também a conceber a noção de redes neurais de funcionamento da linguagem por meio dos estudos de conectividade⁶.

A técnica de RMF oferece uma baixa resolução temporal, em comparação com a técnica de EEG, uma vez que a resposta hemodinâmica é detectada em segundos e o sinal eletrofisiológico, na fração de milissegundos. Nessa direção, a aplicação simultânea das técnicas de RMF e EEG tem sido um importante método para aliar os benefícios de ambas as técnicas, provendo dados mais robustos para discutir questões relacionadas ao cérebro em desenvolvimento⁷.

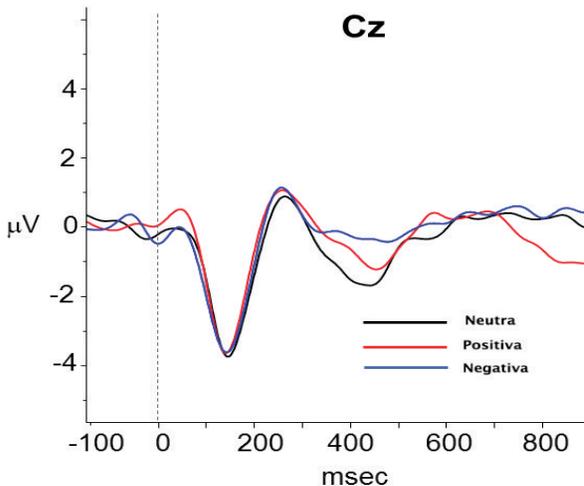
As pesquisas com RMF têm sido conduzidas com diferentes paradigmas, com predomínio de tarefas que não requerem resposta verbal pelas mesmas limitações impostas ao uso da técnica de EEG, que são os artefatos gerados por grandes demandas motoras, como a produção da fala.

TÉCNICA DE ELETOENCEFALOGRAFIA (EEG) – POTENCIAL RELACIONADO A EVENTO

A técnica de Eletroencefalografia tem sido amplamente utilizada como recurso para medir a atividade elétrica cerebral. Em 1980, Kutas e Hillyard⁸ descreveram um fenômeno eletrofisiológico denominado efeito

N400 (deflexão negativa com pico em torno de 400 milissegundos, após da apresentação de uma palavra semanticamente incongruente), que representava o potencial elétrico gerado pelo cérebro como resposta a um estímulo externo (sensorial, motor, cognitivo, linguístico) denominado Potencial Relacionado a Evento (*Event-Related Potential*, ERP).

O ERP é uma sequência de ondas com picos positivos e negativos que ocorrem numa janela temporal representada em milissegundos, logo após a finalização de um evento de interesse (e.g., palavra, imagem). O símbolo “P” é utilizado para informar picos com polaridade positiva e o símbolo “N”, para picos com polaridade negativa, sendo o valor associado a esses símbolos (e.g., N400) correspondente ao tempo em milissegundos em que ocorreu pico máximo de amplitude, após a apresentação do evento de interesse^{4,9}, como ilustrado na figura 2.



Fonte: Cortesia Dra. Ana Pinheiro – Laboratório de Neuropsicofisiologia, Universidade do Minho, Portugal. Acervo Pessoal.

Nota: ERPs eliciados após a apresentação de palavra neutra (e.g., lápis), palavra positiva (e.g., feliz) e palavra negativa (e.g., ódio). Observa-se pico negativo em 400ms (N400) com diferenças na amplitude dos ERPs eliciados a partir da palavra neutra (linha preta), da palavra positiva (linha vermelha) e da palavra negativa (linha azul)..

Figura 2 – Efeito N400 para palavras com representação semântica emocional.

Os ERPs representam uma média do sinal eletrofisiológico extraída a partir de um grande número de ensaios repetidos ao longo do experimento; e o que se observa enquanto fenômeno elétrico é o aumento do potencial evocado, relacionado com o início do evento, seguido por uma diminuição com o final do evento com configuração em forma de onda¹⁰. Essa resposta é captada pelos canais (eletrodos) distribuídos em forma de rede (fixados na touca) sobre o escalpo (couro cabeludo).

As toucas apresentam variações quanto ao número de eletrodos disponíveis para o registro eletrofisiológico, o que deve ser compatível com o número de canais disponíveis no amplificador de sinais do EEG e que deve estar conectado à touca e ao computador que receberá os sinais elétricos coletados. Atualmente, os estudos com ERPs na área da linguagem têm sido conduzidos com equipamentos que variam entre 64 e 128 canais, sendo também encontrados estudos com EEG de alta densidade, que dispõem de 256 eletrodos.

A quantidade de eletrodos disponíveis para tal registro tem implicações importantes na interpretação dos achados, pela possibilidade de uma maior cobertura da superfície craniana e, assim, da atividade elétrica cerebral pelos diferentes grupos neurais ao longo de todo o cérebro. Assim, também é possível uma maior precisão nas informações sobre a localização da área cerebral que está sendo recrutada, a partir da disposição espacial do eletrodos¹¹. Muito embora esse não seja o principal objetivo da técnica de EEG, que apresenta baixa resolução espacial em relação a outras técnicas não invasivas como a RMF.

Um das principais contribuições no uso da técnica de EEG para os estudos na área da linguagem é a ótima resolução temporal que essa técnica propõe, a considerar que os eventos cognitivos e linguísticos são processados rapidamente pelo cérebro, em frações de milésimos de segundos¹². Esse processamento é analisado a partir dos parâmetros de: amplitude, latência e distribuição topográfica dos eletrodos no escalpo¹³.

A respeito dos estudos com EEG, tradicionalmente, os pesquisadores têm focado alguns componentes eletrofisiológicos já conhecidos pela sua relação com o processamento neural da linguagem, dentre eles os ERPs: o *Mismatch Negativity* (MMN), o N400 e o P600. O estudo des-

ses componentes tem sido conduzido adotando-se paradigmas específicos bem estabelecidos, como: o paradigma *oddball* para o MMN; paradigmas semânticos, como o paradigma de *priming* para estudos no nível da palavra; paradigma de violação semântica em frases e no discurso para o N400; e paradigmas com violação de estrutura sintática para o P600¹⁴⁻¹⁵.

DESAFIOS COMUNS ÀS TÉCNICAS DE RMF E EEG: CONSTRUÇÃO DE PARADIGMAS, COLETA, ANÁLISE E INTERPRETAÇÃO DE DADOS

CONSTRUÇÃO DE PARADIGMAS

O pesquisador que almeja utilizar técnicas eletrofisiológicas e de neuroimagem funcional voltadas à investigação de habilidades complexas, como a cognição e a linguagem, tem um longo caminho a percorrer. Esse caminho frequentemente tem sido trilhado com a colaboração de pesquisadores de diferentes áreas, o que é premissa da Neurociências.

Engana-se quem pensa que para realizar um estudo com técnicas como a RMF e o EEG, na área da linguagem, basta um equipamento de última geração, com excelente resolução, seja temporal ou espacial. Antes de tudo, é preciso ter um paradigma muito bem delineado, a fim de evitar correlações equivocadas entre o processo cognitivo ou linguístico que está sendo posto como evento de interesse e os respectivos padrões eletrofisiológicos ou de ativação cerebral que venham a ser encontrados.

Salvo problemas técnicos que possam ocorrer com o equipamento no momento da coleta, gerando a perda de dados, ou com problemas relacionados com o participante, principalmente crianças e indivíduos com problemas comportamentais (e.g., recusa em participar, agitação, cansaço), pode-se dizer que a coleta de dados é a parte mais fácil de um estudo com EEG ou RMF, sendo as fases de construção da tarefa, de análise e interpretação dos dados as mais difíceis.

O paradigma representa o conjunto de tarefas cognitivas e de linguagem que será utilizado durante a realização do exame e é considerado parte fundamental do estudo. Nos estudos com RMF, o desenho de paradigma mais utilizado é o paradigma em bloco, ou seja, quando há alternância entre a realização de uma tarefa (e.g. permanecer com a mão

levantada durante 30 segundos) e um momento de repouso (permanecer em repouso pelos mesmos 30 segundos)¹⁶.

A construção de um paradigma deve levar em conta vários aspectos, dentre eles: a pergunta de pesquisa que fundamenta a proposição do estudo; se a técnica selecionada é aplicável ao estudo proposto; a formulação de uma hipótese que deve estar preferencialmente pautada numa base neuroanatômica, que subsidiará o esquema de apresentação da tarefa; e também os parâmetros de aquisição de imagens. Para isso, é válido o conhecimento anterior que se tem sobre padrões de funcionamento típico, na ausência de patologias⁵.

Já os paradigmas utilizados em estudos com EEG não diferem muito dos paradigmas com RMF, no que diz respeito aos princípios mais gerais e que atendem ao delineamento de qualquer outro estudo científico (e.g., pergunta de pesquisa, hipóteses). No entanto, uma importante limitação a ser destacada, comum a ambas as técnicas, é a restrição quanto ao uso de tarefas que requerem uma demanda motora contínua, uma vez que tal demanda gera artefatos que prejudicam o processamento e a análise dos dados. Por essa razão, registram-se poucos estudos que utilizam a produção da linguagem falada.

A recomendação para a aplicação de um paradigma num grupo clínico é que o mesmo tenha sido amplamente aplicado em grupos típicos a fim de verificar possíveis falhas na replicação de dados que possam levar a erros na interpretação dos dados, ocasionados por falhas metodológicas do estudo. Quanto mais se sabe sobre o ERP típico e os parâmetros correspondentes a um paradigma em particular, mais robustas serão as conclusões sobre o evento estudado a partir de um grupo clínico específico¹⁴. O mesmo pode ser dito para os estudos de RMF, em relação às áreas de ativação para um paradigma específico.

COLETA

Imagine-se deitado dentro de um tubo de 60 cm de largura por 120 cm de comprimento, exposto a um ruído de 120dB (com vibração mecânica), tentando manter-se imóvel (ou o mais contido possível), sendo solicitado a você executar uma tarefa cognitiva. Este é o cenário que os voluntários em estudos com RMF experimentam⁵.

Assim, se estudar a linguagem e todas as suas variáveis atreladas ao contexto de desenvolvimento já é um grande desafio, associar isso tudo ao uso de técnicas eletrofisiológicas e de neuroimagem funcional pode representar um desafio ainda maior.

Essas técnicas, apesar de terem a seu favor o fato de não serem invasivas, apresentam fatores que podem ser estressantes a qualquer indivíduo, principalmente quando a população estudada for composta por crianças muito pequenas e/ou indivíduos com problemas comportamentais associados (e.g., casos com deficiência intelectual e Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade). Esses indivíduos frequentemente apresentam dificuldade para permanecer colaborativos por longo período de tempo ou, até mesmo, pode ser necessário interromper a coleta de dados, mediante movimentação excessiva, reações de ansiedade extrema, medo, dentre outros.

Alguns fatores podem interferir na aquisição de dados com RMF e/ou EEG:

- Tempo de preparação para a coleta: estudos com EEG podem apresentar tempo maior de preparação, em relação aos estudos com RMF (exceto nos estudos com técnica simultânea com EEG e RMF), por requererem a colocação da touca e ajustes de impedância antes da realização do exame. O tempo torna-se ainda maior quando utilizado o sistema de touca com eletrodos, que requer o uso de gel abrasivo ao invés de solução salina como condutor do sinal elétrico. Um recurso frequentemente utilizado para minimizar os efeitos do tempo de preparação para coleta com EEG em crianças é a veiculação de filmes para que elas assistam durante a preparação. Essa estratégia também pode ser utilizada durante a aquisição de imagens estrutural, anterior à realização da aquisição funcional nos estudos com RMF.
- Tempo de duração do exame: varia a depender do protocolo proposto. Estudos com mais de um paradigma a ser testado (e.g. paradigma semântico e sintático) frequentemente são mais demorados. Em estudos com RMF, recomenda-se que cada tarefa não ultrapasse 12 minutos e que o tempo total de coleta (dados estruturais e funcionais) não seja superior a 40 minutos⁵. Um mesmo paradigma apresenta tempo de duração superior quando testado por meio da técnica de EEG em rela-

ção ao seu uso com a técnica de RMF, exceto quando utilizado em estudos simultâneos de EEG e RMF. Isso se deve ao fato de que a técnica de EEG requer maior número de repetição de estímulos por condição testada, em função da maior susceptibilidade à perda de dados devido a artefatos de movimentos oculares ou corporais durante o exame. Frequentemente, é previsto o uso de 40 estímulos por condição, de modo que, se houver duas condições para fins de contraste do evento (e.g., frase coerente e frase incoerente), serão necessários 80 estímulos no total, 40 de cada condição⁹.

- Desconfortos durante o exame: sensação de calor gerada pela permanência da touca na cabeça (EEG), principalmente para toucas de tecido (modelos mais comuns). A touca com sistema de rede diminui o desconforto térmico, mas também pode gerar desconforto causado pela sensação de umidade no escalpo em decorrência da solução salina. O uso de recursos de contenção para posicionamento e restrição de movimentos da cabeça dentro da máquina de ressonância e barulho gerado pela aquisição de imagens (RMF) também podem gerar desconforto durante a coleta de dados.
- Aplicação de protocolo clínico anterior ao exame: estudos com RMF e EEG frequentemente utilizam protocolos clínicos, chamados de dados comportamentais. Esses protocolos incluem a aplicação de questionários, inventários e testes padronizados para obter dados que complementem o estudo, seja para fins de caracterização da amostra como para fins de correlação com os achados eletrofisiológicos e/ou de neuroimagem funcional. A aplicação de protocolos longos, anterior à realização do exame, pode influenciar no desempenho do participante nas tarefas previstas pelo protocolo de RMF ou de EEG. Isso porque se aumenta o risco de o participante realizar o exame já muito cansado e desatento, influenciando na acurácia das respostas comportamentais (erros e acertos no teste) e, conseqüentemente, na qualidade dos padrões de ativações observados. Lembrando também que ambas as técnicas, RMF e EEG, ainda devem prever um tempo destinado para o treinamento da tarefa que será realizada anteriormente à coleta de dados.

ANÁLISE

Uma das grandes decepções constatadas por quem se interessa nos estudos sobre o funcionamento cerebral – ainda não familiarizado no assunto – é o fato de que não é possível estabelecer, de imediato (no momento da coleta), uma relação direta entre os componentes eletrofisiológicos ou regiões de ativação cortical e o paradigma que está sendo estudado.

As imagens coloridas geradas pelos mapas de ativação cerebral, sobrepondo regiões do cérebro durante a execução de uma tarefa específica, bem como as diferenças de amplitude encontradas para os componentes eletrofisiológicos, representados por curvas em gráficos, resultam de várias etapas de processamento e análise dos dados. Essas etapas incluem o pré-processamento dos dados seguido pelo processamento de sinais (bioelétricos ou hemodinâmicos) e análises estatísticas.

Tais etapas são necessárias tanto nos estudos com RMF e EEG e são realizadas por meio de análises em softwares específicos, requerendo por parte do pesquisador o conhecimento e domínio técnico para exportação dos dados e manuseio dos comandos de análise.

Há softwares comercializados que estabelecem uma interface específica com o tipo de arquivo gerado, frequentemente adquirido com o equipamento, e há também outros softwares que poderão ser utilizados, requerendo neste caso a conversão dos arquivos para fins de compatibilização.

De forma muito simplificada, pode-se dizer que a etapa de pré-processamento de dados hemodinâmicos (RMF) ou eletrofisiológicos (EEG) tem como função promover a melhoria dos dados que serão analisados a posteriori (fase de processamento), excluindo-se informações que não estão relacionadas com o evento que está sendo estudado (tarefa de linguagem). Nesta fase, são realizadas correções de artefatos, gerados por atividade motora, e filtragem dos dados para melhora da resolução.

O processamento de dados é destinado à análise dos registros eletrofisiológicos ou da imagem funcional. Esses dados são analisados por meio de métodos estatísticos que têm como princípio calcular a probabilidade de uma área cerebral específica estar relacionada com o paradigma investigado, no caso dos estudos com RMF; no caso dos estudos com EEG, tais métodos são utilizados para extrair as médias dos ERPs do com-

ponente eletrofisiológico de interesse (e.g., N400) e que, assim, informam os correlatos neurais da linguagem

CORRELATOS NEURAI DA LINGUAGEM

Compreender as mudanças no funcionamento cerebral em circunstâncias típicas e atípicas do desenvolvimento à luz da linguagem tem implicações significativas sobre as teorias de desenvolvimento e de como a linguagem é representada no cérebro ao longo da trajetória maturacional. No entanto os estudos nessa área ainda são escassos, principalmente em circunstâncias típicas do desenvolvimento.

Conseqüentemente, o modelo de processamento neural da linguagem vem sendo construído ao longo das décadas a partir do modelo adulto e das circunstâncias atípicas do desenvolvimento da linguagem¹⁷⁻¹⁸. Neste contexto, as dificuldades cognitivas e linguísticas que constituem parte do quadro de manifestação de diferentes Transtornos do Neurodesenvolvimento têm subsidiado grande parte dos achados que adentram a relação genética-cérebro-linguagem e promovido constante debate sobre as teorias concernentes ao desenvolvimento da linguagem.

No cerne dessa discussão está a visão de modularidade da arquitetura cerebral, utilizada para explicar questões ligadas ao desenvolvimento da linguagem e de habilidades cognitivas que subsidiam a linguagem. Essa visão tem sido questionada sob a justificativa que a modularidade cerebral vai sendo construída ao longo do desenvolvimento como um processo natural que decorre da interação gene-cérebro-ambiente, possível pela existência de uma predisposição genética para que ocorra a especialização hemisférica ao longo do percurso do desenvolvimento cognitivo, linguístico e de maturação cerebral¹⁹.

Essa predisposição para áreas de processamento neural da linguagem tem sido mostrada em estudos com RMF e EEG. A trajetória maturacional vista por meio dos estudos com EEG mostra que crianças apresentam uma distribuição topográfica dos sinais elétricos, menos localizada e lateralizada e com aumento na latência dos componentes eletrofisiológicos. Esse padrão passa a ser modificado na medida em que as regras que organizam os sistemas fonológico, semântico e sintático, bem como discursivas,

vão sendo automatizadas pela criança, e os padrões eletrofisiológicos passam a ser mais focais e lateralizados à esquerda. Em meio a esse processo, a especialização cortical para processos fonológicos se estabelece logo nos primeiros meses de vida, enquanto os processos semânticos e sintáticos ocorrem mais tarde, respectivamente, por volta de 12 e 30 meses¹⁷.

Esse mesmo padrão de funcionamento, difuso e pouco lateralizado à esquerda, também tem sido reportado nos estudos com crianças, a partir da técnica de RMF. Nos primeiros anos de vida, o cérebro apresenta padrões de ativação mais difusos e bilaterais, que passam a ser, posteriormente, mais focais e lateralizados, sendo o processo de lateralização da linguagem concluído por volta dos cinco anos de idade²⁰.

Apesar dessa ativação cortical ainda pouco lateralizada em relação ao padrão apresentado por crianças mais velhas e adultos, recém-nascidos com poucos dias de vida já apresentam ativação de áreas especializadas no processamento da linguagem como o córtex frontal inferior e o córtex temporal esquerdo quando apresentado estímulo com fala natural. Também os feixes de substância branca, conectando o córtex temporal e pré-motor, já estão presentes, exceto a conexão pelo fascículo longitudinal superior, que conecta o giro frontal inferior (área de Broca) com o córtex temporal que se estabelece ao logo do processo maturacional²¹.

Ao longo dos anos, a compilação de dados, produto dos estudos com técnicas não invasivas para o estudo do funcionamento cerebral (incluindo a técnica de RMF e EEG), com vistas às bases neurais do processamento da linguagem, tem permitido a construção dos mapas de processamento da linguagem pelos seus componentes.

O uso de modelos cognitivos e psicolinguísticos tem servido de aporte para o delineamento metodológico de estudos que utilizam técnicas não invasivas para investigação do funcionamento cerebral, na busca pelos correlatos neurais que subsidiam habilidades cognitivas e linguísticas e, assim, conferindo importantes avanços na neurociência da linguagem.

A seguir, será realizada uma breve consideração sobre os correlatos neurais da linguagem, visto pelos seus componentes.

PROCESSOS FONOLÓGICOS

Um dos aspectos que mais tem sido investigado no contexto de desenvolvimento da linguagem com o uso das técnicas de RMF e de EEG é a resposta neural apresentada por crianças logo nos primeiros dias e meses de vida para sons verbais e não verbais. A capacidade de perceber e discriminar sons é imprescindível para a aquisição da linguagem falada.

A percepção auditiva corresponde ao estágio inicial para a compreensão da linguagem falada. Inicialmente, o cérebro da criança apresenta capacidade para aprender sons que não são pertinentes à língua materna. Essa capacidade diminui consideravelmente ao final do primeiro ano de vida, quando a percepção e a discriminação de sons da fala passam a ser prioritariamente voltadas às peculiaridades da língua materna²².

Essa programação biológica para o processamento acústico dos sons da fala tem sido respaldada pelos estudos funcionais, como a técnica de RMF, que mostram que aos três meses de idade já é possível observar a ativação de estruturas nomeadamente reconhecidas pela sua participação na percepção da fala, como os giros temporal e angular, evidenciando uma assimetria funcional precoce para a percepção da linguagem falada²³.

Já nos estudos com a técnica de EEG, o componente Mismatch Negativity (MMN) tem sido amplamente investigado por pesquisadores interessados em compreender como ocorre o desenvolvimento do sistema de percepção da fala.

O MMN é uma deflexão negativa com distribuição topográfica frontocentral, que ocorre entre 100-250 milissegundos após a apresentação de um estímulo que tem como condição a violação de um padrão sequencial pela introdução de outro padrão de estímulo (e.g., ba-ba-ba-ba-**ta**-ba-ba...). Uma peculiaridade observada nos estudos com crianças é que o MMN pode apresentar tanto pico positivo quanto negativo, observando-se também mudanças em função do tipo de contraste sonoro a ser utilizado. Por volta dos seis aos sete meses as crianças conseguem detectar contrastes fonêmicos que pertencem e que não pertencem à língua materna. No entanto, por volta dos 10 e 12 meses, elas passam a detectar apenas contrastes fonêmicos da sua língua¹⁷.

O efeito MMN, descrito primeiramente por Näätänen e colaboradores, em 1992²⁴, é uma modulação na amplitude do MMN, que ocorre como uma resposta eletrofisiológica do cérebro a um paradigma que viola um padrão sequencial de estímulo e que independe da resposta voluntária da pessoa, sendo, portanto, pré-atencional.

O componente MMN tem importante participação em habilidades perceptuais e de discriminação auditiva (verbal e não verbal) e, portanto, relacionado com os processos fonológicos⁹. E por não requerer uma resposta consciente, o componente MMN tem sido útil para investigar se o sistema auditivo de indivíduos com dificuldades para apresentar respostas no nível comportamental é capaz de discriminar estímulos de diferentes categorias²⁵.

Esse componente, observado também em paradigmas visuais, apesar de ainda ser pouco conhecido se comparado ao paradigma com estímulo auditivo, é considerado uma resposta automática à predição de erros perceptuais²⁶.

PROCESSAMENTO SEMÂNTICO

O paradigma de fluência semântica (evocação) sem produção de fala (*inner speech*) tem sido o mais utilizado com crianças e adultos para investigação da dominância cerebral relativa à linguagem, com a técnica de RMF. Em crianças, esse paradigma tem possibilitado também investigar o processo de lateralização hemisférica ao longo do desenvolvimento, por meio da evocação de substantivos e verbos.

O padrão de ativação cortical de crianças e adolescentes durante a evocação de verbos, sem produção de fala, é bastante semelhante quanto às áreas recrutadas, incluindo a área de Wernicke, o giro cingulado e o córtex pré-frontal inferior, exceto a área de Broca no hemisfério esquerdo, que tende a ser ativada nos indivíduos mais velhos. Esse dado sugere ser resultado do processo de maturação cortical e também do desenvolvimento do sistema semântico e de outros recursos cognitivos que permitem o acesso mais rápido às palavras durante a realização da tarefa²⁷.

Aos três meses de idade, as crianças já apresentam um padrão de ativação cerebral hierarquizado, semelhante ao do adulto, quando escutam

frases curtas na língua materna. Nota-se, então, uma rápida ativação do giro de Heschl seguida por ativações mais lentas no giro temporal superior e frontal inferior mediante a apresentação de frases curtas na língua materna. As ativações observadas na região frontal inferior (área de Broca) em idade tão precoce, com aumento do sinal de BOLD posteriormente à repetição do estímulo (frases), sugere que essa região também tem importante participação nos processos de memória verbal, de modo que o seu maior recrutamento em tarefas de linguagem em idades posteriores, durante a fase verbal do desenvolvimento, está para além das habilidades de programação motora de movimentos requeridos para a fala²⁸.

Estudo realizado com crianças mais velhas (7 aos 13 anos) mostrou que as diferenças observadas entre elas e adultos jovens (19 anos) em paradigma de nomeação por confrontação visual incluem o aumento da ativação cortical para os adultos jovens, observado em regiões cerebrais conhecidas pela função de automonitoramento de produção da fala (porção posterior do giro temporal superior e operculum parietal), processamento visual de objetos (porção lateral da região temporal posterior e regiões occipitais) e, principalmente, da área dorsolateral do córtex pré-frontal para estímulos mais complexos²⁹.

Assim, verifica-se que muitas das diferenças mais significativas encontradas nos estudos com paradigmas de linguagem com a técnica de RME, observadas no padrão de ativação cerebral de crianças e adultos, estão na intensidade da ativação de uma região específica e no tempo que essa região passa a ser recrutada, mediante a apresentação do estímulo. Tais mudanças refletem o processo de automatização da linguagem, mais consolidado para os adultos, e permitem o acesso mais rápido e direto às representações semânticas

No campo dos estudos neurofisiológicos, o componente N400 tem sido o mais estudado em meio aos processos neurais relacionados ao processamento semântico.

O N400 é uma deflexão negativa com distribuição topográfica centro-parietal, que ocorre entre 200-500 milissegundos (com pico de amplitude em 400 ms) após a apresentação de um estímulo crítico que marca a relação congruente; ou não, entre o verbo e o objeto (e.g., comer-banana;

comer-sapato). O aumento na amplitude do N400 foi associado como uma resposta eletrofisiológica do cérebro mediante o aumento na demanda do processamento semântico, requerido mediante uma situação de violação ou incongruência semântica⁸.

Já se passaram muitos anos desde que o efeito N400 foi descrito por Kutas e Hillyard (1980)⁸. Desde então, esse componente eletrofisiológico tem sido amplamente investigado e reportado em estudos que utilizaram paradigmas de linguagem com palavras (*priming* semântico), com frases (final congruente e incongruente) e com discurso. O efeito N400 tem sido encontrado tanto em paradigmas com estímulos verbais quanto não verbais, por meio de estímulos visuais¹⁴, incluindo condições de violação do conteúdo de sequência de imagens³⁰⁻³¹.

Em termos desenvolvimentais, registra-se uma redução na amplitude do N400 entre 5 e 16 anos, ou seja, o efeito N400 é obtido mais rapidamente pelos indivíduos mais velhos. Essa modulação na amplitude do N400 tende a se estabilizar por volta dos 15 e 16 anos de idade³². Um efeito semelhante ao N400 (N400-like) foi observado em crianças com dois anos de idade, em tarefa de *priming* semântico³³.

Desde que o N400 foi descrito como uma medida eletrofisiológica importante, relacionada com o processamento semântico, vários estudos têm sido conduzidos com diferentes grupos clínicos, a fim de conhecer as semelhanças e diferenças encontradas entre o efeito N400 observado em grupos com e sem alterações cognitivas e de linguagem¹³. Apesar de ainda existir muitas discussões no entorno dos achados que apontam para predições sobre o desenvolvimento da linguagem, a partir do processamento neural, as diferenças encontradas na amplitude do N400 ainda nos primeiros dois anos de vida têm sido consideradas um dos marcadores biológicos de prejuízos no desenvolvimento do sistema semântico, comum nos casos com desenvolvimento atípico de linguagem³⁴.

PROCESSAMENTO SINTÁTICO

O uso de paradigmas sintáticos com a apresentação verbal de frases tem sido amplamente utilizado para a investigação das bases neurais do processamento sintático. No entanto um grande desafio ao pesquisador

que almeje explorar a base neural implicada neste processo é a construção de paradigmas que permitam isolar os processos de ordem estritamente semântica daqueles que são estritamente sintáticos, uma vez que a compreensão ou a construção de uma frase é subsidiada por ambos os processos³⁵.

É sabido que o circuito temporo-frontal tem importante participação no processamento tanto semântico quanto sintático, embora estudos com RMF e EEG tenham mostrado especializações de áreas de componentes eletrofisiológicos a partir do uso de paradigmas com violação semântica e sintática de frases. Os resultados a partir desses estudos mostraram que a porção posterior do giro temporal superior e a porção triangular e orbitária da região frontal inferior estão relacionadas com o processamento semântico, enquanto a porção anterior do giro temporal superior e a porção opercular estão relacionadas com o processamento sintático³⁵⁻³⁶.

A especialização neural observada nas regiões frontal e temporal para o processamento sintático ocorre ao longo dos anos. Por volta dos cinco e seis anos de idade, o circuito neural responsável pelo processamento sintático ainda não está bem estabelecido, o que leva ao recrutamento bilateral do giro frontal inferior, reflexo do gerenciamento cerebral para desempenhar tarefas complexas, como o julgamento de frases com violação sintática³⁷.

Estudos com RMF têm mostrado que a especialização cortical para o processamento sintático ainda não está consolidada até os dez anos de idade. Essa consolidação pela aquisição de novas estruturas e de regras de organização sintática da língua está associada à maturação do circuito fronto-temporal. Esse percurso maturacional segue nos adultos jovens, até que o giro frontal inferior direito não mais seja recrutado e ocorra um significativo aumento na ativação da porção anterior do giro temporal superior esquerdo e da porção opercular do giro frontal esquerdo, padrão este observado em adultos^{36,38}.

Referente aos estudos com EEG, de forma mais expressiva, três componentes eletrofisiológicos têm sido investigados e relacionados com o processamento sintático: o *Early Left Anterior Negativity* (ELAN), o *Left Anterior Negativity* (LAN) e o P600. Estes componentes têm reforçado a premissa da existência de subprocessos neurais envolvidos em diferentes fases do processamento sintático da linguagem¹⁷.

O efeito *Early Left Anterior Negativity* (ELAN) ou Negatividade Anterior Esquerda Precoce é uma deflexão negativa precoce, com pico entre 150 e 250 ms e distribuição topográfica anteriorizada (frontal-temporal). O componente ELAN estaria envolvido numa forma de processamento sintático preliminar, na qual ocorreria a identificação das palavras pela sua categoria gramatical (e.g., verbo, substantivo, dentre outros), desprovido do efeito de contexto da frase e sensível a violações de categoria sintática³⁶, como, por exemplo, no uso seguido de dois verbos principais numa frase: “O cachorro comeu caiu a ração”.

O *Left Anterior Negativity* (LAN) ou Negatividade Anterior Esquerda, com pico entre 300 e 500, tem sido observado após a apresentação de um estímulo com violação morfossintática, gerada a partir da flexão verbal, derivação prefixal ou sufixal³⁹. Por outro lado, tarefas de violação cronológica de sequência de imagens também têm mostrado um aumento de Negatividade Anterior Esquerda (*Left Anterior Negativity*, LAN), sugerindo que este componente pode ter a função de intermediar os processos léxico-semântico e sintático^{31,40}.

Por sua vez, o P600 é uma deflexão positiva com distribuição topográfica centro-parietal, que ocorre entre 500 e 800ms (com pico de amplitude em 600ms) após a apresentação de um estímulo crítico fundamental para o estabelecimento da relação gramatical entre os elementos de uma frase. Um aumento na amplitude do P600, após a apresentação verbal de frases que apresentavam palavras incongruentes com a estrutura sintática da frase, foi primeiramente descrito por⁴¹ quem nomeou esse fenômeno eletrofisiológico de “efeito P600”. Desde então, o P600 tem sido amplamente investigado na tentativa de melhor compreender seu envolvimento no processamento sintático da linguagem.

O P600 tem sido relacionado com processos sintáticos de integração, que são estabelecidos a partir da relação que os elementos gramaticais estabelecem entre si dentro da frase. Esse componente parece estar também associado aos mecanismos de reanálise e reparo da frase, decorrentes do mecanismo de acomodação e sustentação de informações da frase pela memória de trabalho ao iniciar o *parsing* sintático. Assim, o P600 é sensível a manipulações de elementos da frase, que geram rupturas na representação da estrutura canônica da sintaxe da frase, nas relações de

concordância de gênero e número, mas também sensível à influência do contexto semântico que rege a frase³⁵⁻³⁶.

Apesar de ainda não serem muitos, estudos que abordam as mudanças neurofisiológicas do cérebro ao longo do desenvolvimento mostraram que alguns dos componentes eletrofisiológicos relacionados com o processamento sintático ainda não estão presentes na primeira infância.

Antes dos sete anos de idade, o efeito ELAN, que precede o efeito P600, ainda não é observado em tarefa de violação sintática, sugerindo que o efeito ELAN emerge ao longo dos anos, com a automatização de processos sintáticos⁴². Esses processos são consolidados à medida que a criança passa a ter um repertório sobre as regras gramaticais que regem a relação entre palavras numa frase⁴³.

É interessante notar que, mesmo em tarefas que, a princípio, estão mais relacionadas com o processamento sintático, como o julgamento de violações de concordância verbal, crianças com idade entre 10 e 12 anos apresentam um efeito N400 mais proeminente, contrário do que é visto nos adultos, em que se observa o efeito P600. Esse achado sugere que, embora nesta idade as crianças sejam capazes de compreender sentenças de forma semelhante aos adultos, em termos eletrofisiológicos, é ainda bastante diferente o reflexo de um processamento sintático ainda não consolidado na adolescência⁴⁴.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Não há dúvida de que a evolução tecnológica, com o surgimento de equipamentos que permitem a realização de estudos sobre o funcionamento cerebral de forma não invasiva, trouxe contribuições incomensuráveis para os estudos na área da linguagem. Mas é importante reconhecer que parte das mudanças relacionadas à participação de regiões cerebrais, bem como de componentes eletrofisiológicos específicos numa tarefa de linguagem específica, deve-se à evolução no delineamento dos paradigmas de linguagem, que foram sendo propostos em associação com esses advenços técnicos.

Também não há dúvidas de que os desafios impostos ao pesquisador para o uso dessas técnicas ainda são muitos (e.g., problemas metodológicos, análise e interpretação de dados) e não há outro meio possível para resolvê-los senão pela multidisciplinaridade, condição essa que é o alicerce das neurociências, incluindo a neurociência da linguagem.

Em relação à produção de conhecimento nesta área, pode-se dizer que os resultados reportados até o momento ainda são escassos, se comparados aos estudos com adultos, seja por meio das técnicas de EEG ou de RMF. Esse panorama também é extensivo ao Brasil, porém ainda mais restrito se comparado ao contexto científico internacional. No Brasil, o conhecimento científico e, principalmente, o domínio tecnológico para uso dessas técnicas ainda estão bastante centralizados em algumas universidades do país.

REFERÊNCIAS

1. Poeppel D. The neuroanatomic and neurophysiological infrastructure for speech and language. *Curr Opin Neurobiol.* 2014; 28:142-9. doi: 10.1016/j.conb.2014.07.005.
2. Ogawa S, Lee TM, Kay AR, Tank DW. Brain magnetic resonance imaging with contrast dependent on blood oxygenation. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 1990; 87(24):9868-72.
3. Graça Martin M, Amaro Junior E, Portela LA. Ressonância magnética funcional em epilepsia. *Rev Neurociênc.* 2002; 10(2):99-104.
4. Gazzaniga MS, Ivry RB, Mangun GR. *Neurociência cognitiva: a biologia da mente.* Porto Alegre: Artmed; 2006.
5. Amaro Junior E, Barker GJ. Study design in fMRI: basic principles. *Brain Cogn.* 2006; 60(3):220-32.
6. Fedorenko E, Thompson-Schill SL. Reworking the language network. *Trends Cogn Sci.* 2014; 18(3):120-6. doi: 10.1016/j.tics.2013.12.006.
7. Vanhatalo S, Fransson P. Advanced EEG and MRI measurements to study the functional development of the newborn brain. In: Walker DW. *Prenatal and postnatal determinants of development.* Springer: New York; 2016. p.53-68.
8. Kutas M, Hillyard SA. Event-related brain potentials to semantically inappropriate and surprisingly large words. *Biol Psychol.* 1980; 11(2):99-116. doi:10.1016/0301-0511(80)90046-0.

9. Kaan E. Event-related potentials and language processing: a brief overview. *Lang Ling Compass*. 2007; 1(6):571-91.
10. Kuperberg GR. Electroencephalography, event-related potentials, and magnetoencephalography. In: Doougherty DD, Rauch SL, Resenbaum JF. *Essentials of neuroimaging for clinical practice*. New York: American Psychiatric; 2008. p.117-27.
11. Lantz G, Grave de Peralta R, Spinelli L, Seeck M, Michel CM. Epileptic source localization with high density EEG: how many electrodes are needed? *Clin Neurophysiol*. 2003; 114(1):63-9. doi:10.1016/S1388-2457(02)00337-1.
12. Karmiloff-Smith A. Neuroimaging of the developing brain: taking “developing” seriously. *Hum Brain Mapp*. 2010; 31(6):934-41. doi: 10.1002/hbm.21074.
13. Kutas M, Federmeier KD. Thirty years and counting: finding meaning in the N400 component of the event-related brain potential (ERP). *Annu Rev Psychol*. 2011; 62:621-47. doi: 10.1146/annurev.psych.093008.131123.
14. Kutas M, Kiang M, Sweeney K. Potentials and paradigms: event-related brain potentials and neuropsychology. In: Faust M, editor. *The handbook of the neuropsychology of language, language processing in the brain: clinical populations*. New York: Wiley-Blackwell; 2012. v.2. p.545-64.
15. Gouvea AC. Current advances in neurolinguistics: the use of electroencephalography (EEG) to study language. *Rev Linguist*. 2015; 7(2):43-51.
16. Mazzola AA. Ressonância magnética: princípios de formação da imagem e aplicações em imagem funcional. *Rev Bras Fis Med*. 2009; 3(1):117-9.
17. Friederici AD. The neural basis of language development and its impairment. *Neuron*. 2006; 52(6):941-52. doi:10.1016/j.neuron.2006.12.002.
18. Bishop DV. Cerebral asymmetry and language development: cause, correlate, or consequence? *Science*. 2013 Jun 14;340(6138):1230531. doi: 10.1126/science.1230531.
19. Karmiloff-Smith A. *Beyond modularity: a developmental approach to cognitive science*. Cambridge: MIT Press; 1992
20. Holland SK, Vannest J, Mecoli M, Jacola, LM, Tillema, JM, Karunanayaka PR, et al. Functional MRI of language lateralization during development in children. *Int J Audiol*. 2007; 46(9):533-51. doi: 10.1002/ar.23165.
21. Perani D, Saccuman MC, Scifo P, Anwander A, Spada D., Baldoli C, et al. Neural language networks at birth. *Proc Natl Acad Sci*. 2011; 108(38):16056-61. doi: 10.1073/pnas.1102991108.
22. Kuhl P, Rivera-Gaxiola M. Neural substrates of language acquisition. *Annu Rev Neurosci*. 2008; 31:511-34. doi: 10.1146/annurev.neuro.30.051606.094321.

23. Dehaene-Lambertz G, Dehaene S, Hertz-Pannier L. Functional neuroimaging of speech perception in infants. *Science*. 2002; 298(5600):2013-5. doi: 10.1126/science.1077066
24. Näätänen R, Paavilainen P, Alho K, Reinikainen K, Sams M. Do event-related potentials reveal the mechanism of the auditory sensory memory in the human brain? *Neurosci Lett*. 1989; 98(2):217-21. doi:10.1016/0304-3940(89)90513-2.
25. Luck SJ. Event-related potentials. In: Cooper H, Camic PM, Long DL, Panter AT, Rindskopf D, Sher KJ, editors. *APA Handbook of research methods in psychology: Volume 1, Foundations, Planning, Measures, and Psychometrics*. Washington: American Psychological Association; 2012. v.1
26. Stefanics G, Kremláček J, Czigler I. Visual mismatch negativity: a predictive coding view. *Front Hum Neurosci*. 2014; 8:666. doi: 10.3389/fnhum.2014.00666.
27. Holland SK, Plante E, Byars AW, Strawsburg RH, Schmithorst VJ, Ball Junior WS. Normal fMRI brain activation patterns in children performing a verb generation task. *Neuroimage*. 2001; 14(4):837-43. doi:10.1006/nimg.2001.0875.
28. Dehaene-Lambertz G, Hertz-Pannier L, Dubois J, Mériaux S, Roche A, Sigman M, et al. Functional organization of perisylvian activation during presentation of sentences in preverbal infants. *Proc Natl Acad Sci*. 2006; 103(38):14240-5. doi: 10.1073/pnas.0606302103.
29. Krishnan S, Leech R, Mercure E, Lloyd-Fox S, Dick F. Convergent and divergent fMRI responses in children and adults to increasing language production demands. *Cereb Cortex*. 2015; 25(10):3261-77. doi:10.1093/cercor/bhu120.
30. West WC, Holcomb PJ. Event-related potentials during discourse-level semantic integration of complex pictures. *Cogn Brain Res*. 2002; 13(3):363-75. doi: 10.1093/cercor/bhu120.
31. Cohn N, Jackendoff R, Holcomb PJ, Kuperberg GR. The grammar of visual narrative: neural evidence for constituent structure in sequential image comprehension. *Neuropsychologia*. 2014; 64C:63-70. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2014.09.018.
32. Holcomb PJ, Coffey SA, Neville HJ. Visual and auditory sentence processing: A developmental analysis using event-related brain potentials. *Dev Neuropsychol*. 1992; 8(2/3):203-41.
33. Rämä P, Sirri L, Serres J. Development of lexical-semantic language system: N400 priming effect for spoken words in 18- and 24-month old children. *Brain Lang*. 2013; 125(1):1-10. doi:10.1016/j.bandl.2013.01.009.

34. Kornilov SA, Magnuson JS, Rakhlin N, Landi N, Grigorenko EL. Lexical processing deficits in children with developmental language disorder: an event-related potentials study. *Dev Psychopathol.* 2015; 27(2):459-76. doi:10.1017/S0954579415000097.
35. Grodzinsky Y, Friederici AD. Neuroimaging of syntax and syntactic processing. *Curr Opin Neurobiol.* 2006; 16(2):240-6. doi:10.1016/j.conb.2006.03.007.
36. Friederici AD, Kotz SA. The brain basis of syntactic processes: functional imaging and lesion studies. *Neuroimage.* 2003; 20 Suppl 1:S8-17. doi:10.1016/j.neuroimage.2003.09.003.
37. Brauer J, Friederici AD. Functional neural networks of semantic and syntactic processes in the developing brain. *J Cogn Neurosci.* 2007; 19(10):1609-23. doi:10.1162/jocn.2007.19.10.1609.
38. Nuñez SC, Dapretto M, Katzir T, Starr A, Bramen J, Kan E, et al. fMRI of syntactic processing in typically developing children: structural correlates in the inferior frontal gyrus. *Dev Cogn Neurosci.* 2011; 1(3):313-23. doi:10.1016/j.dcn.2011.02.004.
39. Coulson S, King JW, Kutas M. Expect the unexpected: event-related brain response to morphosyntactic violations. *Lang Cogn Process.* 1998; 13(1):21-58. doi:10.1080/016909698386582.
40. Baetens K, Van der Cruyssen L, Vandekerckhove M, Van Overwalle F. ERP correlates of script chronology violations. *Brain Cogn.* 2014; 91:113-22. doi:10.1016/j.bandc.2014.09.005.
41. Osterhout L, Holcomb PJ. Event-related potentials and syntactic anomaly: evidence of anomaly detection during the perception of continuous speech. *Lang Cognit Process.* 1993; 8(4):413-37.
42. Hahne A, Eckstein K, Friederici AD. Brain signatures of syntactic and semantic processes during children's language development. *J Cogn Neurosci.* 2004; 16(7):1302-18. doi:10.1162/0898929041920504.
43. Phillips C, Ehrenhofer L. The role of language processing in language acquisition. *Linguist Appr Bilingual.* 2015; 5(4):409-53. doi:10.1075/lab.5.4.01phi
44. Schneider JM, Abel AD, Ogiela DA, Middleton A, Maguire MJ. Developmental differences in beta and theta power during sentence processing. *Dev Cogn Neurosci.* 2016; 19:19-30. doi:10.1016/j.dcn.2016.01.001.

PARTE II
RECURSOS TECNOLÓGICOS
NA AVALIAÇÃO DA FALA

USO DA TECNOLOGIA NA AVALIAÇÃO E INTERVENÇÃO DOS DISTÚRBIOS DA FLUÊNCIA

Anelise Junqueira BOHNEN

INTRODUÇÃO

O objetivo deste capítulo é conversar sobre *tecnologia*, seus conceitos e concepções, e suas formas de uso para a avaliação, o diagnóstico diferencial e o tratamento dos distúrbios de fluência, principalmente a gagueira.

Em quatro dicionários distintos¹⁻⁴, o vocábulo *tecnologia* tem significados convergentes, a saber:

“[...] estudo das ciências aplicadas; método, processo para lidar com um problema técnico específico; sistema pelo qual a sociedade provê aos seus membros as coisas desejadas ou necessárias¹. A aplicação do conhecimento científico para propósitos práticos. Maquinários ou equipamentos desenvolvidos para tal conhecimento. Tecnologia é o ramo do conhecimento pertinente às ciências aplicadas². Tecnologia é um substantivo feminino que significa teoria geral elou estudo sistemático sobre técnicas, processos, métodos, meios e instrumentos de um ou mais ofícios ou domínios da atividade humana³. Técnicas ou conjunto de técnicas de um domínio particular⁴.”

A *tecnologia a serviço da Saúde* está definida pela Organização Mundial da Saúde (2016)⁵ como sendo a aplicação de conhecimentos organizados e habilidades que estão sob a forma de aparatos ou aparelhos,

medicamentos, vacinas, procedimentos e sistemas desenvolvidos para solucionar um problema de saúde e melhorar a qualidade de vida.

Em uma primeira leitura destas citações, apesar das distâncias no tempo, percebe-se que o vocábulo *Tecnologia* não se refere somente ao emprego de instrumentos, aparatos e equipamentos que qualificam o fazer fonoaudiológico necessário para a avaliação e terapia dos distúrbios de fluência. Refere-se também ao uso de métodos e processos científicos inerentes às concepções e paradigmas relativos ao tema e ao grau de habilidades e competências do profissional que emprega a tecnologia. Conhecer a teoria geral e o estudo sistemático sobre técnicas, processos, métodos, meios e instrumentos da atividade humana³ e o conjunto de técnicas de um domínio particular⁴ é de essencial valia para a prática fonoaudiológica.

Assim, *Tecnologias* para avaliação e intervenção nos distúrbios de fluência começam a ser definidas nos paradigmas dos fonoaudiólogos que atuam nesta área, na forma como definem problemas de pesquisa e no uso da estatística para a aferição de dados. As concepções sobre distúrbios de fluência mudaram com os conhecimentos produzidos por novas tecnologias, métodos investigativos e processos. Em 1996, Fox et al.⁶ mostraram através de neuroimagens as diferenças entre cérebros de pessoas com e sem gagueira. Foi quando, finalmente, a tecnologia do neuroimageamento possibilitou mostrar como os cérebros funcionam ao falar fluentemente e ao gaguejar. E então o mundo pode perceber que gagueira e distúrbios de fluência não são causados por problemas psicológicos, como o senso comum costumava dizer. Momentos de gagueira foram registrados na laringe em 1977 em filmagens realizadas com o fibroscópio óptico⁷⁻⁸, considerado à época como uma inovadora tecnologia.

Somente vinte anos mais tarde, Wu et al. (1997)⁹ formularam a teoria do excesso de dopamina no cérebro de quem gagueja através de imagens realizadas por PET Scan e comparações com medicações bloqueadoras deste neurotransmissor. Esses estudos continuam em andamento até os dias de hoje, cada vez com melhores resultados, devido ao avanço da tecnologia da área da informática, que se reflete nos aparelhos de captação de imagens do cérebro.

Portanto, as ideias do senso comum, de que gagueira teria causas psicológicas¹⁰, há muito tempo já foram descartadas pela ciência e isso só

foi possível graças aos métodos investigativos associados à tecnologia de ponta da área da saúde.

As necessidades de entender o funcionamento do corpo humano, e em especial o do cérebro, impulsionaram a criação e o desenvolvimento de novos aparatos que contribuem para uma clareza maior na compreensão de como a sincronia motora da fala se rompe em mais de 1% da população mundial¹¹. Essas tecnologias são desenvolvidas de acordo com as possibilidades técnicas de um dado momento histórico e possibilitam avanços nos mais diversos setores da sociedade e, no caso aqui específico, também dos distúrbios de fluência, especialmente a gagueira.

Quando Van Riper publicou seu primeiro livro, em 1939¹², deixou claro à comunidade científica que, apesar das consequências emocionais que uma gagueira poderia gerar em algumas pessoas, ele já intuía que as dificuldades estavam no cérebro. E ele chegou a essa conclusão mesmo sem nenhuma tecnologia à disposição. Certamente, como um dos iniciadores da Fonoaudiologia nos Estados Unidos, a tecnologia e os conhecimentos que existem hoje confirmaram parte de suas hipóteses. Esse é um dado muito significativo porque a tecnologia só existe porque cérebros que pensam, que são criativos e interessados em melhorar a qualidade de vida dos outros ou mesmo da sua própria, buscam transformar ideias em realidade. A tecnologia não existe por si própria.

Sendo assim, quando há possibilidades tecnológicas que melhoram técnicas e procedimentos da avaliação, do diagnóstico diferencial e do tratamento da gagueira, é obrigação profissional de todo fonoaudiólogo estar atento a esses avanços. Teorias são desenhadas a partir de novos achados, e as consequentes formas de uso de tecnologias, técnicas e procedimentos não só produzem mais conhecimento como, ao mesmo tempo, auxiliam na qualidade de vida de quem gagueja. Através das novas tecnologias postas a serviço do entendimento da gagueira, principalmente a partir da segunda metade dos anos de 1990, muitos estudos e pesquisas foram realizados direcionados para o descobrimento das causas destas rupturas na fluência da fala¹³⁻¹⁴. Pode-se dizer que esse foco sempre foi o mais instigante de todos, devido à complexidade deste distúrbio e à variabilidade da gagueira em cada pessoa que gagueja^{11,14}.

TECNOLOGIA E PESQUISA

Atualmente, há uma quantidade de tipos específicos de tecnologias empregadas para a captação de neuroimagens de cérebros em funcionamento e *in vivo*. Chang (2015)¹⁵ mostrou com detalhes como essas tecnologias permitiram um conhecimento sobre o cérebro infantil e a gagueira. Uma das dúvidas existentes era se crianças pequenas com gagueira apresentariam as mesmas bases neurais que são encontradas nos adultos que gaguejam. Ainda não se sabe exatamente por que quase 80% das crianças que gaguejam se recuperam espontaneamente sem intervenção. Pior que isso, ainda não há formas precisas de diferenciar quais dessas crianças vão ou não se recuperar sem intervenção. No entanto, segundo a autora, já há suporte para a ideia de que a intervenção realizada o mais cedo possível pode alterar ou até normalizar as funções cerebrais antes que a gagueira se instale completamente. Entendendo cada vez melhor a genética e desenvolvendo melhores tecnologias, os cientistas poderão encontrar marcadores biológicos da manutenção da gagueira e o que determinaria essa recuperação espontânea.

A gagueira inicia predominantemente ao redor dos 33 meses, embora haja relatos sobre crianças que começaram a gaguejar aos 18 meses, e que este início é similar entre meninos e meninas^{11,16}. Esse dado é interessante porque a diferença entre gêneros é clara em adultos, em uma proporção de quatro homens para uma mulher, mas não é tão visível na infância. Se meninos e meninas gaguejam em igual proporção na infância, o que determinaria que nos adultos a proporção seja de quatro homens para uma mulher? Teriam as meninas uma capacidade maior de recuperação espontânea do distúrbio? Apesar de ainda não haver total concordância entre os autores¹⁵⁻¹⁶ sobre a proporção entre gêneros, algumas das alterações observadas nos cérebros adultos não são vistas nos cérebros das crianças. Principalmente o aumento de volume no hemisfério direito que as imagens mostram nos adultos¹⁷⁻¹⁸.

O uso da tecnologia para captação de imagens em cérebros infantis tem sido um desafio para os cientistas. Tudo o que for possível descobrir de forma não invasiva proporcionará um conhecimento inestimável que, por sua vez, poderá mudar completamente as técnicas e procedimentos de avaliação e terapia para a gagueira¹⁵.

Na área da investigação em cérebros de crianças que gaguejam, há um progresso significativo. Partindo do conhecimento de que as atividades neurais ocorrem de forma sincronizada no cérebro, demonstrou-se que essas atividades, associadas à massa branca que as interconecta, são diferentes em crianças que gaguejam e crianças fluentes¹⁹. Parece que, nas crianças que gaguejam, essas atividades estão diminuídas na circuitaria que permite a organização temporal dos controles motores. Esses resultados sugerem que os circuitos da área motora e os circuitos dos gânglios da base se desenvolvem de formas diferentes nas crianças que gaguejam. Isso pode afetar o planejamento da fala e os processos necessários para o controle motor adequado. A consequência disso é a dificuldade de manter a fala fluida. Esses achados¹⁹ são importantes porque sempre houve a discussão sobre se o cérebro adulto estaria configurado para gaguejar desde sempre ou se a gagueira configuraria o cérebro ao longo do tempo, já que atividades motoras são aprendidas por repetição. As respostas para essas perguntas começaram a aparecer depois deste estudo, porque os autores obtiveram imagens de cérebros de crianças entre três e nove anos, com e sem gagueira, e puderam estabelecer as diferenças. Achados deste porte são significativos porque a tecnologia os possibilita. Mas a tecnologia é criada ou desenvolvida porque há a necessidade de aprender, de descobrir, de qualificar, de simplificar, de melhorar... E essa necessidade é a do pesquisador, é daquele que busca uma forma de minimizar danos, de diminuir ou erradicar condições debilitantes. É claro que a tecnologia também é desenvolvida para uma grande quantidade de atividades, desde complexas, como um exoesqueleto²⁰, por exemplo, ou para enviar o homem até planetas distantes e até o lazer puro e simples. No caso da gagueira e do foco deste capítulo, o importante é compreender que a tecnologia é criada por um ser humano desafiado a pensar. E, se adequada e pertinente, trará vantagens ao trabalho fonoaudiológico.

Da mesma forma, a tecnologia por si própria não terá valia se aqueles para os quais ela foi desenvolvida não souberem usá-la, ou a usarem sem ética ou a desconhecem. Igualmente, um fonoaudiólogo não deveria imaginar que o uso da tecnologia poderá substituir seu raciocínio clínico, seu conhecimento, sua capacidade de observação. Poderá, sim, servir para qualificar suas habilidades e competências para lidar com os distúrbios de fluência²¹.

TECNOLOGIA E GENÉTICA

Outra área onde a tecnologia é importante no entendimento da gagueira é a genética. Além dos aspectos sobre o que as tecnologias tornaram possível para o entendimento das questões da genética na gagueira¹¹, um grupo de pesquisadores²² divulgou, em novembro de 2015, que de 2,1% a 3,7% dos casos de gagueira persistente são causados por mutações no gene *AP4E1*. Defeitos neste gene dificultam o trânsito das informações intracelulares, especialmente no processo de direcionar as proteínas para o compartimento de reciclagem. Esse grupo de pesquisadores descobriu que aquele gene interage bioquimicamente com outro gene já anteriormente identificado com o transporte de proteínas em casos de gagueira. Esses defeitos de trânsito intercelular já foram correlacionados com outros distúrbios neurológicos, como a Doença de Parkinson.

Para se chegar a tais conclusões, a tecnologia na área da bioquímica e da neurogenética é vital. Não seria possível investigar tais processos sem a existência dessas tecnologias. E isso, no longo prazo, poderá significar o desenvolvimento de terapias genéticas específicas para gagueira, o que seria uma forma de evitar que o fator hereditário envolvido em quase 80% dos que gaguejam continuasse ativo.

TECNOLOGIA E AVALIAÇÃO

No quesito aparatos e aparelhos para avaliação da gagueira, existem desde tecnologias simples, como o abaixador de língua, até as sofisticadas, como os aparelhos de eletromiografia de superfície e eletroterapia²³, eletroglotografia²⁴, o EVA (*Evaluation Vocale Assistée*)²⁵, eletrofisiologia²⁶, ultrassonografia de língua²⁷ e a fibronasolaringoscopia^{11,28} para captação de imagens, movimentos e áudios, assim como uma quantidade de softwares que analisam os vários quesitos da fluência e da não fluência. Para garantir gravações de falas fluentes e gaguejadas também são necessários instrumentos, como câmeras de vídeo, tripés, microfones específicos para fala, placas de som compatíveis e caixas de som, computador e muitos softwares e aplicativos disponíveis no mercado²⁹.

No entanto, é bom salientar que nem todos estes aplicativos “falam” Português. E, embora interessantes, contribuem pouco para a trans-

crição ou para a contagem de palavras ou sílabas gaguejadas e para a avaliação da velocidade de fala fluente e da duração das palavras gaguejadas em Português Brasileiro (PB). Isso quer dizer que, embora a tecnologia seja excelente, ela precisa ser usada de forma adequada para que os dados obtidos sejam condizentes com a realidade de um idioma e das pessoas que falam esse dado idioma.

Aqui cabe uma ressalva: os resultados obtidos com o uso de tecnologias que não falam o PB devem ser vistos com cautela. O fonoaudiólogo consciente das diferenças entre idiomas, como o Inglês e o PB, deve usar essas tecnologias com cuidado e rigor metodológico. Como essas línguas são muito distintas entre si, dados estatísticos obtidos em Inglês falado não podem ser generalizados para o Português Brasileiro. Mesmo que a tecnologia usada seja simples e fácil de ser aplicada, é necessário que se comparem dados estatísticos com toda a parcimônia por conta das diferentes estruturas de cada um desses idiomas. Para que se usem aplicativos ou testes estrangeiros, a tradução tem que cumprir os ditames internacionais para tal, a validação dos resultados precisa ser realizada com populações que falem PB, nas várias faixas etárias, e obtidas em locais diferentes do país para que os dados quantitativos sejam fidedignos e representativos da real condição do paciente e do local onde ele vive.

O uso da fibronasolaringoscopia¹¹, embora não seja uma nova tecnologia, tem colaborado para a verificação dos movimentos atípicos que ocorrem nas laringes de muitas pessoas que gaguejam³⁰. Também está sendo usada como uma forma de mostrar a antecipação da gagueira e a chamada gagueira encoberta. A antecipação da gagueira é percebida por muitos que gaguejam²⁸. Tanto é assim que a substituição de palavras é uma das formas mais comuns de evitar a gagueira. O cérebro “avisa” que vai gaguejar em aproximadamente 450 milissegundos antes³¹⁻³². Esse “aviso” pode ser observado nas laringes em momentos anteriores ao início da fonação³³, o que muitas vezes valida a percepção do paciente porque esses movimentos geralmente não são vistos ou ouvidos pelo terapeuta, mas podem ser sentidos pelos que gaguejam. Essa é uma tecnologia simples, de custo baixo, com baixo nível de desconforto para o paciente e que permite um diagnóstico quase que imediato.

Esses são alguns exemplos que servem para mostrar que a tecnologia está disponível para ser usada para a avaliação e a comprovação de resultados terapêuticos.

TECNOLOGIA PARA A MELHORA DA FLUÊNCIA

Na questão específica dos novos aparelhos e instrumentos para fins terapêuticos, há, no mercado internacional, alternativas que auxiliam nos processos de avaliação e terapia dos distúrbios de fluência. Para melhorar a qualidade da fluência, existem aparatos e aplicativos que provocam atraso no retorno auditivo reduzindo a velocidade de fala, alterando a frequência da voz ouvida pelo usuário para favorecer o efeito coro e, consequentemente, diminuindo a frequência de gagueira. *FluencyCoach*, *DAF Assistant* e outros semelhantes, são aplicativos para telefones celulares, *tablets* ou computadores e, embora, em sua maioria, sejam desenvolvidos para falantes do Inglês, respondem bem ao falante do Português Brasileiro. São gratuitos (ou quase) e muito bons para aumentar a fluência, especialmente em momentos de prática e realização de exercícios. No entanto, esses aplicativos não têm a portabilidade que o *SpeechEasy* oferece. Este aparelho induz a redução da velocidade de fala e altera eletronicamente a frequência da voz do usuário, que a escuta como uma “segunda voz”. Esta escuta em coro aciona os neurônios espelho³⁴⁻³⁵, permitindo que a fala se torne significativamente mais fluente para a maioria dos que o experimentam. Para a conscientização e monitoramento da fala gaguejada, a eletromiografia de superfície e o TENS/FES estão sendo utilizados com resultados significativos^{23,29}.

TECNOLOGIA, GAGUEIRA E O FUTURO PRÓXIMO

Em breve, algumas tecnologias estarão acessíveis no Brasil e poderão melhorar as questões ligadas à avaliação, ao tratamento e à manutenção da fluência adquirida. Muito se questiona sobre a eficácia de programas de tratamento para a gagueira. Apesar de estudos que demonstram a eficácia de tratamentos que provocam mudanças no cérebro de quem gagueja, e que conseguem ser mantidos por longo tempo³⁶, a recaída ou a diminuição da fluência é relatada por várias pessoas que gaguejam, mesmo depois de

um tratamento bem sucedido. Essa é uma questão que está aprofundada e discutida em Bohnen^{21,36} porque aborda as diferenças de sucesso entre programas de terapia e processos terapêuticos, e as concepções de ser humano envolvidas nestes paradigmas.

Para que haja manutenção dos objetivos atingidos em terapia, a pessoa que gagueja necessita monitorar-se continuamente quanto à qualidade de sua fluência ou aos tipos de rupturas que surgem. Ela precisa de constante feedback, de autocontrole e manter níveis de motivação. Como nem sempre isso ocorre de forma perfeita, as pessoas que gaguejam tendem a, gradativamente, aumentar suas taxas de frequência de gagueira após o término do tratamento. Essas recaídas ocorrem em qualquer população que necessita de manutenção para condições crônicas, como os que fazem dieta, por exemplo.

Até o momento, algumas formas de manutenção são usadas com sucesso: o *SpeechEasy*, os vários aplicativos para celular, especialmente os grupos terapêuticos em consultório. Sabemos que a intermitência é a característica mais contundente da gagueira. Isso significa que ela oscila entre várias severidades ao longo do dia e essa característica interfere com em quaisquer medidas objetivas usadas. Na maioria das vezes, o fonoaudiólogo atende seus pacientes ao redor de duas vezes na semana, e isso é realmente diferente do dia a dia que eles enfrentam nas mais variadas situações da vida real. Mesmo que o paciente envie áudios todos os dias ao seu terapeuta, ainda assim essas instâncias curtas não representam tudo o que ocorre. O fonoaudiólogo desconhece a maioria das formas de fala de seus pacientes quando estão longe do consultório e precisa confiar nos relatos que eles fornecem.

A tecnologia então veio ao encontro dessas duas necessidades: a pessoa que gagueja precisa auto monitorar-se de forma objetiva e o fonoaudiólogo precisa ter uma visão mais clara do que ocorre com seus pacientes quando eles não estão em sua presença.

O NiNiSPEECH

A descrição do NiNiSpeech a seguir foi fornecida por Shapira¹, *Chief Executive Officer (CEO)* da empresa que desenvolveu esse aparato. O *NiNiSpeech* funciona como um aplicativo conectado ao telefone celular e, portanto, desloca-se com a pessoa que gagueja o tempo todo. Foi desenvolvido para dar conta das demandas necessárias do paciente para a manutenção de fluência, fora do consultório. Tem um painel de monitoramento com base na web, que passa as informações ao fonoaudiólogo. O *NiNiSpeech* oferece para quem gagueja um excelente ambiente de prática em seu telefone celular. Incorpora as seguintes funcionalidades: pode conectar-se com outras pessoas que gaguejam, para momentos de prática; auxilia a encontrar pares compatíveis para uma prática mais eficaz; possibilita entrar em salas de bate-papo de vídeo com uma variedade de pessoas que gaguejam; oferece atividades de fala dirigidas e monitoradas; provê feedback em tempo real na tela; tem jogos para aumentar a motivação; oferece um resumo do acompanhamento de desempenho; e mede a performance e o discurso através do *Speech Efficiency Score (SES)*. Também oferece ao fonoaudiólogo uma visão detalhada do desempenho de seu paciente no mundo real e permite a troca de mensagens entre um e outro.

Após a gravação de um vídeo de conversa com outras pessoas, o terapeuta recebe informações sobre quantidade de sílabas faladas e/ou gaguejadas, velocidade de fala, as ocorrências de gagueira e uma nota de eficiência na fala. Estas informações são compartilhadas apenas pelo terapeuta e seu paciente numa tela onde também são vistos detalhes da pessoa, dados da última sessão de terapia e o desempenho dos últimos 14 dias.

De acordo com seus criadores, o *NiNiSpeech* permite lidar com os índices de recidiva na transferência do aprendido em consultório para o dia a dia do paciente nos seguintes aspectos:

- Ouvinte: *NiNiSpeech* conecta uma pessoa que gagueja com outra para práticas compartilhadas, dentro de um ambiente virtual seguro. E pode fazer isso com muitas pessoas, tornando a prática mais realística do que dentro do consultório.

¹ Comunicação pessoal de Y. Shapira com o autor, por email, em 2 de novembro de 2015.

- Medições: o *NiNiSpeech* oferece medidas automáticas, reais, objetivas, quantitativas e consistentes. O *SES* mostra a frequência e a duração das ocorrências de gagueira.
- *Feedback*: a pessoa que gagueja recebe feedback sobre sua prática em tempo real através de vários métodos visuais. Esse *feedback* proporciona a assimilação pelo cérebro das várias técnicas trabalhadas em consultório.
- Motivação: o *NiNiSpeech* usa conceitos de “*games*” para aumentar a motivação da pessoa que gagueja a fim de mantê-la praticando.
- Para o Fonoaudiólogo, o *NiNiSpeech* oferece pela primeira vez uma visão do que ocorre fora de seu consultório. Pode monitorar, ouvir as falas gravadas, reavaliar objetivos e ser, assim, mais eficaz no seu trabalho.

Esse aplicativo foi lançado em Israel, em novembro de 2015, disponível para experimentação. Brevemente estará em outros locais. Ainda está na dependência de adaptações para diferentes idiomas. Sabe-se desde já que falará Português Europeu e Português Brasileiro. Essa tecnologia foi criada por um pai de rapaz que gagueja que, apesar de bem sucedido em terapia, não conseguia se manter fluente por muito tempo. Essa questão, a recidiva, instigou esse pai a buscar uma alternativa que estivesse ao alcance de todos em termos de acessibilidade, usando formatos atraentes para os jovens, como o telefone celular e os *games* e, ao mesmo tempo, permitisse um elo estreito entre fonoaudiólogo e paciente em momentos fora do consultório.

APLICATIVOS MÓVEIS PARA ANÁLISE DE PROBLEMAS DA FALA

Querino Filho, Capellini e Oliveira (2013)³⁷ desenvolveram dois aplicativos que atualmente estão fase de finalização, feitos para Tablets, que vêm suprir algumas necessidades imperativas, como o idioma, (fala Português Brasileiro), o que vem ao encontro da facilitação do trabalho de avaliação das disfluências, que é um processo sempre trabalhoso e demandador de tempo para o fonoaudiólogo. O primeiro aplicativo conta sílabas fluentes, quantidade de bloqueios, quantidade de prolongamentos, número de repetições de sons, número de repetições de parte da palavra, número

de repetições de palavras monossilábicas e outras disfluências. O segundo aplicativo destina-se a medir a velocidade de leitura: fornecerá dados de gravação de áudios, quantidade de palavras lidas, contagem de erros. Essas informações podem ser enviadas por email para outros computadores, permitindo que sejam feitas análises posteriores.

Ao entrar no mercado, facilitará a avaliação quantitativa da gagueira, tão necessária para a demonstração da prática clínica baseada em evidência.

O ESTUDO DE VIABILIDADE DA TERAPIA REMOTA PARA GAGUEIRA ATRAVÉS DA PLATAFORMA FREACH

A Terapia Kassel para Gagueira (KST) é um curso intensivo de um ano, realizado através da tecnologia de “*computer-aided-fluency-shaping*” para grupos de pessoas que gaguejam. Usa um programa de *bio-feedback* chamado *Flunatic*, desenvolvido para ensinar um novo padrão de fala. No início, era um tipo padrão de tratamento face-a-face. Depois de oito anos, a concepção foi estendida para um conceito de *blended-learning* (aprendizagem mista) com 16 sessões on-line, realizadas ao longo de 10 meses durante a fase de manutenção, após o curso intensivo³⁸.

Desde 2014, o KST também oferece uma versão online pura com uma nova plataforma para a terapia da fala chamada *Freach*, cooperação com o maior plano de saúde alemão. A plataforma *Freach* foi recentemente integrada a um sistema de análise de discurso padrão usando um algorítmico (ASSIST) que aumenta as demandas contextuais e interacionais dos clientes, trazendo situações cotidianas dentro de uma sala virtual. A intenção é aumentar e ampliar o grau de automação para fora dos ambientes clínicos. Para colocar esse sistema em prática, vários desafios da tecnologia da informação, administração e tratamento organização precisaram ser cumpridos³⁸.

O plano do grupo alemão do Parlo Institut é expandir essas experiências para toda a Europa através da instalação do projeto Horizon Europeu 2020, com um parceiro Português para tratar de pessoas que gaguejam em Portugal. Num futuro próximo, o tratamento on-line para a gagueira estará disponível para outros países europeus, para o Brasil e países africanos de língua portuguesa, como Angola.

Para testar os possíveis resultados deste projeto em Português Brasileiro, um estudo de viabilidade foi implementado, no Brasil, através de um acordo de cooperação internacional entre o *Parlo Institut*, a Universidade Estadual Paulista (Unesp) de Marília e o Instituto Brasileiro de Fluência - IBF. Como há uma quantidade significativa de pessoas que gaguejam sem acesso à terapia formal no Brasil, e não há número suficiente de profissionais treinados para atender a todos, esse estudo verificou a viabilidade técnica e operacional da plataforma *Freach* para o tratamento da gagueira. Também verificou-se a forma de introdução da Terapia Remota para a gagueira no país através de um tratamento qualificado para um número maior de pessoas que gaguejam, assim como a oferta de formação técnica para um maior número de profissionais, com baixo custo e sem dificuldades geográficas. Os resultados mostraram uma viabilidade positiva para a plataforma, tanto para as pessoas que gaguejam como para a formação de fonoaudiólogos em um país de dimensão continental como o Brasil.

A plataforma *Freach* é uma sala de terapia virtual, que possibilita a realização de todo o processo terapêutico online, tanto de forma individual como em grupo. A base teórica de referência é o programa terapêutico comportamental *Fluency Shaping*. A terapia está organizada em cinco fases, que vão do trabalho inicial motor para a fala até a manutenção e alta. O paciente pode entrar na sala virtual de terapia a qualquer momento e lá encontrará todos os seus materiais, exercícios e tarefas. Pode gravar sua voz e receberá um gráfico de desempenho, compartilhado com seu terapeuta.

No Brasil, o estudo de viabilidade³⁹ foi realizado por cinco fonoaudiólogas (três de São Paulo/SP, uma de Marília/SP e uma de Porto Alegre/RS) que foram treinadas para usar e trabalhar na plataforma. Quando qualificadas, esse conhecimento prático foi repassado aos clientes em sua primeira sessão remota. Cada fonoaudióloga trabalhou com dois clientes por oito sessões, sendo que a primeira e a última foram presenciais e as seis intermediárias foram on-line. Requereu-se que os profissionais e clientes usassem computadores com acesso à internet de alta velocidade com *webcams*. Gravações em vídeo de amostras de fala espontânea e leitura foram realizadas face-a-face antes e após seis sessões de atendimento remoto através da plataforma *Freach*. Datas e tempo foram agendados com antecedência com o gerente da plataforma para eventuais manejos de difi-

culdades. No final de cada sessão, os clientes e os profissionais respondiam a um questionário avaliando a viabilidade técnica da plataforma, analisados separadamente. A Parte I do questionário tinha quatro perguntas e as respostas eram classificadas de 1 (excelente) a 5 (muito ruim). Na Parte II, as perguntas eram sobre as dificuldades técnicas específicas encontradas. Na Parte III, profissionais e clientes eram estimulados a escrever sobre os aspectos positivos e negativos da terapia remota. Para medir a força de associação linear entre os dois grupos, foi usado o Coeficiente de Correlação de Pearson, assumindo que $n=50$ e $\alpha < 0,05$, em que R teve de ser maior do que 0,279 para ser significativa.

Clientes e clínicos avaliaram a experiência como ótima e boa na Parte I. A Parte II revelou que a maior dificuldade técnica encontrada foi o atraso de som (*delay*). E na Parte III, os dois aspectos mais positivos para os pacientes foram a praticidade e a não necessidade de enfrentar o tráfego para ter acesso a terapeutas especializados. Para os clínicos, os aspectos positivos relacionaram-se à possibilidade de atender pessoas que gaguejam que não têm acesso a terapeutas especializados (sem necessidade de viajar), à praticidade/funcionalidade e à flexibilidade de horários. Para clientes, os aspectos negativos foram que a terapia remota não tem a mesma eficácia que a terapia presencial, além de algumas dificuldades técnicas na gestão da plataforma. Para os clínicos, o aspecto mais negativo foi ter encontrado dificuldades técnicas, tais como atraso de som. A comparação entre as respostas dos dois grupos apresentou alta correlação da *Influência do clínico: em exercícios realizados pelos indivíduos, sobre o desempenho do sujeito e em exercícios realizados em casa*. A correlação entre a opinião do sujeito sobre terapia remota e a prática em casa foi de **$r=0,800$** .

Concluiu-se que a viabilidade técnica e operacional da plataforma *Freach* para o tratamento da gagueira foi considerada muito boa. Algumas adaptações de linguagem foram sugeridas ao *Parlo Institut* a fim de tornar a experiência mais suave. A necessidade de oferecer um tratamento qualificado para a gagueira, para um maior número de pessoas que gaguejam, bem como de oferecer a formação de um maior número de fonoaudiólogos com um custo menor em qualquer localização geográfica do país, foi confirmada. Os resultados deste estudo podem fornecer uma melhor compreensão sobre as vantagens de realizar terapia remota para pessoas que gaguejam no Brasil.

TECNOLOGIA E MEDICAMENTOS

Várias substâncias estão sendo pesquisadas e experimentadas para a diminuição da gagueira em adultos. Quase na totalidade, essas substâncias são bloqueadoras do neurotransmissor dopamina. O líder mundial dessas pesquisas, Gerald Maguire, da Universidade da Califórnia em Riverside², em comunicação pessoal à autora por email, revelou que recentemente recebeu a aprovação da *Food and Drugs Administration* dos Estados Unidos para investigar os efeitos de uma nova substância para a gagueira. É um medicamento que age sobre um receptor de dopamina diferente dos pesquisados até agora e que já se mostrou eficaz para a Síndrome de Tourette. É o que se sabe no momento.

TECNOLOGIA E *DEEP BRAIN STIMULATION* (DBS)

De acordo com Maguire et al. (2012)⁴⁰, existe a gagueira do desenvolvimento, que inicia na infância, e a gagueira chamada “adquirida”, que tipicamente ocorre em idade adulta e é geralmente secundária a danos neurológicos. Os autores relatam que há uma crescente quantidade de evidências que sugerem que os gânglios da base estão implicados na sincronia motora da fala e, portanto, envolvidos com a gagueira. Também relatam que distúrbios de movimento extrapiramidais, como a Doença de Parkinson, podem exacerbar uma gagueira já existente ou causar gagueira em idade adulta.

DBS⁴¹ é um procedimento cirúrgico em que se coloca um neuroestimulador no cérebro que envia impulsos elétricos para regiões específicas. Estes impulsos elétricos bloqueiam sinais anormais de várias doenças neurológicas, como Parkinson, tremor essencial e distonia. Ao longo de duas décadas, a DBS promoveu uma melhora clínica significativa em pacientes com vários distúrbios. Estudos com neuroimagens funcionais mostraram que, embora não se compreenda exatamente como funciona essa estimulação eletrofisiológica nos/dos neurotransmissores. Mas tem auxiliado de forma significativa pessoas que não respondem a outros tipos de tratamento.

² Gerald G. Maguire, em comunicação pessoal com o autor, por email, em 3 de novembro de 2015.

Para a gagueira, Maguire e colegas estão no momento aguardando a aprovação de fundos para pesquisar os efeitos da DBS em mais pacientes com gagueira, com o objetivo de identificar a exata parte do cérebro a ser estimulada.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A técnica é um conjunto de procedimentos que requerem conhecimento especializado para a sua realização. Técnico é o profissional que está habilitado a usar técnicas específicas que foram desenvolvidas com o auxílio de novos conhecimentos tecnológicos. Ou seja, há muito, a tecnologia colabora com o desenvolvimento de técnicas e procedimentos, e estes, por sua vez, só serão empregados a contento por um profissional devidamente habilitado para tal. De acordo com o site Olhar Digital (2014, p.1)⁴², até o final de 2015, “o Brasil deve ultrapassar o Japão e se tornar o 4º país com o maior número de usuários de internet, com 107,7 milhões. Os dados são da consultoria eMarketer e referem-se à pesquisa realizada com base em estimativas e indicadores econômicos, tecnológicos e demográficos de 41 países”. Esses dados mostram o avanço da forma de acessar a informação, especialmente as que usam a internet.

Apesar de essas distinções entre técnicas, técnicos e tecnologias parecerem óbvias, não se observa essa acurácia para o trabalho com a gagueira e outros distúrbios de fluência, no Brasil. Através de relatos de profissionais e de pessoas que gaguejam, muitos fonoaudiólogos ainda desconhecem essa área de trabalho, que tem um contingente de, aproximadamente, dois milhões de pessoas que esperam por tratamentos realizados por profissionais especializados. Mais do que instrumentos, aparatos ou inovações, fonoaudiólogos atualizados, que tenham na ciência seu parâmetro de qualificação, são uma tecnologia imprescindível para a eficácia dos processos de avaliação e terapia para distúrbios de fluência.

Inovação e tecnologia promovem o aprimoramento do exercício profissional, demandam tempo e maturidade, além da disponibilidade interna de aprender. Aumentam a implementação de mudanças de paradigmas sobre o que se investiga, exigem velocidade de respostas a essas mudanças e são dependentes das habilidades e competências dos profissionais que as utilizam. Essas competências pessoais consolidam-se pelo entrecru-

zamento de três aspectos: a pessoa e sua biografia, a formação educacional e a experiência profissional. Implica saber como mobilizar, integrar e transferir conhecimentos, recursos e habilidades em um dado contexto⁴². Todavia, a tecnologia, os conhecimentos, as habilidades e as atitudes não são suficientes para avaliar e tratar uma pessoa que gagueja. Isso porque as competências não existem antes ou *a priori*, elas são o produto do saber colocado em prática.

Portanto, os saberes sobre o que a ciência nos diz sobre gagueira e o entendimento de como a tecnologia colabora para a melhora da qualidade de vida de quem gagueja, não são suficientes. Avaliar e tratar pessoas com gagueira não é simplesmente um seguir receitas pré-prontas, não é um conjunto de tarefas que existem por si próprias ou que se resolvem só com o uso da tecnologia. Para que essa tarefa seja realmente bem sucedida, é necessário que um profissional fonoaudiólogo reúna recursos intelectuais, recursos tecnológicos e culturais, além de conhecimento, a bem de conseguir uma prática efetiva e o desenvolvimento de um raciocínio clínico integrado que promova melhoras no desempenho da fluência de seus pacientes.

Mais do que a tecnologia de per si, um fonoaudiólogo capacitado é que possibilitará as transformações no cenário brasileiro dos distúrbios de fluência no geral e da gagueira no particular. A tecnologia vem aumentando em número e quantidade, e isso diminui custos, o que é bom. Contudo, são os indivíduos que promovem as mudanças, especialmente quando pensam grande e cuidadosamente⁴³.

REFERÊNCIAS

1. Webster's New World Dictionary of the American Language. 2nd ed. Hackensack: World; 1970. Tecnologia; p.1460.
2. Oxford American Dictionary. 2nd ed. New York: World; 2008. Tecnologia; p.854- 5.
3. Dicionário Houaiss da Língua Portuguesa. Rio de Janeiro: Objetiva; 2001. Tecnologia; p.2683.
4. Dicionário de Sinônimos Online. Rio de Janeiro: 7 Graus; 2016. Tecnologia; [acesso em 2015 nov 30]. Disponível em: <http://www.sinonimos.com.br/tecnologia/>

5. World Health Organization. What is a health technology? Geneva: World Health Organization; 2016. Technology; [cited 2015 nov 25]. Available from: <http://www.who.int/health-technology-assessment/about/healthtechnology/en/>
6. Fox PT, Ingham RJ, Ingham JC, Hirsch TB, Downs JH, Martin C, et al. A PET study of the neural systems of stuttering. *Nature*. 1996; 382(6587):158-61. doi:10.1038/382158a0.
7. Conture E, McCall, GN, Brewer, DW. Laryngeal behavior during stuttering. *J Speech Hear Res*. 20(4):661-8. doi:10.1044/jshr.2004.661
8. Conture EG, Schwartz HD, Brewer DW. Laryngeal behavior during stuttering: a further study. *J Speech Hear Res*. 1985; 28(2):233-40. doi:10.1044/jshr.2802.233
9. Wu JC, Maguire G, Riley G, Lee A, Keator D, Tang C, et al. Increased dopamine activity associated with stuttering. *Neuroreport*. 1997; 8(3):767-70.
10. Reynolds, G. O dossiê do “Estudo Monstro”[jornal na internet]. *New York Times*. 2003 mar 16 [acesso em 2015 nov 30]. Disponível em: http://www.gagueira.org.br/arquivos/estudo_monstro.pdf
11. Bohnen AJ, Ribeiro, IM. Atualidades sobre a gagueira. In: Cesar AM, Maksud SS, organizadores. *Fundamentos e práticas em fonoaudiologia*. Rio de Janeiro: Revinter; 2015. p.67-86.
12. Van Riper, C. *Speech correction: principles and methods*. New Jersey: Prentice-Hall; 1939.
13. Bohnen AJ. *Estudo das palavras gaguejadas por crianças e adultos: caracterizando a gagueira como um distúrbio de linguagem [tese na internet]*. Porto Alegre (RS): Instituto de Letras, Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2009. [acesso em 2015 nov 30]. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/21569> .
14. Bohnen AJ. Stuttering in brazilian portuguese: characteristics of words stuttered by adults and children from 1986 to 2006. In: *Proceedings of 8ª. International Stuttering Awareness; 2005; Minnesota, EUA [proceedings on the internet]*. Minnesota: Minnesota State University; 2005 [cited 2011 Oct. 22]. Available: <http://www.mnsu.edu/comdis/isad15/papers/bohnen15.html>
15. Chang, SE Using brain imaging to unravel the mysteries of stuttering [text on the internet]. *Cerebrum: The Dana Foundation*. 2015. [cited 2015 nov 29]. Available: <http://dana.org/Cerebrum/Default.aspx?id=39465>
16. Yairi E, Ambrose N. Epidemiology of stuttering: 21st century advances. *J Fluency Disord*. 2013; 38(2):66–87. doi:10.1016/j.jfludis.2012.11.002

17. Weber-Fox C; Spruill 3rd JE; Spencer, R; Smith, A. Atypical neural functions underlying phonological processing and silent rehearsal in children who stutter. *Dev Sci.* 2011; 11(2): 321-37. doi: 10.1111/j.1467-7687.2008.00678.x
18. Kaganovich N, Wray AH, Weber-Fox C. Non-linguistic auditory processing and working memory update in pre-school children who stutter: an electrophysiological study. *Dev Neuropsychol.* 2010; 35(6):712-36. doi:10.1080/87565641.2010.508549
19. Chang SE; Zhu DC. Neural network connectivity differences in children who stutter. *Brain.* 2013; 136(pt. 12):3709-26. doi: 10.1093/brain/awt275 3709-3726
20. Nicolelis M. Muito além do nosso eu: a nova neurociência que une cérebro e máquinas e como ela pode mudar nossas vidas. São Paulo: Schwarcz; 2011.
21. Bohnen AJ. A complexidade das escolhas terapêuticas. In: Nigro Rocha, E, coordenador. *Gagueira: um distúrbio de fluência.* São Paulo: Editora Santos, 2007. p.243-263.
22. Raza MH, Mattera R, Morell R, Sainz E, Rahn R, Gutierrez J, et al. Association between rare variants in AP4E1, a component of intracellular trafficking, and persistent stuttering. *Am J Hum Genet* 2015; 97(5):715-25. doi: 10.1016/j.ajhg.2015.10.007
23. Merlo, S. Gagueira e eletroterapia I – VIII [texto na internet]. 2014. [acesso em 2015 nov 30]. Disponível em: <http://sandramerlo.com.br/category/gagueira-2/eletroterapia/>
24. Alm PA. Stuttering: integration of information from stuttering behavior, brain research, and introspection of persons who stutter. In: Proceedings of IFA's 8th World Congress on Fluency Disorders Conference; 2015; Lisbon, Portugal [proceedings on the internet]. Lisbon: International Fluency Association; 2015 [cited 2015 Oct. 22]. Available: <http://www.theifa.org/Legacy/IFA2015/Announcement/peralm.html>
25. EVA 2 – Computer assistant evaluation [homepage on the internet]. Aix-en-Provence cedex: S.Q.Lab; 2015. [cited 2015 nov. 30]. Disponível em <http://www.sqllab.fr/doc/PlaquetteEvaENU0501.pdf>
26. Frizzo ACF. Aplicabilidade das medidas eletrofisiológicas para o diagnóstico fonoaudiológico. In: Giacheti CM, Gimenez-Paschoal SR, organizadores. *Perspectivas multidisciplinares em fonoaudiologia: da avaliação à intervenção.* Marília: Cultura Acadêmica; 2013. p.233-52.
27. Berti LC. Investigação da produção de fala a partir da ultrassonografia do movimento de língua à luz da fonologia gestual. In: Giacheti CM, Gimenez-Paschoal SR, organizadores. *Perspectivas multidisciplinares em fonoaudiologia: da avaliação à intervenção.* Marília: Cultura Acadêmica; 2013. p.275-92.

28. Bohnen, AJ. Laryngeal movements during stuttering and implications for therapy. In: Proceedings of IFA's 8th World Congress on Fluency Disorders Conference; 2015; Lisbon, Portugal [proceedings on the internet]. Lisbon: International Fluence Association; 2015 [cited 2015 Oct. 22]. Disponível em: <https://www.mnsu.edu/comdis/isad16/papers/anelise16.html>
29. Merlo, S. Gravação de fala I-III. [homepage on the internet]. Tecnologia de fala. São Paulo: Sandra Merlo; 2015. [acesso 2015 nov 30]. Disponível em: <http://sandramerlo.com.br/category/tecnologia-de-fala/>
30. Bohnen AJ, Recco V. Características anátomo-fisiológicas do aparelho fonador de pessoas que gaguejam: estudo piloto. In: Anais do XIV Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia; 2006 nov 19-21; Salvador, Ba. São Paulo: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia; 2006. v.1.
31. Sahin N, Pinker S, Cash S, Schomer D, Halgren E. Sequential processing of lexical, grammatical, and phonological information within Broca's area. *Science*. 2009; 326(5951): 445-9. doi: 10.1126/science.1174481.
32. Salmelin R, Schnitzler A, Schmitz F, Freund HJ. Single word reading in developmental stutterers and fluent speakers. *Brain*. 2000; 123:1184-202. doi: 10.1093/brain/123.6.1184
33. Bohnen AJ. A preliminary survey of vocal tract characteristics during stuttering: implications for therapy. In: Proceedings of 16°. International Stuttering Awareness; 2012; Minnesota, EUA [proceedings on the internet]. Minnesota: Minnesota State University; 2012 [cited 2011 Oct. 22]. Disponível em: <http://www.mnsu.edu/comdis/isad16/papers/anelise16.html>
34. Rizzolatti G, Craighero L. The mirror-neuron system. *Annu Rev Neurosci*. 2004; 27:169-92.
35. Kell CA, Neumann K, von Kriegsteini K, Posenenske C, von Gudenberg, AW, Euler H, et al. How the brain repairs stuttering. *Brain*. 2009; 132(Pt10): 2747-60.
36. Bohnen AJ. Fazendo Terapia para crianças que gaguejam e orientando suas famílias. In: Ribeiro IM, organizadora. Conhecimentos essenciais para atender bem a pessoa com gagueira. 2a ed. São José dos Campos. Pulso; 2005. cap.4. p.53 -69.
37. Querino Filho LC, Capellini SA, Oliveira CMC. Aplicativos móveis para análise de problemas da fala. *Rev e-F@tec*. 2013;3(2):20-6.
38. Leal, G; von Gudenberg, AW; Bohnen, AJ. Online stuttering treatment: international Partnership project using the platform "freach". In: Proceedings of IFA's 8th World Congress on Fluency Disorders Conference; 2015; Lisbon, Portugal [proceedings on the internet]. Lisbon: International Fluence

- Association; 2015 [cited 2015 Oct. 22]. Available: <http://www.theifa.org/Legacy/IFA2015/Announcement/programme.html>
39. Bohnen AJ, Oliveira MC, Ferreira AM, Caputo MP, Ribeiro IM, von Gudenberg AW. First results of a feasibility study with the platform “freach”. In: International Conference on Telehealth Diagnosis and Therapy.; 2014 abr 7-10; São Paulo, SP. São Paulo: Instituto Brasileiro de Fluencia; 2014.
 40. Maguire G, Ngo J, Fonthoff III PK, Doan D, Birch JA, Fineman I. Alleviation of developmental stuttering following deep brain stimulation of the ventral intermediate nucleus of the thalamus. *Am J Psychiat.* 2012; 169(7):759-60. doi: 10.1176/appi.ajp.2012.12010016
 41. Lyons MK. Deep brain stimulation: current and future clinical applications. *Mayo Clin Proc.* 2011; 86(7):662-72. doi:10.4065/mcp.2011.0045
 42. Olhar Digital. O Brasil deve se tornar 4º país com mais internautas [revista na internet]. Redação Olhar Digital. 2014 nov 25 [acesso em 2015 nov 22]. Disponível em: <http://olhardigital.uol.com.br/noticia/brasil-deve-se-tornar-4-pais-com-mais-internautas/45370>
 43. Le Boterf G. Desenvolvendo a competências dos profissionais. 3a ed. Porto Alegre: Artmed; 2003.
 44. Church G. Our superhuman future is just a few edits away. *New Sci.* 2015; 227(3040):28-30.

AVANÇOS TECNOLÓGICOS NA AVALIAÇÃO E TERAPIA DA GAGUEIRA

Cristiane Moço Canhetti de OLIVEIRA

Paula Bianca Meireles de Moura BUZZETI

INTRODUÇÃO

A gagueira é um distúrbio da comunicação, especificamente da fluência, caracterizada por disfluências involuntárias e frequentes no fluxo da fala, que prejudicam a produção de uma mensagem contínua, suave ou sem esforço, e pronta ou rápida. Neste sentido, a fala de todas as pessoas que gaguejam está prejudicada. No entanto, outras dimensões ou aspectos também podem estar envolvidos, e por isso esse distúrbio é caracterizado como multidimensional. Os aspectos mais citados na literatura e encontrados na prática clínica com as pessoas que gaguejam são: motor, linguístico, cognitivo, emocional e social.

A literatura aponta que, dentre as possíveis etiologias do distúrbio, a genética é a causa mais frequente do subtipo de gagueira do desenvolvimento persistente. Os resultados das investigações de neuroimagens em pessoas que gaguejam revelam a base neurobiológica do distúrbio. Sendo assim, gagueira é um distúrbio complexo e multifatorial caracterizado primordialmente pela presença excessiva de disfluências típicas da gagueira (DTG) (*stuttering-likedisfluencies - SLD*), que pode ocasionar consequências ou prejuízos no ajuste emocional e social das pessoas acometidas pelo distúrbio.

A prevalência da gagueira encontra-se em torno de 5% da população mundial e, uma vez que sua taxa de recuperação espontânea é, aproximadamente, 80%, o distúrbio prevalece em 1%, com estimativa de que 55 milhões de pessoas em todo o mundo sofrem deste distúrbio¹. Meninas possuem uma taxa de recuperação consideravelmente maior do que meninos, aumentando dessa forma a razão masculino/feminino no decorrer da infância e adolescência, chegando a uma proporção de três ou quatro homens para cada mulher afetada na idade adulta². No Brasil, calcula-se que cerca de 2 milhões de pessoas gaguejam de forma crônica¹. Portanto, é primordial que profissionais especializados estejam capacitados para a realização dos processos diagnóstico e terapêutico da gagueira.

Com o advento da tecnologia, houve um aumento nas investigações de recursos que pudessem auxiliar na avaliação e intervenção fonoaudiológica da gagueira, como *softwares* e aplicativos que, além de favorecer a prática clínica, se adequam à realidade atual e proporcionam maior motivação ao paciente, principalmente às crianças e adolescentes.

Dentro deste contexto, abordar-se-á inicialmente a temática de avaliação da gagueira e os procedimentos necessários para a conclusão diagnóstica, para posteriormente descrever sobre a terapia.

AVALIAÇÃO

O critério diagnóstico para a gagueira é a presença de no mínimo 3% de disfluências típicas da gagueira³, medida esta calculada em uma amostra de fala espontânea, coletada por meio de registro audiovisual para que seja transcrita e analisada posteriormente. Portanto, é possível compreender que o processo de avaliação da gagueira sempre necessitou de alguns recursos tecnológicos básicos, como filmadora, computador (especialmente o uso de alguns programas como *Word* e *Media Player*), cronômetro, calculador e fones auriculares. No entanto, com o desenvolvimento da tecnologia, novos recursos foram incorporados para facilitar esse processo. Atualmente, os *softwares* e aplicativos oferecem um amplo leque de possibilidades que podem facilitar o diagnóstico da gagueira.

Vale destacar que, embora as tecnologias sejam importantes ferramentas que auxiliam o diagnóstico, os “ouvidos e olhos clínicos” do fo-

noaudiólogo são essenciais. A filmadora registra as informações visuais e auditivas das disfluências, por exemplo, mas a tipologia será classificada pelo avaliador. A detecção de uma disfluência e sua classificação é uma habilidade que se espera de um fonoaudiólogo que trabalhe com os distúrbios da fluência⁴.

Por meio da análise do registro audiovisual, o avaliador observa a presença de um estalo de língua, por exemplo. Um *software* de análise acústica pode mostrar que ocorreu um “ruído sonoro”, porém não consegue classificá-lo. Essa análise qualitativa de um concomitante físico, que pode ocorrer antes ou associado à disfluência, é necessária para elaborar o plano terapêutico, bem como escolher os objetivos e as estratégias adequadas para a intervenção fonoaudiológica.

A literatura científica apresenta testes ou avaliações com critérios definidos para a classificação da tipologia das rupturas e das medidas de porcentagem de disfluências típicas da gagueira⁴⁻⁷.

O Instrumento de Gravidade da Gagueira, nas suas versões 3 e 4 (SSI-3 e SSI-4), é um procedimento baseado em sílabas, amplamente utilizado para classificar a gravidade do distúrbio, tanto no contexto científico como clínico. Este instrumento combina o percentual de disfluências típicas da gagueira, a duração média das três maiores disfluências típicas da gagueira e os concomitantes físicos observados no momento da avaliação, fornecendo, assim, um escore total da gravidade do distúrbio⁴⁻⁶.

A última versão do Instrumento (SSI-4)⁴ apresenta junto com o livro um *software*, que tem como objetivo facilitar a contagem das sílabas fluentes e disfluentes e, assim, concluir sobre a porcentagem de disfluências típicas da gagueira. Após a instalação do *software*, o avaliador utiliza o teclado do computador para registrar a presença de uma sílaba fluente ou disfluente. A contagem do tempo também é realizada automaticamente, o que permite a determinação do fluxo de sílabas por minuto. Desse modo, o *software* facilita a coleta dos dados de duas medidas, a frequência e a duração das disfluências típicas da gagueira utilizadas para avaliar a gravidade. O terceiro componente do instrumento, concomitante físico, conforme descrito pelos autores, é subjetivo por natureza e, portanto, é mais fácil coletá-lo de forma tradicional⁸.

Os autores descreveram também que a análise deve ser realizada a partir de um registro de uma amostra de fala, e não em tempo real. Consequentemente, os resultados podem ser conferidos com maior precisão, o que favorece a confiabilidade das medidas⁸.

Esse procedimento pode ser utilizado para: avaliação diagnóstica; rastrear alterações na gravidade durante e após a terapia⁹⁻¹⁰; descrever a distribuição da gravidade em grupos experimentais que incluam pessoas com gagueira; e validar outras medidas da gagueira¹¹.

Outros recursos também foram criados a fim de auxiliar o processo diagnóstico da gagueira, como *softwares* e dispositivos que serão descritos subsequentemente.

Um dos primeiros dispositivos eletrônicos para avaliar a frequência das disfluências a partir da fala do indivíduo em tempo real – “*True Talk*” – é utilizado no programa terapêutico Lidcombe¹². Trata-se de um aparelho com dois botões, um para sílabas fluentes e outro para sílabas disfluente, que devem ser pressionados pelo fonoaudiólogo de acordo com a fala do paciente. Alguns investigadores descreveram que o procedimento seria mais confiável se fosse avaliado a partir de uma amostra gravada, assim, a pessoa que utilizasse o procedimento poderia concentrar-se em comportamentos auxiliares, como os concomitantes físicos¹³⁻¹⁴.

Outro instrumento desenvolvido no final da década de 1990 foi o “Sistema de Medição da Gagueira”¹⁵. Este *software* permitia medir a frequência das disfluências, taxa de elocução e naturalidade da fala. Para utilização deste instrumento, o ouvinte deveria indicar a fluência e disfluência usando um mouse do computador, e a naturalidade da fala era classificada entre 1 a 9, por meio das teclas numéricas. Um programa passo a passo de treinamento para o usuário acompanhava o *software*¹⁵.

Para contagem da frequência de disfluências típicas da gagueira, aplicativos para *smartphones* e *tablets*, como, por exemplo, o “Medidor de Disfluências” (em inglês, “*The Disfluency Index Counter*”) ou “*FluencyRater*”, podem ser utilizados. Estes aplicativos visam contar as sílabas fluentes e disfluente em uma amostra pré-gravada ou em discurso presencial durante a avaliação. Tais ferramentas são convenientes, porém não há indicação sobre o desempenho dos dispositivos, sobre como os usuários devem

empregá-los ou ao menos qualquer indicação da necessidade ou não de treinamento¹⁵.

A diferença entre os dois aplicativos anteriores é que o “Medidor de Disfluências” possibilita a contagem simples (distingue a sílaba fluente da disfluente) e também uma contagem mais detalhada, na qual o avaliador pode selecionar três tipos de disfluências: repetições, prolongamentos e bloqueios. O aplicativo “*FluencyRater*” oferece apenas a contagem simples, que distingue sílaba fluente e disfluente.

Tendo em vista que a gagueira é um distúrbio multidimensional, e que, portanto, deve ser avaliada e tratada como tal, o aplicativo “*FluencyTracker*” disponibiliza o registro das disfluências, dos sentimentos em relação à fala (positivos e negativos) e das reações de fuga. As informações ficam registradas e o aplicativo pode gerar um gráfico a fim de comparar possíveis alterações nos diferentes dias ou situações avaliadas.

Com a popularização dos dispositivos móveis, como os *tablets*, notou-se que a utilização de tais aparelhos contribuiria significativamente para a otimização da avaliação, diagnóstico e terapia dos problemas de fala, assim como a posterior tabulação dos dados obtidos¹⁶.

Desse modo, a inclusão de recursos tecnológicos durante a avaliação da gagueira pode reduzir o tempo utilizado pelo fonoaudiólogo e favorecer a precisão das medidas obtidas. Os *softwares* e aplicativos realizam de forma automática o cálculo de várias medidas, tornando-as mais precisas, uma vez que esses procedimentos na avaliação tradicional seriam realizados manualmente pelo avaliador e estariam, assim, sujeitos a erros. Além disso, os recursos tecnológicos favorecem o registro dos dados, permitindo inclusive a realização de gráficos que podem facilitar a compreensão dos resultados pelos pacientes e seus familiares.

No entanto, nenhuma ferramenta tecnológica substitui as decisões e análises qualitativas realizadas pelo próprio avaliador. Neste sentido, sugere-se que o fonoaudiólogo estude e utilize as formas tradicionais de avaliação da fluência e da gagueira, a fim de propiciar o uso adequado dos recursos tecnológicos.

TERAPIA

A seguir, serão abordados os recursos tecnológicos que auxiliam na intervenção terapêutica da gagueira. Essas ferramentas têm como meta colaborar com a dinâmica da terapia e proporcionar alternativas que complementam as atividades da rotina clínica.

Sabe-se que processos terapêuticos resultam do conhecimento, da técnica, do rigor metodológico, do uso adequado de estratégias fonoaudiológicas, da tecnologia e das habilidades e competências do profissional que vai trabalhar com pessoas que gaguejam¹⁷.

Tradicionalmente, recursos tecnológicos rotineiros, como filmadora e computador, são utilizados na terapia de gagueira. Sabe-se que a motivação é um aspecto que deve ser considerado e estimulado para facilitar o aumento da fluência na fala do paciente, bem como a transferência e manutenção das novas habilidades adquiridas na terapia. Atualmente, o uso de dispositivos tecnológicos favorece a motivação dos pacientes para a intervenção, tendo em vista que crianças e adolescentes são acostumados ao uso destas ferramentas.

Outra vantagem destes recursos é que o terapeuta consegue utilizar vários estímulos para evocar as amostras de fala desejadas, respeitando um dos princípios terapêuticos na intervenção da gagueira, que é o aumento gradual do tamanho e da complexidade linguística. Seja palavra isolada, duas palavras, ou até mesmo conversação, figuras podem ser selecionadas ou pequenos vídeos para desencadear a fala. Portanto, principalmente com crianças, a apresentação dos estímulos visuais por meio da tela de computadores, *tablets* e *smartphones* pode aumentar a motivação do paciente e facilitar o trabalho do terapeuta.

O uso da câmera do computador, do *smartphone* ou do *tablet* é indicado para facilitar o trabalho da aprendizagem da anatomia e fisiologia da fala, também denominado exploração da fala. O paciente fala, olhando para a tela, e analisa os movimentos que realiza para aumentar a consciência das partes do corpo utilizadas na fala. Esse trabalho visa auxiliá-lo no controle sobre a produção da fala e, conseqüentemente, no controle e monitoramento da gagueira. Os mesmos recursos tecnológicos favorecem

a exibição de figuras e vídeos que propiciem a aprendizagem da anatomia e fisiologia da fala, ou da “máquina da fala”¹⁸.

Após a identificação da fluência, os mesmos recursos podem ser utilizados também para identificar as disfluências, os concomitantes físicos em pacientes adolescentes e adultos que gaguejam, ou mesmo escolares conscientes do distúrbio, visando ao trabalho do entendimento e confronto com a gagueira.

Especificamente sobre as técnicas de promoção de fluência, ferramentas tecnológicas simples e fáceis como o programa *Power Point* podem ser utilizadas. O terapeuta insere figuras ou palavras (a estratégia deve ser escolhida de acordo com a idade cronológica e maturidade do paciente) de forma que são apresentadas uma a uma, com uma entrada lenta, a partir do toque do teclado do computador para facilitar a redução da taxa da elocução, por meio de um pequeno prolongamento das sílabas de cada palavra e do aumento do número e tempos das pausas.

Outros recursos também são indicados para a aprendizagem da técnica de redução da taxa da elocução: (1) à medida que entra uma figura ou palavra, a anterior sai de forma que a tela apresente um estímulo por vez; (2) junto com a palavra, pode ser apresentada uma pista visual do principal articulador usado no início da emissão, por exemplo, na tela aparece a figura de uma “bola” e no canto a figura dos lábios; (3) também, para os pré-escolares, a figura da tartaruga ou caracol, ou qualquer símbolo que remeta a criança ao conceito de “lento” pode ser utilizado; (4) para crianças escolares ou pacientes adolescentes ou adultos, as primeiras palavras podem ser apresentadas com o uso de um *underline* após cada sílaba para recordar que o paciente deve prolongar levemente as sílabas, como, por exemplo, “es_co_la_”.

Diminuir a tensão muscular envolvida diretamente na gagueira é outro objetivo fundamental e deve ser trabalhado, por exemplo, com a prática negativa¹⁹ por meio do *Power Point*. A prática negativa é uma técnica que consiste em falar palavras com diferentes graus de tensão muscular: (1) inicialmente, a palavra é produzida com a gagueira que o paciente apresentou (com 100% da tensão); (2) a segunda emissão deve ser emitida com 50% da tensão, ou seja, reduzindo a tensão pela metade e,

consequentemente, o tempo de duração dos bloqueios e prolongamentos ou o número de repetições; (3) a terceira emissão deve ser realizada sem tensão muscular associada ou de forma suave e fluente.

O *Power Point* torna-se viável para que a palavra a ser treinada seja apresentada nos *slides* de acordo com a forma que o paciente deve pronunciar. Por exemplo: ao treinar a palavra “tapete”, em um mesmo slide, ela aparecerá primeiro com bastante tensão e disfluências: “Ta**TaTaTapete**”; diminuindo para uma tensão moderada, que deve ser apresentada em seguida: “Ta**Tapete**”; posteriormente, de maneira suave e fluente, “Tapete”. As unidades repetidas podem ser apresentadas em outra cor, como, por exemplo, vermelho, para que o paciente perceba o que deve reduzir. O fonoaudiólogo oferece o modelo auditivo e visual para o paciente, depois fala junto com ele; em seguida, o paciente fala sozinho. Essa técnica faz com que o paciente se aproxime voluntariamente da gagueira e aumenta a sensação de controle sobre a própria fala. Quando utilizada com crianças, pode-se inserir figura junto às palavras para que o trabalho se torne mais lúdico.

É possível também, por meio do *Power Point*, desenvolver estratégias para trabalhar a suavização dos contatos articulatórios¹⁹, a fim de eliminar a tensão durante a fala, especialmente no início da emissão, em que costuma ser mais frequente. Por exemplo, ao exibir no *slide* a palavra “pato”, ela aparecerá da seguinte maneira: (suave) pa_to. Dessa forma, o paciente se lembrará de suavizar o início da palavra. É interessante ensiná-lo, inclusive, sobre os pontos articulatórios; dessa maneira, associado à palavra, pode-se inserir a figura de lábios, para que ele se lembre de que o “P” é bilabial, então deve diminuir a pressão dos lábios para pronunciar a palavra “pato”. Com crianças, as palavras podem ser substituídas por figuras. E para evocar o conceito de suavidade, trabalha-se associado a figuras que remetam a essa ideia, como ovelha e urso de pelúcia, por exemplo.

Da mesma maneira, é indicado aumentar a continuidade de fala por meio da técnica de *phrasing*²⁰, e, consequentemente, reduzir os inícios da fala e a probabilidade de gaguejar. O terapeuta deve trabalhar hierarquicamente, primeiro com duas palavras, aumentando a complexidade gradualmente. Por exemplo:

O_me_ni_no_
O_me_ni_no_é_bo_ni_to
O_me_ni_no_bo_ni_to_gos_ta_de_ jo_gar_bo_la

Os sinais que unem as palavras constituem um reforço visual para que o paciente se lembre de pronunciá-las como se emendasse uma palavra na outra. Os sinais de *underline* retomam a estratégia para redução da taxa de elocução, descrita anteriormente. As palavras e frases utilizadas devem estar de acordo com a idade do paciente e, de preferência, fazer parte de sua rotina. Com pré-escolares, pode-se utilizar a mesma estratégia, emendando figuras e desenhos. No caso do exemplo citado, iniciaria com o desenho de um menino que apareceria em seguida unido ao desenho de uma bola, e o terapeuta mediará a construção das frases verbalmente com a criança.

Ainda no sentido de aliar técnicas de terapia à tecnologia, desenvolvido para androides, o aplicativo “Ernesto, o menino com gagueira em família” permite melhorar a fluência de crianças e adolescentes por meio de ferramentas que, além de trabalhar a fluência, favorecem a articulação verbal, fonologia e voz. Este aplicativo consiste de uma versão digital do livro físico, que conta a história de um rapaz que gagueja, descreve sua relação com a família e amigos e como lidam com a gagueira. Fornece, ainda, conselhos para pais e educadores acerca de como se comunicar com uma criança com gagueira e ajuda a criança a compreender o que acontece na sua fala. Junto ao livro multimídia, há quatro jogos interativos:

- Falar: aborda mecanismos de fala, articulação dos sons, produção de palavras com e sem esforço e monitorização da própria fala;
- Identificar: reconhecimento auditivo de sons fortes e suaves (com e sem esforço);
- Memorização: produção de palavras com e sem esforço e de forma suave;
- Desenhar: representação da gagueira por meio de desenho²¹.

Além de aplicativos, outros métodos convenientes para a terapia da gagueira têm sido desenvolvidos. Muitas pesquisas têm demonstrado benefícios proporcionados às pessoas que gaguejam pela alteração da retro-

alimentação auditiva durante a emissão oral²²⁻²⁴. Nesse sentido, *softwares* e dispositivos foram criados a fim de possibilitar a utilização deste recurso.

Desenvolvido com o objetivo de auxiliar no tratamento da gagueira, o “Mais Fluência” é um programa de computador que utiliza recursos como DAF/FAF (*Delayed Auditory Feedback/Frequency Altered Feedback* – Retroalimentação Auditiva Atrasada/Retroalimentação com Frequência Alterada). Os benefícios destes recursos para pessoas que gaguejam já foram comprovados²⁵ e podem ser utilizados separadamente ou associados. É necessária a utilização de um microfone e um fone de ouvido (preferencialmente unilateral) – o microfone para captar a voz e o fone para reproduzir, no ouvido do paciente, o som da própria voz que foi modificada pelo programa. Com esse recurso, o falante ouve a própria voz como efeito de coro²⁶. O fonoaudiólogo deve orientar o paciente para que o programa seja utilizado de forma correta.

Nessa mesma linha de *softwares*, é possível mencionar o *FonoTools*, também desenvolvido para promover mudanças na comunicação oral por meio da alteração do *feedback* auditivo. Funciona na mesma dinâmica que o “Mais Fluência”; entretanto, o fone utilizado é bilateral e o programa possui sete diferentes modos de monitoramento auditivo: amplificação, atraso, frequência, inversão, mascaramento, repetição e ritmo. Inicialmente, o clínico deve realizar o cadastro do paciente no programa e, em seguida, selecionar o modo de monitoramento desejado.

Um estudo analisou, por meio do *FonoTools*, o efeito imediato do atraso, mascaramento e amplificação do *feedback* auditivo na fluência de pessoas com gagueira moderada e grave. Os resultados mostraram que a retroalimentação auditiva atrasada promoveu fluência apenas nas pessoas com gagueira grave/muito grave, e que o mascaramento e a amplificação diminuíram as disfluências típicas da gagueira em ambos os grupos, porém sem alterar significativamente a taxa de elocução²⁷.

Uma recente pesquisa foi realizada com 16 escolares gagos, de 7 a 17 anos, divididos em dois grupos: 8 com gagueira moderada e 8 com gagueira grave/muito grave. O efeito imediato do atraso na retroalimentação auditiva foi analisado durante a leitura oral. Foi solicitado a cada participante que lesse o trecho de um texto na condição de escuta habitual e, em

seguida, outro trecho do texto na condição de atraso. O software *FonoTools* foi a ferramenta utilizada para provocar o atraso de 100ms. Os resultados mostraram que o grupo de gagueira moderada, embora tenha diminuído o número de disfluências típicas da gagueira, apresentou redução dos fluxos de sílabas e de palavras fluentes por minuto, enquanto um efeito positivo foi observado no grupo com gagueira grave/muito grave, que apresentou promoção da fluência da leitura e aumento dos fluxos de sílabas e de palavras fluentes por minuto²⁸.

Cabe ressaltar que, embora muitos estudos já tenham demonstrado a efetividade da alteração na retroalimentação auditiva no tratamento da gagueira²⁴⁻²⁹, estratégias auditivas não devem ser utilizadas de forma absolutista para todas as pessoas que gaguejam, pois nem todas são beneficiadas. É de suma importância que sejam realizados testes individuais²⁴⁻²⁷, especialmente quando o paciente considerar o investimento em um dispositivo que desempenhe essa função, como, por exemplo, o *SpeechEasy*.

O *SpeechEasy* é um dispositivo semelhante a um aparelho auditivo, pois é utilizado na orelha (monoaural), destinado às pessoas com gagueira. Sua função é proporcionar um *feedback* auditivo para o usuário, que passará a ouvir a própria voz com atraso na retroalimentação auditiva e alteração de frequência, auxiliando, assim, na melhora da fluência em alguns casos. É recomendado para pessoas acima de dez anos de idade e que não tenham perda auditiva na orelha em que for utilizá-lo. Existe em três diferentes modelos – retroauricular, canal e micro-canal - sendo que no Brasil apenas o modelo microcanal é comercializado¹.

Existe um aplicativo disponibilizado pela própria empresa do *SpeechEasy* – o *FluencyCoach* – que possibilita a alteração do *Ptich* e do *Delay* (o atraso vai 25 a 250 milissegundos), e a pessoa que gagueja pode utilizar em seu *smartphone* ou *tablet* com o auxílio de um fone. O terapeuta também pode utilizar este dispositivo na terapia com seus pacientes. Outros aplicativos com a função de provocar o atraso na retroalimentação auditiva ou outras formas de alterações estão disponíveis, como *DAF Professional*, entre outros.

Pesquisas realizadas com a utilização do *SpeechEasy* apontaram inúmeros benefícios para a fluência dos usuários, entretanto encontra-

ram também grande variabilidade de resultados individuais, reforçando a ideia de que este método de intervenção não deve ser utilizado de forma arbitrária²⁴⁻²⁷.

Levando-se em consideração todos os dados e as referências já mencionados, é possível concluir que os recursos tecnológicos desenvolvidos para auxiliar o trabalho fonoaudiológico na gagueira contribuem significativamente para a otimização dos serviços prestados pelo fonoaudiólogo, bem como para que os pacientes atinjam melhoras significativas em sua fluência. Vale destacar que, dada a complexidade da gagueira, ainda há muito que se explorar neste sentido, mas o avanço da tecnologia aliado à atuação de profissionais especializados e capacitados certamente têm cooperado para um prognóstico mais efetivo.

REFERÊNCIAS

1. Büchel C, Sommer M. Mistério não solucionado: o que causa a gagueira? Trad. Hugo Silva, Rev. Sandra Merlo. In: Instituto Brasileiro de Fluência: gagueira levada a serio [homepage na internet]. São Paulo: Instituto Brasileiro de Fluência; 2015. [acesso em 2015 ago 26]. Tradução de: Unsolved mysteries: what causes stuttering? Plos Biol. 2004; 2(2):159-164. Disponível em: http://www.gagueira.org.br/conteudo.asp?id_conteudo=121
2. Andrews G, Morris-Yates A, Howie P, Martin NG. Genetic factors in stuttering confirmed. Arch Gen Psychiatry. 1991;48(11):1034-5. doi:10.1001/archpsyc.1991.01810350074012.
3. Gregg BA, Yairi E. Disfluency patterns and phonological skills near stuttering onset. J Commun Disord. 2012;45(6):426-38. doi: 10.1016/j.jcomdis.2012.08.001.
4. Riley GD. Stuttering severity instrument: SSI-4. 4rd ed. Austin: Pro-Ed; 2009.
5. Campbell J, Hill D. Systematic disfluency analysis. In: Northwestern University & Stuttering Foundation of America. Stuttering Therapy. Memphis: Northwestern University & Stuttering Foundation of America; 1998. p.51-75.
6. Riley GD. Stuttering severity instrument for young children (SSI-3). 3rd ed. Austin: Pro-Ed; 1994.
7. Andrade CRF. Fluência. In: Andrade CRF, Béfi-Lopes DM, Fernandes FDM, Wertzner HF, organizadores. ABFW: teste de linguagem infantil nas

- áreas de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática. Carapicuíba: Pró-Fono; 2011.
8. Bakker K, Riley GD. SSI-4 software: CSSS-2.0 computerized scoring of stuttering severity: software version 2.0 for use with the stuttering severity instrument (SSI-4). 4th ed. Austin: Pro-ed, 2009.
 9. Cook S, Donlan C, Howell P. Stuttering severity, psychosocial impact and lexical diversity as predictors of outcome for treatment of stuttering. *J Fluency Disord.* 2013;38(2):124-33. doi: 10.1016/j.jfludis.2012.08.001
 10. Miller B, Guitar B. Long-term outcome of the Lidcombe program for early stuttering intervention. *Am J Speech Lang Pathol.* 2009;18(1):42-9. doi: 10.1044/1058-0360(2008/06-0069)
 11. Howell P, Davis S, Williams R. The effects of bilingualism on speakers who stutter during late childhood. *Arch Dis Child.* 2009;94(1):42-6. doi: 10.1136/adc.2007.134114
 12. Lincoln M, Harrison E. The Lidcombe program. In: Onslow M, Packman A, editors. *Handbook of early stuttering intervention.* San Diego: Singular; 1999. p. 53-87.
 13. Bakker K, Brutten G, McQuain J. A preliminary assessment of the validity of three instrument-based measures for speech rate determination. *J Fluency Disord.* 1995;20(1):63-75. doi:10.1016/0094-730X(94)00009-I
 14. Jani L, Huckvale M, Howell P. Procedures used for assessment of stuttering frequency and stuttering duration. *Clin Linguist Phon.* 2013;27(12):853-61. doi: 10.3109/02699206.2013.809791
 15. Ingham RJ, Bakker K, Moglia R, Kilgo M. *Stuttering measurement system.* Santa Barbara: University of California; 1999.
 16. Querino Filho LC, Capellini SA, Oliveira CMC. Aplicativos móveis para análise de problemas da fala. *Rev e-F@tec.* 2013;3(2):20-6.
 17. Bohnen AJ, Ribeiro IM. Atualidades sobre a gagueira. In: Cesar AM, Maksud SS, organizadores. *Fundamentos e práticas em fonoaudiologia.* Rio de Janeiro: Revinter; 2015. p.67-86.
 18. Yaruss JS. Key concepts in stuttering treatment: school-age children who stutter. Stuttering Center [homepage na internet]. Pittsburgh: University of Pittsburgh; 2015. [acesso em 2015 ago 25]. Disponível em: <http://www.ohioslha.org/pdf/Convention/2008%20Handouts/SC20-Fluency-JScottYaruss.pdf>
 19. Gregory HH. Therapy for teenagers and adults who stutter. In: Gregory HH, editor. *Stuttering therapy: rationale and procedures.* Boston: Allyn, Bacon; 2003. p.186-216.

20. Neilson M, Andrews G. Intensive fluency training of chronic stutterers. In: Curlee E, editor. *Stuttering and related disorders of fluency*. New York: Thieme; 1992. p.139-65.
21. Ernesto, jogos para gagueira [jogos na internet]. Google play. 2015. [acesso em 2015 ago 26]. Disponível em: <https://play.google.com/store/apps/details?id=toymobi.ernesto>
22. Antipova EA, Purdy SC, Blakeley M, Williams S. Effects of altered auditory feedback (AAF) on stuttering frequency during monologue speech production. *J Fluency Disord*. 2008; 33(4):274–90. doi: 10.1016/j.jfludis.2008.09.002
23. Ratyńska J, Szkielkowska A, Markowska R, Kurkowski M, Mularzuk M, Skarżyński H. Immediate speech fluency improvement after application of the digital speech aid in stuttering patients. *Med Sci Monit*. 2012; 18(1):CR9-12.
24. Unger JP, Gluck CW, Cholewa J. Immediate effects of AAF devices on the characteristics of stuttering: a clinical analysis. *J Fluency Disord*. 2012; 37(2):122-34.
25. Carrasco ER. O efeito do feedback auditivo atrasado e da alteração da frequência na severidade da gagueira [dissertação]. São Paulo: Universidade Federal de São Paulo; 2013.
26. Andrade CRF, Juste FS. Análise sistemática da efetividade do uso da alteração do feedback auditivo para a redução da gagueira. *J Soc Bras Fonoaudiol*. 2011; 23(2):187-91. doi: 10.1590/S2179-64912011000200018
27. Fiorin M. Comparação do efeito imediato da retroalimentação auditiva atrasada, mascarada e amplificada na fala de gogos e de não gogos [dissertação]. Marília: Faculdade de Filosofia e Ciências, Universidade Estadual Paulista “Julio de Mesquita Filho”; 2014.
28. Buzzeti PBMM, Fiorin M, Martinelli NL, Cardoso ACV, Oliveira CMC. Comparação da leitura de escolares com gagueira em duas condições de escuta: habitual e atrasada. *Rev Cefac*. 2016; 18(1):67-73. doi: 10.1590/1982-0216201618114015
29. Ritto AP, Juste FS, Andrade CRF. Impacto do uso do SpeechEasy® nos parâmetros acústicos e motores da fala de indivíduos com gagueira. *Audiol Commun Res*. 2015; 20(1):1-9. doi: 10.1590/S2317-64312015000100001440

RECURSO TECNOLÓGICO APLICADO AO DIAGNÓSTICO DOS DISTÚRBIOS DA RESSONÂNCIA DA FALA: NASOMETRIA

Viviane Cristina de Castro MARINO

Vanessa Moraes CARDOSO

Jeniffer de Cássia RILLO DUTKA

INTRODUÇÃO

A fala implica na produção de sons com significado linguístico e pode ser entendida como um sistema de som que é utilizado para expressar a linguagem¹. Quando exposta à determinada língua, o falante deve aprender a produzir os sons de seu sistema linguístico para uma comunicação produtiva. Do ponto de vista anatômico e fisiológico, a produção da fala envolve a integração dos vários subsistemas: respiratório, fonatório, articulatorio e ressonatório. O acometimento de um subsistema pode desfavorecer os demais¹.

Ao produzir a fala, movimentos articulatorios e ressonância de ondas acústicas geradas na glote ocorrem no trato vocal. A configuração do trato vocal assumida pelos articuladores - paredes faríngeas, palato mole e duro, lábio língua e mandíbula - possibilitará ajustes no comprimento e no formato das cavidades de ressonância, que reforçarão certas regiões de frequência. Neste sentido, pode-se dizer que articulação e ressonância estão intimamente relacionados¹. Particularmente, a energia sonora gerada pela vibração das pregas vogais é direcionada superiormente no trato vocal e vibrará pelas cavidades de ressonância, iniciando pela cavidade faríngea e, em seguida, incluindo a cavidade oral e/ou nasal. A energia sonora re-

sultante da vibração da energia sonora por essas cavidades adicionará a qualidade de ressonância da fala².

O mecanismo velofaríngeo é essencial para a produção da fala com ressonância apropriada, porque é responsável por regular e direcionar a energia acústica e o fluxo de ar para as cavidades apropriadas (oral ou nasal). Durante a produção de sons orais, o mecanismo velofaríngeo fecha e, conseqüentemente, bloqueia a passagem da energia sonora para a cavidade nasal. Tal bloqueio permite que a energia sonora gerada na glote e pressão do ar seja transmitida exclusivamente para a cavidade oral. Durante a produção dos sons nasais, o mecanismo velofaríngeo se abre e permite que a cavidade nasal se acople às cavidades oral e faríngea, dividindo a energia acústica entre estas cavidades².

O relativo equilíbrio da vibração da energia sonora do som nas cavidades oral, nasal ou nasofaríngea determinará se a qualidade da fala será percebida como normal ou alterada. Qualquer condição que impeça a transmissão apropriada do som pelas cavidades do trato vocal ou, ainda, o equilíbrio oronasal nas cavidades resultará em um distúrbio de ressonância². Distúrbios de ressonância podem ocorrer devido às condições patológicas nasais/nasofaríngeas (adenóide hipertrófica, por exemplo) ou por alterações na função velofaríngea (fissura labiopalatina, câncer de cabeça e pescoço, doenças neuromotoras, deficiência auditiva)². O impacto dessas alterações para o ouvinte é a ocorrência da diminuição (hiponasalidade) ou excesso (hipernasalidade) de nasalidade da fala, nos casos de patologias nasais ou de alterações na função velofaríngea, respectivamente.

Os distúrbios de ressonância são clinicamente diagnosticados pelo profissional fonoaudiólogo, por meio de avaliação perceptivo-auditiva. O diagnóstico clínico pode ser corroborado com medidas instrumentais, incluindo a nasometria. O nasômetro é um sistema baseado em um computador que permite ao clínico determinar a quantidade relativa de energia oral e nasal na fala de um indivíduo, estabelecendo um índice da nasalidade de fala denominado nasalância. A medida de nasalância tem sido usada para documentar o equilíbrio oronasal em inúmeras populações clínicas.

Este capítulo apresenta a nasometria como um recurso instrumental que pode corroborar a avaliação perceptivo-auditiva dos distúrbios

de ressonância. Contribuições e limitações da nasometria pesquisa e na prática clínica são discutidas.

RESSONÂNCIA NORMAL DE FALA E MECANISMO VELOFARÍNGEO

Ressonância é considerada um atributo complexo da fala. Do ponto de vista acústico, a distribuição apropriada da energia sonora gerada na glote para o trato vocal supralaríngeo é necessária para a produção de determinados sons da fala. Particularmente, a distribuição da energia para a cavidade oral ou nasal depende da completa separação das cavidades oral e nasal. Do ponto de vista fisiológico, tal separação é função do mecanismo velofaríngeo (MVF), constituído pelo palato mole e pelas paredes laterais e posterior da faringe.

O MVF requer a ação coordenada de vários músculos pares envolvidos na fala, bem como inervação motora e sensorial adequada. Durante a produção dos sons orais da fala, o véu move para cima e para trás em direção à parede posterior da faringe, a fim de fechar firmemente o véu contra a parede posterior da faringe (ou das adenoides, no caso de crianças). Ao mesmo tempo, as paredes laterais da faringe se movem em direção à linha média, e a parede posterior da faringe se move anteriormente². Os padrões de fechamento velofaríngeo podem variar entre os indivíduos (coronal, sagital, circular e circular com prega de Passavant), mas, independentemente do tipo do padrão de fechamento, o completo fechamento da válvula velofaríngea é necessário para a produção dos sons orais, enquanto sua abertura é necessária durante a produção de sons nasais³. O funcionamento adequado do MVF é essencial para que a energia sonora seja direcionada para as cavidades oral e nasal de forma apropriada, dependendo do som da fala a ser produzido.

O termo ressonância é atribuído por Peterson-Falzone, Hardim-Jones e Karnnel⁴ para descrever os atributos acústicos e perceptuais da fala. Os autores argumentam que não existe um termo que seja completamente aceito para identificar os aspectos perceptivos do sinal da fala, já que os mesmos variam e estão na dependência das condições de ressonância do trato vocal. Por esta razão, dão preferência ao uso do termo “ressonância” de fala. O termo ressonância foi discutido por Boer e Bressmann⁵, que

apontaram uma distinção atribuída a este conceito, conforme entendimento de cientistas da fala e fonoaudiólogos clínicos. Segundo os autores⁵, enquanto para as ciências da fala o termo ressonância é empregado para a frequência de resposta do trato vocal ao sinal da fonte glótica, fonoaudiólogos usam o termo distúrbio de ressonância fundamentalmente para indicar o não equilíbrio da ressonância oronasal na fala. Neste sentido, os distúrbios de ressonância que podem ser encontrados incluem a hipernasalidade, hiponasalidade, a ressonância cul-de-sac e a ressonância mista⁵. Estes tipos de distúrbios de ressonância serão apresentados na próxima seção deste capítulo.

Kummer³ atribui o conceito de ressonância à qualidade da fala, que resulta da vibração do som nas cavidades de ressonância do trato vocal. A autora comenta que o balanço relativo da vibração do som nestas cavidades determinará como a qualidade da voz [e da fala] será percebida pelo ouvinte. Acrescenta, ainda, que, embora o termo ressonância contribua para a “qualidade da voz” como um todo, a hipernasalidade e outros distúrbios de ressonância não são de origem laríngea, já que resultam da vibração anormal da energia sonora produzida na fonte glótica nas cavidades do trato vocal. Neste sentido, propõe que as alterações na fala sejam identificadas como “distúrbios de ressonância” ao invés de distúrbios de voz. Henningsson et al.⁶ também distinguem o distúrbio da voz do distúrbio de ressonância da fala, atribuindo o primeiro às alterações estruturais e/ou funcionais no nível da laringe e o segundo às alterações supralaríngeas de natureza estrutural ou funcional.

O termo nasalidade de fala é atribuído para a percepção que o ouvinte tem sobre o grau de ressonância na fala de um sujeito. De acordo com Sweeney⁷, nasalidade se refere à percepção que o ouvinte tem da ressonância nasal que ocorre durante a produção de unidades multisegmentais resultante do acoplamento das cavidades de ressonância oral e nasal. No Português Brasileiro, tipicamente ocorre em consoantes nasais e vogais nasalizadas. Neste sentido, nasalidade é considerada um tipo de ressonância presente na produção normal da fala e pode ser definida como o equilíbrio entre ressonância oral e nasal⁷. Alguns autores acrescentam que existe um faixa de aceitabilidade, por parte do ouvinte, para a ressonância nasal de fala, sendo esta percebida em um contínuo⁴. Em condições patológicas, os

distúrbios de ressonância podem estar associados a causas diversas (fissura labiopalatina, disfunção velofaríngea, obstrução nasal), resultando em alterações na nasalidade de fala⁷.

RESSONÂNCIA DE FALA ALTERADA

O distúrbio de ressonância pode ser resultante de qualquer fator que impeça a transmissão da energia sonora ou que afete o equilíbrio da ressonância oronasal³. O distúrbio de ressonância pode ser decorrente tanto de alterações das habilidades de fechamento e abertura do mecanismo velofaríngeo durante a fala quanto de dificuldades para transmissão da energia sonora para as cavidades de ressonância³⁻⁴. Os tipos de distúrbios de ressonância estão na dependência do funcionamento do MVF, do tamanho e da forma das cavidades de ressonância e da presença de bloqueio no trato vocal³. Os distúrbios de ressonância na fala, comumente identificados pelo fonoaudiólogo, incluem a hipernasalidade, hiponasalidade, ressonância cul de sac e ressonância mista^{2,7}. O grau e a consistência destes distúrbios podem variar⁷.

A hipernasalidade ocorre quando há excesso de ressonância nasal durante a produção da fala oral em decorrência do acoplamento anormal das cavidades de ressonância. Auditivamente, a fala é percebida como nasal durante a produção de sons vozeados, em especial as vogais, por terem duração mais longa². Dentre as alterações estruturais que resultam em hipernasalidade destacam-se: o palato com tecido curto para realizar o fechamento velofaríngeo após a correção cirúrgica primária do palato; e a fissura fístula oronasal grande (uma abertura no palato após o fechamento cirúrgico da fissura palatina²). Outras possíveis causas estruturais da hipernasalidade incluem palato curto congênito ou faringe mais ampla e profunda⁸, que podem ocorrer de forma isolada ou associada às síndromes⁷. Tumores na cavidade oral (hemangioma em crianças ou tumores malignos em adultos) comumente necessitam de ressecção cirúrgica, e ressecções na cavidade oral podem afetar a integridade da separação das cavidades oral e nasal e o funcionamento velofaríngeo, resultando em hipernasalidade². A remoção cirúrgica da adenoide (adenoidectomia) em pacientes com histórico de fissura palatina pode resultar em uma maior distância entre

palato e parede posterior da faringe, comprometendo o fechamento velofaríngeo e, conseqüentemente, causando hipernasalidade de fala². Além das alterações estruturais, alterações neurofisiológicas que envolvem pobre movimentação das estruturas velofaríngeas podem resultar em hipernasalidade de fala. Doenças neuromusculares (distrofia miotônica do tipo I, miastenia grave, por exemplo), lesões neurológicas (traumatismo craniano, paralisia cerebral, por exemplo) e lesões nos nervos cranianos (NC IX, glossofaríngeo, NC V vago e NC XII, hipoglosso) podem comprometer a movimentação das estruturas velofaríngeas e resultar em hipernasalidade^{2,7}.

Erros de aprendizado no funcionamento velofaríngeo também podem resultar em hipernasalidade, combinados ou não às alterações estruturais e neurofisiológicas. Por exemplo: em pacientes com deficiência auditiva severa, em que o monitoramento auditivo durante a produção da fala é comprometido, pode haver dificuldade no estabelecimento da abertura ou fechamento velofaríngeo apropriado para a produção nasal ou oral dos sons da fala, respectivamente. Como consequência, podem ocorrer hipernasalidade, hiponasalidade ou ambos³. O erro de aprendizado pode ser também encontrado em indivíduos que tiveram a insuficiência velofaríngea corrigida por meio de prótese de palato, mas que apresentam velofarínge hipodinâmica⁹. Nestes casos, mesmo após a correção da alteração estrutural da insuficiência velofaríngea, a produção de fala pode ocorrer sem envolvimento adequado do mecanismo velofaríngeo. Vale ressaltar que os erros de aprendizagem requerem terapia fonoaudiológica para sua remediação.

A hiponasalidade refere-se à redução da ressonância nasal durante a produção dos sons nasais em decorrência de obstrução parcial nasofaríngea ou redução do tamanho da área velofaríngea e/ou das cavidades nasais^{2,7}. De forma geral, o indivíduo é percebido auditivamente como obstruído². Já o termo denasalidade refere-se à ressonância anormal devido ao bloqueio total das vias aéreas^{4,2}. Considerando-se que é impossível identificar se há bloqueio total da cavidade nasal por meio da avaliação perceptiva, o termo hiponasalidade é empregado de forma geral². A hiponasalidade afeta as consoantes nasais e, quando severa, pode afetar a qualidade das vogais, uma vez que todas as vogais, especialmente as mais altas, têm um pouco de ressonância nasal causada pela transmissão transpalatal. De for-

ma geral, a hiponasalidade é quase sempre causada por uma obstrução na nasofaringe ou na cavidade nasal e requer tratamento medicamentoso ou cirúrgico. Dentre as causas da hiponasalidade destacam-se: hipertrofia de adenoide, hipertrofia de tonsila adentrando a região farínge, estenose ou atresia de coanas, desvio de septo, retalho faríngeo obstrutivo após correção cirúrgica da insuficiência velofaríngea ou retrusão da maxila restringindo o espaço da cavidade faríngea².

A ressonância cul-de-sac ocorre quando a energia acústica é direcionada para o trato vocal, mas é “presa” em uma cavidade de fundo cego devido à presença de uma obstrução, produzindo uma qualidade abafada^{2,4}. A localização da obstrução determina se a ressonância cul-de-sac é qualificada como oral (por exemplo, resultante de microstomia, em que há uma limitação para a abertura da cavidade oral), nasal (resultante de obstrução anterior - narinas estenóticas ou no desvio de septo- em pacientes com insuficiência velofaríngea), ou faríngea, quando a maior parte do som permanece na orofaringe durante a fala em decorrência, por exemplo, do aumento das amígdalas, que, ao bloquear o som na orofaringe, dificulta a passagem do som pela cavidade oral². Conforme apontado na literatura, auditivamente existe uma diferença sutil entre hiponasalidade e ressonância cul-de-sac⁷. Considerando que o bloqueio de uma das cavidades de ressonância associado à ressonância cul-de sac é de origem estrutural, a intervenção é medicamentosa ou cirúrgica².

A ressonância mista é considerada pela literatura quando há a combinação da hipernasalidade, hiponasalidade e ressonância cul de sac². Segundo a literatura, a hipernasalidade e hiponasalidade não podem ocorrer simultaneamente, mas podem ocorrer em diferentes momentos durante a fala encadeada de um mesmo falante². Por exemplo: quando coexiste uma insuficiência de tecido para o funcionamento velofaríngeo adequado (palato curto) e um bloqueio na faringe, impedindo que a energia sonora seja direcionada para a cavidade nasal (adenoides aumentadas, por exemplo), pode-se ouvir a presença de hipernasalidade durante sons orais e hiponasalidade durante a produção das consoantes nasais². A apraxia de fala também pode resultar em ressonância mista em decorrência da dificuldade do indivíduo em coordenar a atividade velofaríngea apropriada durante a produção dos sons orais ou nasais².

A identificação e a classificação dos distúrbios de ressonância são de responsabilidade do fonoaudiólogo, enquanto o diagnóstico da etiologia desses distúrbios requer participação de vários profissionais, como, por exemplo, o otorrinolaringologista, o cirurgião plástico, o neurologista, dentre outros.

AVALIAÇÃO DOS DISTÚRBIOS DE RESSONÂNCIA

A avaliação perceptivo-auditiva realizada por profissional treinado é considerada padrão ouro para avaliar os distúrbios de ressonância^{10,11}. No entanto, a percepção da nasalidade de fala excessiva ou diminuída nem sempre é facilmente obtida, além de ser subjetiva e apresentar confiabilidade baixa¹¹. A falta de concordância nos julgamentos da nasalidade de fala é atribuída, pelo menos em parte, aos aspectos metodológicos envolvidos em sua avaliação¹², incluindo escalas perceptivas utilizadas, inexperiência do avaliador e estímulos de fala selecionados.

A avaliação clínica dos distúrbios de ressonância é comumente corroborada com medidas instrumentais. O uso da avaliação instrumental pode fornecer maior sistematicidade e/ou objetividade no diagnóstico dos distúrbios de ressonância da fala¹³. Medidas acústicas da ressonância da fala e, em particular, a nasometria são utilizadas para corroborar os julgamentos perceptivos da nasalidade de fala. A nasometria é um método computadorizado que permite medir o correlato acústico da nasalidade de fala (nasalância) por meio de instrumentos como o Nasômetro^{8,14}. Por ser um método não invasivo, a nasometria vem sendo amplamente empregada nos EUA e em outros países para fins clínicos e de pesquisa¹⁵.

AVALIAÇÃO INSTRUMENTAL: NASOMETRIA

Em 1970, o primeiro instrumento eletrônico capaz de medir o sinal acústico oral e nasal e calcular um escore que representa a razão entre o sinal acústico oral e nasal da fala foi descrito. Este instrumento, nomeado de Tonar - *The Oral Nasal Acoustic Ratio* – operava na fala de frequência entre 350 Hz e 650 Hz¹⁶. Previamente à criação do Tonar, os distúrbios de ressonância somente eram avaliados clinicamente pelas impressões subjetivas

vas de fonoaudiólogos clínicos do aspecto da nasalidade de fala. O Tonar, com seus princípios de tecnologia eletrônica, permitiu a obtenção de medidas mais precisas, quantitativas e objetivas da nasalidade de fala relacionada aos distúrbios de ressonância.

Em 1976, o *Tonar II*, foi disponibilizado comercialmente e, neste sistema, uma equação foi introduzida para calcular a nasalância (razão da energia acústica nasal pela soma da energia acústica oral e nasal, multiplicada por 100). Ao multiplicar a razão da energia acústica obtida por 100 obtém-se um escore, em porcentagem, denominado nasalância¹⁶. Três vantagens foram apresentadas em relação à fórmula introduzida no Tonar II: 1) a comparação entre o produto nasal e a combinação do produto oral e nasal oferecida pelo Tonar II parece assemelhar-se às impressões intuitivas dos ouvintes ao processar o sinal nasal da fala, discernindo o grau de nasalidade da fala; 2) o estabelecimento de limites absolutos em cada extremo da nasalância em seu contínuo, gerando escores com limites mínimos para sons desprovidos de sons nasais e escores com limites máximos para sons exclusivamente nasais; 3) o escore, por ser apresentado em porcentagem, permite que o avaliador e o paciente tenham, de imediato, o resultado do aspecto de fala avaliado¹⁶. Segundo sumarizado na literatura⁸, embora o Tonar I e Tonar II tenham sido os primeiros instrumentos capazes de fornecer informações objetivas sobre o produto acústico da fala, os mesmos apresentaram limitações em relação à orientação da placa e a face do indivíduo, o que possivelmente comprometia os dados obtidos. Tais limitações levaram Fletcher, Adams e McCutcheon¹⁶, em 1989, a desenvolver uma nova geração de instrumento: o Nasômetro.

NASÔMETRO

VERSÕES DO EQUIPAMENTO

A partir de 1986, a empresa *KayElemetrics Corp.* disponibilizou no mercado o Nasômetro, um instrumento com base nos princípios do Tonar II, porém redesenhado, usando avanços tecnológicos no módulo eletrônico. A forma mais comum de o clínico determinar a nasalância é por meio do nasômetro, sendo ela, possivelmente, a medida objetiva mais amplamente empregada que se relaciona com a nasalidade da fala¹⁷. Uma

das grandes vantagens em obter esta medida, por meio do Nasômetro, é sua relativa fácil aplicação e seu carácter não invasivo¹⁵.

Diferentes gerações do nasômetro são reportadas na literatura, tendo cada uma delas métodos distintos de processamento do sinal¹⁸. O Nasômetro 6200 (KayElemetrics Corporation, Lincoln Park,NJ), introduzido inicialmente em 1986, representa o modelo original do equipamento e é fonte de muitos achados de nasalância da fala normal e patológica encontrados para sujeitos com fala normal e em populações clínicas distintas¹⁵. O Nasômetro 6200 converte níveis de pressão sonora em corrente direta e envia os dados para o computador, sendo que no Nasômetro 6200 não é possível a gravação áudio simultaneamente à captura dos sinais. Esta versão do equipamento opera na banda de frequência de 500 Hz, sendo os sinais transmitidos para filtros de banda passa baixo (frequência central de corte = 500 Hz; - 3 dB largura de banda de 300 Hz) para capturar a região de frequência mais baixa do espectro da fala, que é característica da nasalidade¹⁷. O Nasômetro II 6400 (KayElemetrics/PENTAX, Lincoln Park, NJ) veio substituir a versão anterior do equipamento e incorporou mudanças em relação à versão original, conforme detalhado na literatura¹⁵. Esta segunda geração do nasômetro, distribuída em 2003, faz uso de um pré-amplificador juntamente com uma placa de som específica no computador¹⁸, operando na mesma banda de frequência da versão anterior¹⁵. O modelo mais atual do nasômetro (Nasômetro II 6450) foi introduzido no mercado em 2009, trazendo novas mudanças na aquisição do sinal¹⁸. Vale ressaltar que o corte no sinal áudio no equipamento Nasômetro resultante do sistema de filtragem das frequências acima de 500Hz favorece julgamentos perceptivos. Por este motivo, aconselha-se realizar gravação áudio simultânea para avaliações perceptivas.

Diferenças na aquisição do sinal foram reportadas para versões distintas do nasômetro¹⁷, levando autores a advertirem clínicos e pesquisadores para uma possível não equivalência nos achados obtidos entre os equipamentos Nasômetro II 6400 e Nasômetro 6200, recomendando cautela na interpretação dos dados encontrados nestes sistemas¹⁷. Diferenças de dois pontos são previstas pelo fabricante para diferentes versões do Nasômetro. Um estudo reportou diferenças nos escores de nasalância entre os equipamentos Nasômetro II 6450 e Nasômetro 6200 entre 1-2 pontos¹⁸.

EQUIPAMENTO E AQUISIÇÃO DOS SINAIS ACÚSTICOS

No nasômetro, os níveis de pressão sonora oral e nasal do sinal acústico da fala são captados por dois microfones separados por uma placa de metal. O microfone nasal é posicionado superiormente e o microfone oral é posicionado inferiormente à placa separadora de som. Esta placa oferece, aproximadamente, 25dB de separação entre o sinal oral e nasal. A placa deve ser posicionada entre o nariz e o lábio superior do sujeito avaliado⁸, e um capacete mantém a placa em posição durante a avaliação (Figura 1). Vale ressaltar que, previamente à captação da energia da fala de um sujeito, é necessário calibrar o equipamento, seguindo as recomendações disponibilizadas no manual do equipamento⁸, a fim de garantir que o dado coletado e a análise posterior sejam acurados (Figura 2).

Durante a produção da fala, os microfones captam a energia acústica da cavidade oral e da cavidade nasal, simultaneamente. O sinal captado por cada um dos microfones é filtrado e digitalizado por módulos eletrônicos (Figura 2) e analisado em um computador por um software específico, sendo o resultado apresentado em tempo real na tela do computador (Figura 3).



Figura 1 - Placa separadora de som (microfones oral e nasal) posicionada

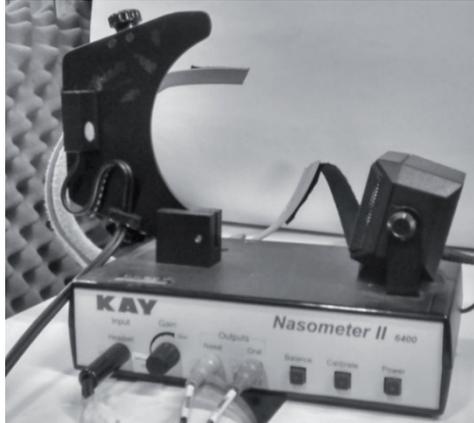


Figura 2 - Placa separadora posicionada no módulo do Nasômetro II 6400 (calibração)

Mais especificamente, ao produzir a fala durante a leitura ou a repetição de um texto, o sinal da fala é capturado pelos microfones do nasômetro e o programa computa a razão da energia acústica nasal pela energia total (soma da energia oral e nasal). O software converte, então, esta razão em porcentagem, ao multiplicá-la por 100. A seguinte fórmula representa como o escore de nasalância é obtido: $\text{Nasalância} = N \div (N + O) \times 100^8$. O valor expresso em porcentagem (escore de nasalância) é apresentado na tela do computador (Figura 3). Note-se que os valores apresentados na tela do computador referem-se à média, valor máximo e valor mínimo de nasalância.

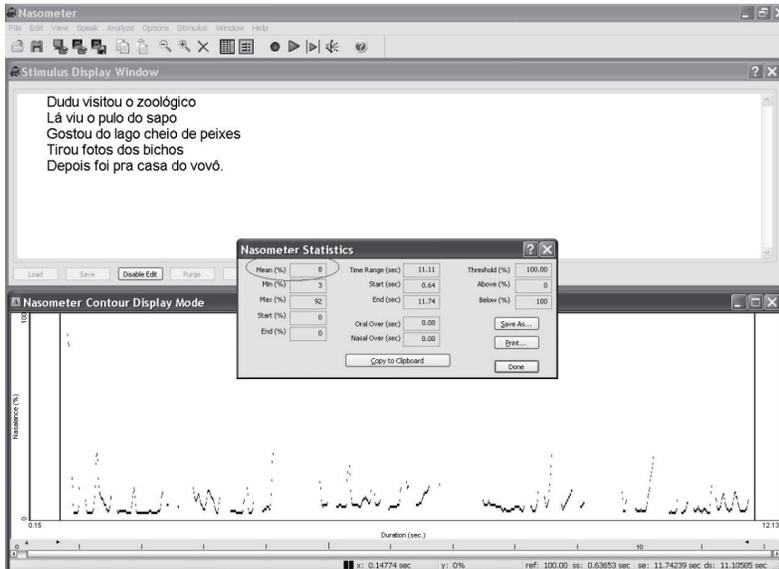


Figura 3 - Representação numérica (média, valor máximo e mínimo) e gráfica (nasograma) da análise do texto oral durante cálculo dos valores de nasalância

Além dos valores de nasalância (expressos em porcentagem) para um determinado estímulo de fala (texto, por exemplo), o equipamento nasômetro ainda dispõe de outro registro (em barras ou linhas) na tela do computador denominado nasograma, representando a nasalância obtida (Figura 3). Este registro mostra pontos individuais e em sequência, conforme eles são coletados durante a produção do estímulo (texto). A configuração do nasograma pode ser útil e colaborar no entendimento dos resultados obtidos, já que permitem visualizar a nasalância obtida sequencialmente durante a produção de um determinado estímulo de fala⁸.

Em termos percentuais, para a fala normal e durante a produção de sons orais, os valores de nasalância variam entre 10 e 30% do nível de base (baseline), enquanto durante a produção de sons predominantemente nasal estes valores estão, em média, entre 45 e 65% deste nível^{8,19}. É importante notar que durante a produção dos sons orais a energia acústica atravessa os tecidos ósseos e musculares, mesmo na presença de fechamento velofaríngeo. A placa separadora de som não é capaz de bloquear total-

mente o sinal recebido da boca em relação aos sinais emitidos pelo nariz, resultando nesta passagem de energia de um lado para o outro. Outro aspecto que poderia justificar nasalância registrada durante a fala oral é o fato de que, mesmo para falantes sem alterações de fala, existe leve ressonância nasal durante a produção das vogais⁸. Na fala patológica, quando há excesso de ressonância nasal, os valores de nasalância para a estímulos de fala desprovidos de sons nasais são mais altos que os estabelecidos para a fala normal e sugerem hipernasalidade. Por outro lado, quando há falta de ressonância nasal, os valores de nasalância obtidos para estímulos de fala predominantemente nasais são inferiores aos estabelecidos para a fala normal e sugerem hiponasalidade⁸.

ESTÍMULOS DE FALA

Os valores de nasalância são obtidos solicitando ao paciente que leia ou repita (no caso de crianças pequenas) um texto padronizado, sentenças ou sílabas. Conforme sumarizado por Kummer⁸ e Mayo e Mayo¹⁵, no inglês norte-americano, o texto “Zoo Passage” - constituído somente por sons orais - é utilizado para inferir se há fechamento velofaríngeo e se o mesmo é mantido durante a fala encadeada. Quando isso não ocorre, o ouvinte percebe a fala como hipernasal neste estímulo de fala¹⁵. Sentenças nasais, constituídas predominantemente por consoantes nasais (35% dos sons são nasais), são usadas para favorecer a identificação de obstrução nasal ou nasofaríngea que reduz a transmissão da energia acústica pela cavidade nasal. Quando há presença de tal obstrução, o ouvinte identifica a presença de hiponasalidade neste estímulo de fala¹⁵. O texto Rainbow, um estímulo com distribuição balanceada de sons orais e nasais (11,5% dos fonemas nesta passagem são consoantes nasais), é utilizado para verificar o aspecto temporal do fechamento velofaríngeo. Quando há alterações no aspecto temporal do fechamento velofaríngeo, a fala é percebida pelo ouvinte como hipernasal, com assimilação da nasalidade ou como ambos (hipernasalidade-hiponasalidade)¹⁵.

Outras línguas, incluindo o Português Brasileiro (PB), desenvolveram estímulos de fala similares aos utilizados no inglês-americano. Trindade, Genaro e Dalston (1997)¹⁹ desenvolveram conjunto de frases e foram os primeiros autores a estabelecer valores normativos de nasalância

para falantes do PB. Esses estímulos incluem o estímulo oral ZOO-BR, o estímulo oral alternativo ZOO2-BR constituído por consoantes de baixa pressão, as sentenças nasais NASAL-BR (constituídas por consoantes nasais) e o estímulo nasal alternativo NASAL2-BR desprovido de consoantes de alta pressão. Um estímulo representando distribuição balanceada de sons orais e nasais, para ser utilizado no PB, como o *Rainbow Passage*, não foi apresentado pelos autores. Outros autores²⁰ sugeriram o uso do vocábulo “papai”; no entanto este estímulo de fala apresenta limitações: pode ser somente utilizado para avaliar hipernasalidade e, por ter extensão curta, pode ter baixo critério de validade. Alguns autores recomendam o uso de estímulos de fala constituídos por, pelo menos, seis sílabas²¹.

Conforme apontado por Marino et al.²², os textos padronizados apresentados para o inglês norte-americano e para o PB por Trindade, Genaro e Dalston (1997)¹⁹ foram utilizados para estabelecer valores normativos de nasalância e são amplamente utilizados para fins clínicos com pacientes mais velhos e com boa leitura. Para o inglês americano, estímulos de fala mais curtos foram desenvolvidos por Mackay e Kummer²³ para serem utilizados com crianças pequenas. O SNAP Test (*Simplified Nasometric Assessment Procedure*), por exemplo, consiste de um conjunto de estímulos mais curtos (incluindo repetição de sílabas) que é repetido pela criança, após sua apresentação pelo avaliador. Outros textos alternativos (*Turtle* e *Mouse*) foram desenvolvidos para serem utilizados com crianças²⁴. Estímulos de fala mais curtos e com sentenças menos complexas foram recentemente desenvolvidos para o PB e valores normativos para estes textos foram obtidos²². Espera-se que esses textos possam ser utilizados por crianças e até mesmo por adultos com dificuldade de leitura, favorecendo a obtenção dos valores de nasalância para essas populações.

VALORES NORMATIVOS DE NASALÂNCIA

Valores normativos de nasalância devem ser estabelecidos para uma determinada população, a fim de possibilitar a comparação dos resultados obtidos na clínica para um indivíduo que está sendo avaliado com os valores estabelecidos para a língua falada por ele. Valores normativos de nasalância foram obtidos para muitas línguas no mundo, incluindo o

PB^{19,20,22}. Os primeiros estudos envolvendo o PB visaram à normatização dos valores de nasalância para a população sem distúrbios de ressonância¹⁹ e a obtenção dos limites para a normalidade²⁵ da nasalância, já que tais valores são descritos na literatura com dependentes da língua e do dialeto¹⁵. Conforme apontado na literatura⁸, quando os valores de nasalância do indivíduo que está sendo avaliado é comparado com dados normativos de sua língua, pode-se realizar um julgamento em relação ao aspecto da ressonância. Neste sentido, valores de nasalância mais altos do que os normativos sugerem hipernasalidade enquanto valores de nasalância inferiores aos normativos sugerem hiponasalidade. Vale ressaltar que o nível de nasalância varia de acordo com a vogal produzida, sendo que valores mais altos de nasalância são esperados para vogais altas e valores mais baixos de nasalância são esperados para vogais baixas⁸.

Além do efeito da língua e a constituição fonética dos estímulos de fala, outras variáveis, como o gênero e a idade dos sujeitos, podem influenciar os valores de nasalância e, portanto, devem ser considerados. Estudos normativos envolvendo falantes do PB para a leitura ou repetição de textos encontraram valores de nasalância inferiores para crianças quando comparados aos adultos^{19,22} e, ainda, valores de nasalância mais altos para mulheres adultas do que homens da mesma idade²².

RELAÇÃO ENTRE NASALÂNCIA E NASALIDADE DE FALA

Valores de nasalância podem ser comparados à nasalidade de fala de um indivíduo, identificada perceptivamente pelo ouvinte. A relação entre julgamentos perceptivos da nasalidade de fala e valores de nasalância pode ser avaliada de duas formas: por meio do estabelecimento da sensibilidade e especificidade e por análises de correlação⁵. Por meio da sensibilidade e especificidade podem-se estabelecer os valores de corte que melhor distingam fala normal e distúrbio de ressonância⁵. Sensibilidade refere-se à extensão na qual um escore identifica corretamente indivíduos sem alterações de ressonância, enquanto a especificidade refere-se à extensão na qual um escore exclui corretamente indivíduos com fala normal daqueles com fala alterada⁸. Para o inglês norte-americano, a melhor sensibilidade para o texto oral foi encontrada com valores de corte entre 26 e 32, com eficiência geral do diagnóstico entre

.69 e .87²⁶. Valores de nasalância para estímulo nasal (Nasal Sentence) menores que 50 mostraram sensibilidade de 48 a 1.0 e especificidade entre .79 e .91²⁷. Para o PB, durante a leitura do texto oral ZOO-BR, o valor de corte de 27% é definido como limite superior de normalidade. Assim, valores superiores a 27% podem ser interpretados como sugestivos de hipernasalidade para falantes do PB. Por outro lado, na leitura do conjuntos de frases nasais, o valor de corte de 43% é definido com limite inferior de normalidade, ou sejam valores inferiores a 43% podem ser interpretados como sugestivos de hiponasalidade para falantes do PB¹⁴.

Análises de correlação são também usadas para descrever a relação entre os valores de nasalância e as avaliações perceptivas da severidade dos distúrbios de ressonância⁵. Conforme apontado por Sweeney, Sell e O'regan²⁸, os resultados obtidos em estudos envolvendo a língua inglesa indicaram que a correspondência entre nasalância e nasalidade não é absoluta nem linear. Variações na correlação reportada na literatura americana foram atribuídas às diferenças metodológicas entre os estudos (diferenças nos estímulos de fala e nas escalas utilizadas nos julgamentos perceptivos, grau de experiência do avaliador, diferenças entre as amostras de fala usadas na avaliação perceptiva e na nasometria)⁸. Estudos envolvendo o PB, que investigaram a correlação entre os valores de nasalância e nasalidade, também encontraram variabilidade nos achados. Por exemplo, um estudo²⁹ indicou alta correlação entre nasalidade e escores de nasalância para as duas amostras de fala produzidas por sujeitos adultos, além de sugerir que a concordância interjuízes ao redor de 70% pode ser um aspecto que favorece a obtenção da correlação entre nasalidade de fala e escores de nasalância. Outro estudo obteve correlação baixa entre nasalidade e nasalância para duas frases utilizadas em crianças que tiveram sua nasalidade de fala julgada como leve³⁰.

APLICAÇÃO CLÍNICA DO NASÔMETRO EM CONDIÇÕES PATOLÓGICAS

Estudos apresentados na literatura apontam a validade da nasometria no diagnóstico dos distúrbios da ressonância e, portanto, o Nasômetro é considerado um instrumento efetivo que pode corroborar a avaliação e o diagnóstico dos distúrbios de ressonância em indivíduos de risco para disfunção velofaríngea e obstruções aéreas superiores¹⁵. Uma lista de possi-

bilidades do uso clínico do nasômetro e estudos representativos da aplicação clínica desse instrumento são apresentados por Mayo, Mayo¹⁵. De forma geral, dentre as muitas possibilidades de uso do nasômetro destacam-se: (a) identificação de mudanças na nasalidade de fala após procedimentos cirúrgicos (faringoplastia, veloplastia intravelar, uvulopalatofaringoplastia, cirurgia ortognática, maxilectomia, cirurgia endoscópica funcional dos seios da face); (b) seleção de sujeitos de risco para adenoidectomia ou efeitos pós adenoidectomia e tonsilectomia; (c) identificação dos efeitos de tratamento por CPAP (Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas) ou prótese de palato; (d) avaliação de obstrução de vias aéreas superiores ou hiponasalidade; (e) avaliação da nasalidade de fala de crianças com deficiência auditiva ou implantadas; (f) avaliação de crianças com apraxia de fala; (g) avaliação de pacientes com disartria, (g) monitoramento de intervenções cirúrgicas e/ou fonoaudiológicas realizadas; (h) uso como procedimento de biofeedback.

CONSIDERAÇÕES GERAIS

O uso de recurso instrumental pode fornecer maior sistematidade e/ou objetividade no diagnóstico dos distúrbios de ressonância da fala, corroborando julgamentos perceptivos da nasalidade de fala. A nasometria oferece o correlato acústico da nasalidade de fala (nasalância), sendo considerada efetiva para o uso com populações clínicas distintas. Clinicamente, uma das limitações encontradas é a não correspondência absoluta dos valores de nasalância e nasalidade de fala em casos que apresentam hipernasalidade leve. De forma geral, a nasometria é considerada um instrumento valioso no diagnóstico dos distúrbios da ressonância e no monitoramento destes distúrbios após intervenção.

REFERÊNCIAS

1. Kent RD. The speech sciences. San Diego: Singular; 1997.
2. Kummer AW. Cleft palate and craniofacial anomalies: effects on speech and resonance. 3rd ed. Clifton Park: Cengage Learning; 2014.
3. Kummer AW. Cleft palate and craniofacial anomalies: effects on speech and resonance. San Diego: Singular; 2001.

4. Peterson-Falzone SJ, Hardin-Jones MA, Karnell MP. Cleft palate speech. 3rd ed. St. Louis: Mosby; 2001.
5. de Boer GL, Bressmann T. Application of linear discriminant analysis to the nasometric assessment of resonance disorders: a pilot study. *Cleft Palate–Craniofac J.* 2015; 52(2):173-82. doi: 10.1597/13-109.
6. Henningsson G, Kuehn DP, Sell D, Sweeney T, Trost-Cardamone JE, Whitehill TL. Universal parameters for reporting speech outcomes in individuals with cleft palate. *Cleft Palate Craniofac J.* 2008; 45(1):1-17. doi: 10.1597/06-086.1.
7. Sweeney T. Nasality: assessment and intervention. In: Howard S, Lohmander A, editors. *Cleft palate speech: assessment and intervention.* Oxford: Wiley-Blackwell; 2011. p.199-217.
8. Kummer A. *Cleft palate and craniofacial anomalies: effects on speech and resonance.* 2nd ed. New York: Delmar Cengage; 2008.
9. Dutka JCR, Uemeoka E, Aferrri H, Pegoraro-Krook MI, Marino VCC. Total obturation of velopharynx for treatment of velopharyngeal hypodynamism: case report. *Cleft Palate Craniofac J.* 2012; 49(4):488–93. doi: 10.1597/09-240.
10. Kuehn DP, Moller KT. Speech and language issues in the cleft palate population: the state of the art. *Cleft Palate Craniofac J.* 2000; 37(4):348–83. doi: 10.1597/1545-1569(2000)037<0348:SALIIT>2.3.CO;2#sthash.bGrexXZ.dpuf
11. Whitehill TL, Lee AS-Y. Instrumental analysis of resonance in speech impairment. In: Ball MJ, Perkins MR, Muller N, Howard S, editors. *The Handbook of clinical linguistics.* Oxford: Blackwell; 2008. p.332–43.
12. Lohmander A, Olsson M. Methodology for perceptual assessment of speech in patients with cleft palate: a critical review. *Cleft Palate Craniofac J.* 2004; 41(1):64–70. doi: 10.1597/02-136#sthash.3BpenUkK.dpuf
13. Van Lierde KM, Wuyts FL, Bonte K, Van Cauwenberge P. The nasality severity index: an objective measure of hypernasality based on a multiparameter approach: a pilot study. *Folia Phoniatr Logop.* 2007; 59(1):31–8. doi: 10.1159/000096548
14. Trindade IEK, Yamashita RP, Gonçalves CGAB. Diagnóstico instrumental da disfunção velofaríngea. In: Trindade IEK, Silva Filho OG, coordenadores. *Fissuras labiopalatinas: uma abordagem interdisciplinar.* São Paulo: Editora Santos, 2007. p.123-43.
15. Mayo CM, Mayo R. Normative nasalance values across languages. *ECHO.* 2011, 6(1):22-32.

16. Fletcher SG, Adams LE, McCutcheon, MJ. Cleft palate speech assessment through oral nasal acoustic measures. In: Bzoch KR, editor. *Communicative disorders related to cleft lip and palate*. 3rd ed. Boston: Little-Brown; 1989. p.246-257.
17. Awan SN, Omlor K, Watts CR. Effects of computer system and vowel loading on measures of nasalance. *J Speech Lang Hear Res*. 2011; 54(5):1284–94. doi:10.1044/1092-4388(2011/10-0201)
18. de Boer GL, Bressmann T. Comparison of nasalance scores obtained with the Nasometers 6200 and 6450. *Cleft Palate Craniofac J*. 2014; 51(1):90–7. doi:10.1597/12-202.
19. Trindade IEK, Genaro KF, Dalston RM. Nasalance scores of normal brazilian portuguese speakers. *Braz J Dysmorphol Speech Hear Disord*. 1997; 1:23–34.
20. Di Ninno CQMS, Vieira JM, Teles-Magalhães LC, Padovani CR, Pegoraro-Krook, MI. Determinação dos valores de nasalância para falantes normais do português brasileiro. *Pro-Fono*. 2001; 13(1):71–7.
21. Watterson T, Lewis KE, Foley-Homan N. Effect of stimulus length on nasalance scores. *Cleft Palate Craniofac J*. 1999; 36(3):243–7.
22. Marino VCC, Dutka JCR, de Boer G, Cardoso VM, Ramos RG, Bressmann T. Normative nasalance scores for brazilian portuguese using new speech stimuli. *Folia Phoniatr Logop*. 2016; 67(5):238-44. doi:10.1159/000441976.
23. Mackay IR, Kummer AW. *Simplified nasometric assessment procedures*. Lincoln Park: Kay Elemetrics; 1994.
24. Watterson T, Hinton J, McFarlane S. Novel stimuli for obtaining nasalance measures from young children. *Cleft Palate Craniofac J*. 1996; 33(1):67–73.
25. Zuiani TBB. *Efeitos do tratamento cirúrgico da inadequação velofaríngea sobre a ressonância de fala: análise perceptiva e nasométrica [dissertação]*. São Paulo(SP): Pontífica Univerdidade Católica de São Paulo; 1996.
26. Dalston RM, Warren DW, Dalston ET. Use of nasometry as a diagnostic tool for identifying patients with velopharyngeal impairment. *Cleft Palate Craniofac J*. 1991; 28(2):184–9.
27. Dalston RM, Warren DW, Dalston ET. A preliminary investigation concerning the use of nasometry in identifying patients with hyponasality and/or nasal airway obstruction. *J Speech Hear Res*. 1991; 34(1):11–8.
28. Sweeney T, Sell D, O’regan M. Nasalance scores for normal-speaking Irish children. *CleftPalateCraniofac J*. 2004; 41(2):168-74.
29. Dutka JCR. *Relationship between perceptual ratings of nasality during cul-de-sac testing and nasalance scores [thesis]*. Gainesville(FL): University of Florida; 1996.
30. Pegoraro-Krook MI, Marino VCC, Silva S, Dutka JCR. *Correlação entre nasalância e nasalidade em crianças com hipernasalidade*. *Rev CEFAC*. 2014; 16(6):1936-44.

PARTE III
AVALIAÇÃO
FONOAUDIOLÓGICA

ESCALAS DE DESENVOLVIMENTO PARA AVALIAÇÃO DE CRIANÇAS

Dionísia Aparecida Cusin LAMÔNICA
Amanda Tragueta FERREIRA-VASQUES

INTRODUÇÃO

O desenvolvimento infantil é influenciado por complexas interações entre os fatores biológicos, psicossociais e ambientais, que proporcionarão a trajetória individual da evolução da criança, no decorrer da vida.

Diversas são as possibilidades de alteração no percurso do desenvolvimento de um bebê, considerando os períodos pré-natal, perinatal e pós-natal¹. Os fatores interferentes nestes períodos podem ser divididos em dois amplos grupos: os fatores intrínsecos e os extrínsecos. Dentre eles, encontram-se os fatores genéticos, hereditários, biológicos, neurológicos, estruturais, funcionais, ambientais, sociais, emocionais e comportamentais¹⁻².

Nesta perspectiva, o acompanhamento do desenvolvimento de crianças e a análise destes fatores, na primeira infância, são cruciais para a compreensão dos rumos do desenvolvimento nos seus diferentes estágios. Na trajetória do desenvolvimento infantil, é possível verificar crianças que não apresentam e que apresentam sinais de risco, alterações ou lesões neurológicas, problemas metabólicos ou síndromes genéticas³⁻⁴.

A primeira infância (zero a dois anos) é um período considerado crítico para o desenvolvimento infantil. Assim, o acompanhamento infan-

til desde a mais tenra infância é fundamental não somente para prevenir atrasos, na presença da condição de risco, mas também para estimular suas habilidades, aprimorando seu potencial.

Os procedimentos de triagens e avaliações têm como objetivos: monitorar o desenvolvimento; realizar os encaminhamentos adequados; orientar a família em relação às expectativas do desenvolvimento e formas de aperfeiçoá-lo; intervir precocemente e monitorar os efeitos dos procedimentos de intervenção.

Para o acompanhamento de crianças quanto ao desenvolvimento, é necessário que o serviço ofereça condições de assistência integral à saúde, com medidas preventivas, habilitadoras e reabilitadoras⁵. A organização de um serviço público, para este fim, necessita de condições físicas e estruturais que congreguem o conhecimento científico, com a utilização de procedimentos avaliativos que favoreçam a identificação da criança de risco, reduzindo resultados falsos negativos no diagnóstico infantil. O diagnóstico precoce, nesta perspectiva, traz desafios para os profissionais da área da saúde⁶⁻⁷.

A avaliação clínica do desenvolvimento infantil é indispensável, considerando dois aspectos fundamentais: o conhecimento científico e a experiência do profissional ou equipe que atenderá o bebê. Somada a este aspecto encontra-se a avaliação objetiva, por meio da utilização de instrumentos padronizados, possibilitando a comparação do bebê com dados normativos da população com desenvolvimento típico, conduzindo de maneira mais assertiva o diagnóstico precoce de alterações do desenvolvimento, reduzindo a possibilidade de falso negativo, permitindo intervenção adequada⁸⁻⁹.

Quando uma determinada alteração é diagnosticada precocemente, o acompanhamento do bebê, bem como a estimulação e tratamentos adequados reduzirão as consequências funcionais destas alterações, contribuindo para o desenvolvimento futuro e redução do impacto desta condição, interferindo na qualidade de vida da criança e de sua família.

No processo de avaliação infantil, a escolha dos instrumentos a serem utilizados é de extrema relevância. Ela deve se basear em critérios, tais como: o referencial teórico, a acessibilidade, incluindo custos do instrumento, treinamentos para sua utilização, tempo de aplicação e, principalmente, propriedades psicométricas^{7,10-11}.

As propriedades psicométricas de um instrumento referem-se a critérios de validade e confiabilidade. A validade é definida como a capacidade de um teste realmente medir aquilo a que se propõe, em várias dimensões, como conteúdo e critérios concorrentes, ou seja, na comparação de um instrumento com outro, este demonstra a possibilidade de mensurar o mesmo comportamento¹¹. Medidas confiáveis são replicáveis e consistentes gerando os mesmos resultados, ou seja, é sua coerência, determinada por meio da constância dos resultados, e medidas válidas são representações precisas das características que se pretende medir¹⁰.

No Brasil, o desafio para a realização de triagens ou diagnóstico precoce é a escolha dos instrumentos, pois há carência de instrumentos normatizados e padronizados para a população, implicando na utilização de procedimentos de avaliação desenvolvidos em outros países, de acordo com suas normas, muitas vezes não compatíveis com a realidade brasileira^{7-8,11-13}. Autores afirmam que é necessário validar medidas para a população brasileira¹⁴.

Na aplicação de instrumentos de avaliação, deve-se considerar o conhecimento do profissional sobre a aplicabilidade do instrumento e os recursos disponíveis a serem utilizados, verificando a sensibilidade, especificidade e confiabilidade na avaliação. Utilizar instrumentos de avaliação confiáveis é fundamental para garantir maior eficácia no processo avaliativo e de diagnóstico e melhor planejamento terapêutico¹¹.

Mesmo considerando a importância de escalas e testes de rastreio, principalmente pela menor demanda de tempo em sua aplicação, é indispensável a possibilidade de ter disponíveis instrumentos que se preocupem com a obtenção de quocientes do desenvolvimento, em suas áreas fundamentais (motora, linguística e pessoal-social), proporcionando critérios para o diagnóstico precoce e possibilitando intervenção acertada com repercussão na qualidade de vida da população. É vasta a literatura que abrange os instrumentos de avaliação disponíveis para tais fins^{7,11-12,15-16}.

INSTRUMENTOS DE TRIAGEM E AVALIAÇÃO UTILIZADOS NO BRASIL

Como instrumentos de avaliação do desenvolvimento infantil podem ser encontrados Escalas, Testes ou Inventários, a maioria com a

finalidade de rastreio (trialogem) e, em menor quantidade, instrumentos de diagnóstico. Ressalta-se a escassez de instrumentos padronizados na faixa etária de zero a dois anos.

Vários países têm se preocupado com o acompanhamento longitudinal do desenvolvimento de crianças, principalmente das que apresentam sinais de risco para alterações do desenvolvimento, pois esta condição pode se tornar um problema de saúde pública^{2,17-18}. É necessário verificar o custo-efetividade do instrumento em termos de sua acurácia, para reduzir o número de falsos positivos ou falsos negativos, pois essas condições podem trazer custos adicionais financeiros para o sistema de saúde e emocionais para a população-alvo¹⁷.

A seguir, serão apresentados alguns instrumentos de triagem e avaliação do desenvolvimento infantil, utilizados no Brasil, sua finalidade e estado da arte.

EARLY LANGUAGE MILESTONE SCALE (ELM)¹⁹

A *Early Language Milestone Scale* (ELM) é considerada um instrumento de triagem¹⁹. A faixa etária de abrangência é de zero até 36 meses e é composta pela Função Auditiva Receptiva (AR), Função Auditiva Expressiva (AE) e Função Visual (V). Quarenta e um comportamentos estão dispostos em folha única, na forma de gráfico, de maneira que se possa localizar cada item e o mês no qual determinada habilidade deve ter seu início. A Escala apresenta um gráfico indicando os valores de 25%, 50%, 75% e 90% como representativos de porcentagens de crianças que atingiriam a habilidade testada durante o processo de validação da escala, dentro de cada faixa etária.

O tempo de aplicação da escala vai depender da idade e do nível de habilidade da criança avaliada. Inicialmente, traça-se uma linha vertical em toda a escala, exatamente na idade cronológica da criança a ser testada. Os materiais necessários para a realização da escala são: protocolo de resposta, sino, copo, colher, lápis e bola. Em seguida, deverão ser verificados todos os itens que cruzam esta linha vertical em cada uma das três funções AR, AE, V para se determinar os níveis de teto e base. Devem-se identificar os três itens de sucesso e de fracasso em cada uma das funções. Considera-

se a testagem direta (T); a observação incidental do comportamento em questão (O) e/ou o relato dos pais (H). Se o nível “base” da criança estiver entre os 90%, em todos os itens e sem falhas, cruzando a linha da idade da criança, considera-se que a criança apresenta desempenho adequado. A falha em um ou mais itens entre os 90%, na tentativa de se encontrar a base, requer a determinação do nível teto para tal função. Se o valor de 75% no item de teto exceder a idade cronológica da criança, considera-se que passou na escala ELM. Pode-se traçar a linha de desempenho em cada função avaliada após a análise do desempenho da criança.

OBSERVAÇÃO DO COMPORTAMENTO COMUNICATIVO (OCC)²⁰

Protocolo desenvolvido para estruturar de maneira mais objetiva a observação do comportamento comunicativo de crianças de zero a seis anos. Pode ser utilizado no acompanhamento de crianças com desenvolvimento típico ou de risco para alterações comunicativas, de diferentes etiologias.

É importante realizar filmagem da aplicação do teste para análise posterior. São verificadas habilidades comunicativas, as quais englobam habilidades dialógicas e conversacionais, meios de comunicação, funções comunicativas, compreensão verbal, contextualização da linguagem, formas de manipulação e uso funcional dos objetos, simbolismo, organização do brinquedo e imitação. A aplicação do protocolo deve ser realizada em ambiente estruturado e em situações semidirigidas, com atividades lúdicas e interativas, nas quais são oferecidos objetos concretos com o objetivo de verificar suas ações e interações.

Na primeira versão do protocolo, são analisadas as seguintes categorias: Intenção comunicativa; Interação com avaliadora; Contato ocular; Início diálogo; Manutenção diálogo; Vocalizações; Produção de palavras; Produção de frases com mais de dois elementos; Compreensão de ordens simples; Realização de ordens simples; Compreensão de ordens complexas; Realização de ordens complexas; Narrativa; Brincar simbólico; Tempo de atenção; Função de informar; Função de protestar; Função de solicitar; Função de oferecer; Função de Imitar. Para melhor análise e posterior padronização, o protocolo está em processo de adaptação do conteúdo de análise, dividido por faixas etárias.

INVENTÁRIO DO DESENVOLVIMENTO DE HABILIDADES COMUNICATIVAS *MACARTHUR* - PRIMEIRAS PALAVRAS E GESTOS²¹

O Inventário do Desenvolvimento de Habilidades Comunicativas MacArthur - Primeiras palavras e gestos²² foi adaptado e normatizado²¹. Este Inventário apresenta o objetivo de recolher informações referentes à observação familiar quanto à compreensão, produção lexical e uso de gestos. É composto por duas partes: uma relacionada à compreensão e produção lexical e outra relacionada a ações e gestos.

O inventário é organizado por seções.

A seção A é denominada “Primeiros Gestos Comunicativos” tem a finalidade de verificar se a criança já começou a responder à linguagem. É composta por três questões. A seção B é composta por 28 frases, em que se solicita que o familiar responda, dentre as frases apresentadas, qual a frase que a criança parece compreender.

A seção C é composta por duas perguntas: uma sobre a frequência de nomeação e outra sobre a frequência de imitação.

A seção D é composta por 421 itens organizados em 22 categorias semânticas. Incluem substantivos (brinquedos, animais, veículos, comida e bebida, roupas, partes do corpo, móveis e aposentos, utensílios da casa, objetos, lugares e pessoas), efeitos sonoros e sons de animais, verbos, qualidades e atributos, jogos e rotinas, pronomes, quantificadores, palavras de tempo, estados (verbos “ser” e “estar”), interrogativas, preposições, locativos e artigos. Essa seção foi planejada para verificar as observações quanto ao comportamento comunicativo. Os pais são questionados sobre quais as categorias que apenas compreendem (recepção) e aquelas que compreendem e falam (recepção e expressão). A segunda parte focaliza ações e gestos. São 63 gestos, organizados em seis categorias. A categoria A – Primeiros Gestos Comunicativos – é composta por 13 itens e inclui gestos dêiticos: dar, mostrar, apontar e gestos comunicativos já convencionais. É solicitado aos pais que informem se cada um dos itens é observado sempre, algumas vezes ou não observado. A categoria B – Jogos e Rotinas – é composta por oito itens, no qual o familiar vai responder se cada comportamento já foi realizado pela criança. A categoria C – Ações com objetos – consta de 17 itens; a D – fingindo ser os pais – por 12 itens; a E – imitação de outras

atividades – por 15 itens; e a categoria F – ações com um objeto no lugar de outro – é composta por um item e espaço para acrescentar os comentários do familiar quanto à observação destas categorias. A partir da categoria B até a categoria F, solicita-se que o familiar responda positivamente ou negativamente. Há espaço para escrever as observações do familiar quanto a estes quesitos. A parte 3 é composta de informações gerais, dados de identificação e outras informações.

Desta forma, a metodologia de coleta das informações é baseada no relato parental, por meio do questionamento, a fim de fornecer dados representativos do universo infantil, uma vez que estes convivem com a criança no ambiente familiar. Após a aplicação do inventário *MacArthur*, os dados são transformados em porcentagens, seguindo as normativas previstas no Manual do Inventário. Apesar da faixa etária a que se refere o instrumento, a seção D tem sido utilizada para recolher informações quanto às categorias semânticas, em qualquer faixa etária, para verificar a percepção da família quanto à recepção (compreende) e expressão (compreende e fala).

ALBERTA INFANT MOTOR SCALE (AIMS)²³

A *Alberta Infant Motor Scale* tem por objetivo verificar a maturação motora de bebês, desde o nascimento até a aquisição independente da marcha, por volta de 18 meses. Compõe-se de 58 itens, distribuídos nas posições prono, supino, sentado e em pé. É aplicada de maneira espontânea, por meio da observação de cada um dos itens em três aspectos do desenvolvimento motor: sustentação de peso, postura e movimentos antigravitacionais. O escore final da escala é global e fornece resultado normal, suspeito ou anormal, de acordo com a idade da criança. Amplamente utilizada na avaliação de bebês nascidos a termo e prematuros, bem como para acompanhamento de crianças com suspeita de atraso motor e verificação da eficácia da intervenção precoce, quando necessária. Escala útil, prática e de baixo custo.

TESTE DE SCREENING DE DESENVOLVIMENTO DENVER-II²⁴

Trata-se de uma escala de triagem do desenvolvimento para crianças de zero a seis anos, que avalia o desempenho nas seguintes habilidades:

Pessoal-Social (PS), Linguagem (LG), Motor Fino-Adaptativo (MFA) e Motor Grosso (MG), com 125 itens distribuídos para esse fim. Sua aplicação é realizada por meio de testagem direta das habilidades, da observação do comportamento e da consideração do histórico relatado pelos pais. Na administração do instrumento, inicialmente, é calculada a idade da criança em meses e, em seguida, é traçada uma linha vertical no protocolo de registro do teste. Aplicam-se procedimentos relativos a essa faixa etária para todas as áreas, seguindo as normas de aplicação. Os resultados são assim anotados: Avançado - quando a criança realiza a atividade na habilidade que ultrapassa totalmente a sua linha da idade; Passou - quando a criança desempenha adequadamente a atividade; Atenção - quando a linha da idade se encontra na área azul da barra da prova a ser aplicada, e a criança falha ou se recusa a fazer a atividade proposta; Falha - quando a criança falha em qualquer atividade proposta, podendo isto ser considerado atraso ou atenção; Atraso - quando a linha da idade ultrapassa a marca azul e a criança não realiza ou se recusa a fazer a tarefa proposta; Não oportunidade - se os pais relatarem que a criança não realiza a tarefa devido a restrições dos cuidadores, por não ter tido oportunidade desta experiência ou por outras razões; Recusa - se a criança se recusa a realizar a tarefa proposta. O resultado final é interpretado segundo critérios do manual: Normal - quando a criança não apresenta nenhum “atraso” e, no máximo, uma “atenção”; Risco - quando a criança apresenta duas ou mais “atenções” e/ou um ou mais “atrasos”; Não testável - marcação de “recusas” em um ou mais itens quando a linha da idade estiver completamente à direita ou em mais do que um item com a linha da idade na área 75% - 90%. Após aplicação do instrumento são traçadas novas linhas referentes ao desempenho da criança para a área avaliada, levando-se em consideração a última habilidade que ela realizou com êxito. Dessa forma, obtêm-se quatro linhas de desempenho correspondentes a cada habilidade: Pessoal-Social, Motora Fina-Adaptativa, Linguagem e Motora Grossa. O Teste de Screening de Desenvolvimento Denver II prevê a correção da idade da prematuridade para crianças abaixo de 24 meses. A tradução, adaptação transcultural e validação do Teste de Desenvolvimento Denver II estão sendo realizadas por um grupo de pesquisadores brasileiros.

INVENTÁRIO PORTAGE OPERACIONALIZADO (IPO) ²⁵

O Inventário Portage Operacionalizado foi criado por Bluma et al. (1976)²⁶ e adaptado para a realidade brasileira²⁵. Esse material tem sido utilizado para monitorar as aquisições de desempenho de crianças; proporcionar ensino de habilidades e sistema de registro; propor procedimentos de treinamento domiciliar; compor currículo para a avaliação e o ensino de crianças com necessidades especiais; elaborar procedimentos de intervenção e de avaliação dos progressos da criança ao longo e depois de um período de intervenção.

É composto por 580 comportamentos, distribuídos em 5 áreas (motora, cognitiva, linguagem, autocuidados e socialização), separados por faixa etária, de 0 a 6 anos, e uma área específica (estimulação infantil) para bebês de 0 a 4 meses. A área de estimulação infantil possui 45 itens, a de desenvolvimento motor, 140; a de autocuidados, 105; a de cognição, 108; a de socialização, 83; e a de linguagem, 99 itens. Os itens são divididos por faixas etárias: 0 a 4 meses, 1 a 2 anos, 2 a 3 anos, 3 a 4 anos, 4 a 5 anos e 5 a 6 anos.

O IPO tem se mostrado um instrumento extremamente útil na identificação de defasagens de crianças, embora não tenha objetivo de diagnóstico. Quando aplicado em forma de questionário para os pais, verifica-se que este instrumento auxilia na compreensão sobre o desenvolvimento e desempenho da criança. A operacionalização das habilidades consiste em especificar as respostas observadas, as condições de avaliação, ou seja, como proceder para avaliar, que objetos usar em cada item e qual critério usar para a correção das respostas ou número de acertos/erros por tentativa.

O livro publicado²⁵ traz todas as informações relevantes para o conhecimento deste inventário.

PROTOCOLO DE OBSERVAÇÃO COMPORTAMENTAL (PROC) ²⁷

O PROC, elaborado em 2004, objetiva sistematizar a avaliação de crianças com idade entre 12 e 48 meses, quanto ao desempenho das habilidades comunicativas e cognitivas por meio de observação comportamental. É um instrumento útil na detecção precoce de crianças com alterações no desenvolvimento da linguagem, mesmo antes do apareci-

mento da oralidade. A aplicação leva de 30 a 40 minutos e a avaliação deve ser registrada em vídeo para análise posterior. Apresenta a descrição de variáveis quantitativas e qualitativas. O protocolo apresenta três áreas: 1. Habilidades Comunicativas; 2. Compreensão Verbal; 3. Aspectos do Desenvolvimento Cognitivo. É oferecida lista para organizar uma caixa com brinquedos. O material está disponibilizado em livro com as informações de aplicabilidade²⁷.

ESCALA DE DESENVOLVIMENTO DE GESELL E AMATRUDA (EDGA) ²⁸

A EDGA é uma escala para verificação do desenvolvimento global de crianças na faixa etária de 0 a 72 meses. As categorias de análise são: habilidades motora grossa, fina, adaptativa, linguagem e pessoal-social. Os comportamentos são organizados em idades-chave, verificadas nas folhas de respostas. O resultado final é quantitativo e expresso em Quociente de Desenvolvimento (QD). O material está disponibilizado em livro com as informações de aplicabilidade²⁸.

PEDIATRIC EVALUATION OF DISABILITY INVENTORY (PEDI) ²⁹

Instrumento utilizado para caracterizar os aspectos funcionais de crianças de seis meses a sete anos e seis meses de idade. A versão brasileira foi adaptada⁹. É aplicado por meio de entrevista com os responsáveis, para avaliar as habilidades funcionais de crianças com alterações do desenvolvimento durante sua rotina diária. Abrange três áreas: autocuidado, mobilidade e função social, distribuídas em três partes distintas de aplicação. A análise realizada em cada item da primeira parte é diante da resposta sobre a realização ou não da atividade questionada. Um escore individual por área é encontrado, designando o desempenho funcional individualmente em cada área. A segunda parte irá quantificar a ajuda do responsável na realização de algumas tarefas nas três áreas de análise. Nesta parte, a pontuação será atribuída de acordo com os seguintes critérios: assistência total, assistência máxima, assistência moderada, assistência mínima, supervisão e independente. A última parte é composta por uma lista de alterações, utilizadas pela criança, para realizar as tarefas funcionais. A pontuação é específica para cada item. Os escores obtidos são transformados em escores

escalares e normativos. O material está disponibilizado em livro com as informações de aplicabilidade²⁹.

ESCALA DE DESENVOLVIMENTO INFANTIL DE BAYLEY (BAYLEY-III)³⁰

As escalas Bayley-III de desenvolvimento infantil, atualizada em 2006 (BSID-III)³⁰, são utilizadas para avaliar o desenvolvimento funcional progressivo de crianças na faixa etária de zero a 42 meses, nos domínios: Motor, Cognitivo, Linguagem, Social-emocional e Adaptativo. Essa escala tem sido amplamente utilizada em outros países, porém ainda não foi padronizada e validada para a população brasileira. A aplicação dos itens da avaliação é realizada por meio da observação direta e interação com a criança, utilizando material lúdico, de forma sistemática, e há partes que podem ser aplicadas questionando os familiares. O desempenho é avaliado de maneira global, com a somatória do desempenho nas escalas. É reconhecida como válida (alta sensibilidade e confiabilidade) e precisa na avaliação do desenvolvimento infantil, tanto para avaliação clínica quanto para utilização em pesquisas científicas. As escalas Bayley III só podem ser aplicadas por profissionais especializados e treinados, exigindo-se treinamento para a aplicação.

ESCALA DE DESENVOLVIMENTO MENTAL DE GRIFFITHS (EDMG)³¹

É um instrumento de diagnóstico que abrange cinco áreas do desenvolvimento (motora grossa, linguagem, pessoal-social, motora fina-adaptativa e de execução). Existem duas escalas: uma para crianças de zero a dois anos e outra para crianças de dois a oito anos. A primeira é constituída por manual, caderno de registro e kit de materiais e a segunda, por manual de administração, caderno de registro, caderno de grafismo e kit de materiais. Para sua aplicação, é necessário realizar treinamento com profissional habilitado. No Brasil, há a autorização para a adaptação e normatização da escala para crianças de zero a dois anos (ainda em curso). Essa escala pode ser utilizada para acompanhamento do desenvolvimento infantil em crianças com ou sem risco para alteração no desenvolvimento, bem como para diagnóstico de alterações nas diferentes áreas do desenvolvimento individualmente ou de maneira global, permitindo melhor compreensão das consequências de

patologias e acometimentos mais graves nas áreas do desenvolvimento em si. Em cada área ou subescala, os itens estão organizados por sequências de comportamentos. A avaliação do desenvolvimento permite cotar os resultados de forma a obter um perfil que expresse as áreas de desenvolvimento mais favorecidas e as menos valorizadas e o modo como a criança se situa em relação à média da faixa etária correspondente. A interpretação do perfil e a análise do constructo das subescalas conduzem ao diagnóstico e permitem fazer uma análise qualitativa do comportamento da criança. É vastamente utilizada para acompanhamento do desenvolvimento infantil, permitindo visualização clara da evolução do desempenho de cada criança, devido à disposição da folha de resposta do instrumento.

As Escalas de Desenvolvimento Mental de Griffiths EDMG³¹ e as Escalas de Desenvolvimento Infantil de Bayley-III³⁰ destinam-se ao diagnóstico de alterações nas diferentes áreas do desenvolvimento.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O fonoaudiólogo tem papel fundamental no diagnóstico das alterações da linguagem infantil. Quando se avaliam crianças em condições de risco, principalmente na primeira infância, é de extrema relevância que sejam verificadas todas as dimensões do desenvolvimento infantil, uma vez que uma área influencia a outra. No processo de diagnóstico do desenvolvimento infantil é indicada a aplicação de mais de um instrumento para que se verifique se há concordância quanto aos escores obtidos. O processo de diagnóstico fonoaudiológico envolve diferentes e complexas ações, tais como: observações sistemáticas e aplicação de provas que comparam o desempenho da criança com outras crianças com desenvolvimento típico; uso de instrumentos que favoreçam a comparação de crianças com um grupo de referência. O uso de procedimentos formais requer alguns cuidados por parte do avaliador, uma vez que requer rigor na aplicação, domínio no manuseio e, principalmente, cuidados na análise e interpretação dos resultados obtidos quando se utilizam instrumentos que não estão normatizados e padronizados para a realidade brasileira.

REFERÊNCIAS

1. Moura-Ribeiro MVL. Primeiras experiências e consequências no desenvolvimento da criança. In: Riechi TIJS, Moura-Ribeiro MVL. Desenvolvimento de crianças nascidas pré-termo. Rio de Janeiro: Revinter; 2012. p.3-7.
2. Swingler MM, Perry NB, Calkins SD. Neural plasticity and the development of attention: intrinsic and extrinsic influences. *Dev Psychopathol.* 2015; 27(2):443-57. doi: 10.1017/S0954579415000085.
3. Campos-Castelló J. Retraso madurativo neurológico *Rev Neurol.* 2013; 57:(Suppl 1):211-9.
4. Jeste SS. Neurodevelopmental behavioral and cognitive disorders. *Continuum.* 2015; 21(3):690-714. doi: 10.1212/01.CON.0000466661.89908.3c.
5. Brasil. Ministério da Saúde. Saúde da criança: acompanhamento do crescimento e desenvolvimento infantil [livro na internet]. Brasília: Ministério da Saúde, 2002. (Série Cadernos de Atenção Básica, 11; Série A. Normas e Manuais Técnicos, 173) 2002. [Acesso: 2015 jun 1]. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/crescimento_desenvolvimento.pdf
6. Figueiras AC, Souza ICN, Rios VG, Benguigui Y. Manual de vigilância do desenvolvimento Infantil no contexto da AIDPI [livro na internet]. Washington: Organização Pan-Americana da Saúde; 2005. [Acesso: 2015 jun 1]. Disponível em: http://www.ufrgs.br/pediatria/z3_1_5_biblio_files/Manual_neurodesenvolvimento_AIDIPI.pdf
7. Silva NDSH, Lamy-Filho F, Gama MEA, Lamy ZC; Pinheiro AL, Silva DN. Instrumentos de avaliação do desenvolvimento infantil de recém-nascidos prematuros. *Rev Bras Cresc Desenv Hum.* 2011; 21(1):85-98.
8. Santos RS, Araújo APQC, Porto MAS. Diagnóstico precoce de anormalidades no desenvolvimento em prematuros: instrumentos de avaliação. *J Pediatr.* 2008; 84(4):289-99. doi: 10.1590/S0021-75572008000400003
9. Madaschi V, Paula CS. Medidas de avaliação do desenvolvimento infantil: uma revisão da literatura nos últimos cinco anos *Cad Pós Grad Disturb Desenvol.* 2011; 11(1):52-6.
10. De Bem ABD, Lanzer EA, Tambosi-Filho E. Sanches OP, Bernardi Junior P. Validade e confiabilidade de instrumento de avaliação da docência sob a ótica dos modelos de equação estrutural. *Avaliação.* 2011; 16(2):375-401. doi: 10.1590/S1414-40772011000200008
11. Moreira RS, Figueiredo EM. Instrumentos de avaliação para os dois primeiros anos de vida do lactente. *J Hum Growth Dev.* 2013; 23(2):215-21.

12. Vieira MEB, Ribeiro FV, Formiga CKMR. Principais instrumentos de avaliação de desenvolvimento da criança de zero a dois anos de idade. *Rev Movimenta*. 2009; 2(1):23-31.
13. Rocha SR, Dornelas LF, Magalhães LC. Instrumentos utilizados para avaliação do desenvolvimento de recém-nascidos pré-termo no Brasil: revisão da literatura. *Cad Ter Ocup UFSCAR*. 2013; 21(1):109-17. doi: 10.4322/cto.2013.015
14. Magalhães LC, Fonseca KL, Martins LDTB, Dornelas LF. Desempenho de crianças pré-termo com muito baixo peso e extremo baixo peso segundo o teste Denver-II. *Rev Bras Saúde Mater Infant*. 2011; 11(4):445-53. doi: 10.1590/S1519-38292011000400011
15. Rodrigues OMPR. Escalas de desenvolvimento infantil e o uso com bebês. *Educar Rev*. 2012; 1(43):81-100.
16. Teixeira NMA, Costa IS. Apresentação dos principais instrumentos utilizados para avaliação do desenvolvimento motor de crianças com paralisia cerebral. *Estac Cient*. 2012; 1(ed espec):1-13.
17. Morris J, Perkins D, Sarkozy V, Moline A, Zwi K, Williams K. Performance of the Australian developmental screening test in a clinical setting. *J Paediatr Child Health*. 2012; 48(11):1004-9. doi: 10.1111/j.1440-1754.2012.02588.x.
18. Abdel-Latif ME, Bajuk B, Ward M, Oei JL, Badawi N. Neurodevelopmental outcomes of extremely premature infants conceived after assisted conception: a population based cohort study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2013; 98(3):205-11.
19. Coplan J. Early language milestone scale. 2nd ed. Texas: Pro-ed; 1993.
20. Ferreira AT. Vocabulário receptivo e expressivo de crianças com síndrome de Down [dissertação]. Bauru: Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo; 2010.
21. Teixeira ER. A adaptação dos inventários MacArthur de desenvolvimento comunicativo (CDI) para o português brasileiro. In: Anais do II Congresso Nacional da ABRALIN; Florianópolis, SC. Florianópolis: Associação Brasileira de Linguística; 2000. p.479-87.
22. FENSON L, Marchman VA, Thak DJ, Dale PS, Reznick JS, Bates E. MacArthur Communicative Development Inventories: user's guide technical manual. San Diego, California: Singular Publishing Group; 1993.
23. Piper M, Darrah J. Motor assessment of the developing infant. Philadelphia: W.B.; 1994.
24. Frankenburg WK, Dodds J, Archer P, Shapiro H, Bresnick B. The Denver II: a major revision and restandardization of Denver developmental screening test. *Pediatrics*. 1992; 89(1):91-7.

25. Williams LCA, Aiello ALR. O Inventário Portage operacionalizado: intervenção com famílias. São Paulo: Memnon; 2001.
26. Bluma S, Shearer M, Frohman A, Hilliard J. The Portage Guide to Early Education (revised edition). Portage, Wisconsin: Cooperative Educational Service Agency; 1976.
27. Zorzi JL, Hage SRV. PROC - Protocolo de observação comportamental: avaliação de linguagem e aspectos cognitivos infantis. São José dos Campos: Pulso; 2004.
28. Knoblock H, Passamanick B. Diagnóstico do desenvolvimento: avaliação do desenvolvimento neuropsicológico no lactente e na criança pequena: o normal e o patológico. 4a. ed. Rio de Janeiro: Atheneu; 2000.
29. Mancini MC. Inventário de avaliação pediátrica de incapacidade (PEDI): manual da versão brasileira adaptada. Belo Horizonte: UFMG; 2005.
30. Bayley, N. Bayley scales of infant and toddler development: administration manual. 3rd ed. . San Antonio: The Psychological Corporation; 2006.
31. Huntley M. Manual Griffiths: escala de desenvolvimento mental de Griffiths – revisão de 1996 (dos 0 aos 2 anos). Lisboa: CEGOC-TEA; 1996.

PREDITIVOS DA LINGUAGEM FALADA NA IDENTIFICAÇÃO DE PROBLEMAS DA ESCRITA

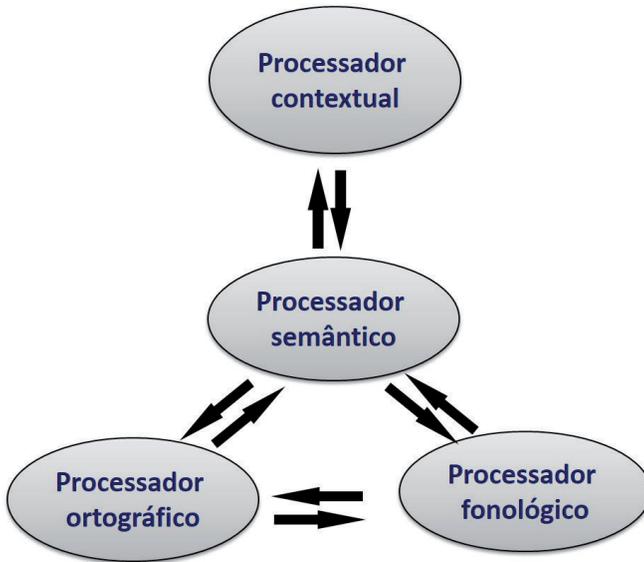
Ana Luiza G.P. NAVAS

INTRODUÇÃO

Nas últimas décadas, a busca pelo conhecimento sobre as habilidades necessárias para o sucesso do desenvolvimento de leitura tem sido a motivação para grande parte da pesquisa científica na área da psicologia cognitiva, neurociências e fonoaudiologia. No entanto, saber quais são essas habilidades não garante que a complexidade de interações e influências destes processos seja entendida. Há a real necessidade de estudar quais as habilidades e quais os mecanismos que permitem prever o desempenho de leitura e escrita, para, assim, investir na promoção do desenvolvimento infantil tendo em conta essas habilidades. O modelo tradicional mais conhecido, no qual se espera a criança falhar, para então reconhecer a necessidade e tratar, é um modelo caro, pouco efetivo e, de certa forma, injusto com a criança e sua família. A promoção da saúde e prevenção de transtornos de aprendizagem são abordagens muito mais duradouras e efetivas para garantir que toda criança atinja seu potencial de aprendizagem¹. Para tanto, devemos identificar os fatores preditivos para o aprendizado da leitura, por exemplo. Seriam esses fatores os mesmos para a criança que tem um desenvolvimento típico de leitura ou seriam outros os fatores relevantes quando a criança já apresenta um transtorno de linguagem oral?

Se houver possibilidade de identificar com precisão quais as habilidades de linguagem oral, no momento 1, relacionadas com as habilidades de leitura, no momento 2, deverá ser possível intervir e promover o desenvolvimento das mesmas, para que esta influência seja positiva e exerça, assim, um papel protetor do desenvolvimento de linguagem escrita.

Para entender essas relações complexas, faz-se importante lançar mão do modelo interativo de processamento de leitura², que considera crucial a ativação sincronizada e equilibrada de quatro processadores, de diferentes níveis linguísticos: fonológico, ortográfico, semântico e contextual (Figura 1).



Fonte: Adams MJ. *Beginning to read: thinking and learning about print*. Cambridge: MIT; 1990. Adaptado do modelo de: Seidenberg MS, McClelland JL. A distributed, developmental model of word recognition and naming. *Psychol Rev.* 1989; 96(4):523-68.

Figura 1 - Modelo processamento de leitura

O modelo preconiza que, no início da alfabetização, há paulatinamente a construção de um léxico ortográfico visual que vai sendo estabelecido com a experiência, estímulos, e explicitação das relações entre fonemas e suas combinações (processador fonológico) e os grafemas ou unidades gráficas (processador ortográfico). Na maioria dos casos, neste

momento do desenvolvimento da criança, a apropriação da linguagem oral já está estabelecida de forma sincrônica e harmoniosa. Ocorre, então, o reconhecimento visual da palavra e sua relação com a representação fonológica correspondente, o acesso ao significado (processador semântico) e, mais ainda, ao sentido que quer se empregar para aquele enunciado, frase ou texto, com base no contexto onde estes ocorrem (processador contextual)³.

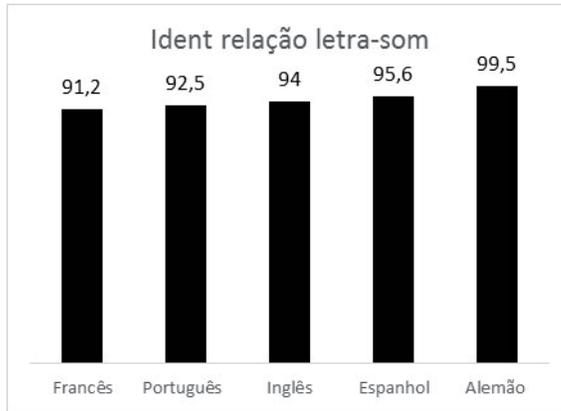
Qualquer falha estrutural ou lentidão neste complexo processamento de informações entre os processadores pode resultar em dificuldades para reconhecer letras, palavras, encontrar seu significado ou, ainda, de compreender um texto.

Vários estudos têm demonstrado que as condições favoráveis para o desenvolvimento de linguagem oral, compreendendo a estrutura fonológica, morfológica, semântica e sintática, são essenciais para que essa relação com a linguagem escrita aconteça⁴

Além disso, o conhecimento do alfabeto e a identificação dos sons das letras também têm sido considerados importantes aquisições para o aprendizado da leitura, uma vez que possibilitam o acesso rápido e automático dos fonemas correspondentes aos grafemas⁵.

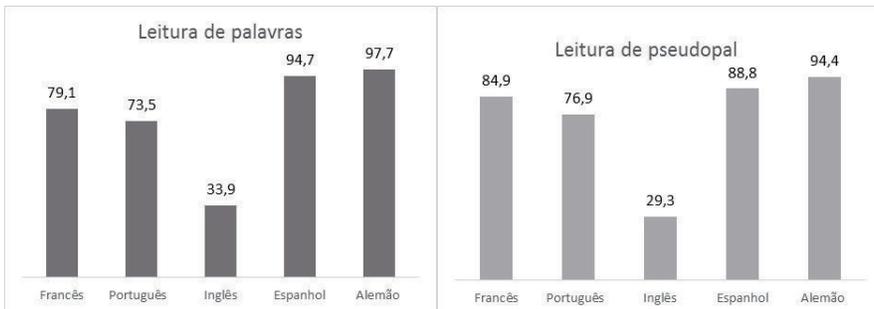
Existem fatores universais no desenvolvimento de leitura, mas alguns aspectos são dependentes da natureza do código ortográfico e fonológico; sendo assim, as particularidades do Português-Brasileiro (PB) têm que ser consideradas⁶. O PB é uma ortografia quase transparente, já que há para a maioria dos fonemas uma correspondência biunívoca com os grafemas correspondentes. Há alguns fonemas, como o /s/, que apresentam múltiplas representações grafêmicas (<z>, <s>, <sc>, <xc>, etc.)⁶.

Além dos fatores relacionados à linguagem oral, a relação entre as unidades de representação fonológica e representação gráfica, ou seja, a transparência dos sistemas de escrita varia entre os idiomas⁷ (Ziegler et al., 2010). O estudo de Seymour, Aro e Erskine (2003)⁸ investigou o desempenho comparativo entre cinco idiomas (Inglês, Francês, Português, Alemão e Espanhol) no 1º ano, para identificação da relação entre letras e som (Figura 2), leitura de palavras (Figura 3) e leitura de pseudopalavras (Figura 4).



Fonte: Seymour PH, Aro M, Erskine JM. Foundation literacy acquisition in European orthographies. Br J Psychol. 2003; 94(pt. 2):143-74.

Figura 2 - Desempenho em identificação letra-som (% de acertos) para aprendizagem da leitura, em diferentes idiomas, 1º. Ano



Fonte: Seymour PH, Aro M, Erskine JM. Foundation literacy acquisition in European orthographies. Br J Psychol. 2003; 94(pt. 2):143-74.

Figuras 3-4- Desempenho em acurácia de leitura (% de acerto) para palavras e pseudopalavras, em diferentes idiomas, 1º. Ano

Outra característica do PB é que quase todos os nomes de letras em português envolvem o som que estas representam (por exemplo: a letra M=eme, representa o fonema /m/). A forma explícita que o PB nomeia as letras do alfabeto contendo o fonema que a mesma representa tem se mostrado relevante para o desenvolvimento de habilidades metalinguísticas⁹⁻¹⁰.

Especificamente em relação ao processamento fonológico, pode-se considerar como o principal fator preditivo, já que falhas neste processo têm sido associadas com dificuldades maiores no aprendizado da leitura e da escrita. Trata-se de um conjunto de habilidades que envolvem a percepção, a organização e a manipulação de unidades fonológicas que estão intimamente relacionadas à díade oralidade-escrita, sobretudo, no início da alfabetização.

O desempenho em tarefas de processamento fonológico é preditor do desenvolvimento de leitura, mas essa relação é bastante complexa. Há vários aspectos que precisam ser considerados para que se entenda essa predição entre o domínio e processamento da fonologia e a leitura: (a) a natureza linguística do estímulo (b) a complexidade fonológica, e (c) produção de resposta oral.

Como parte do processamento fonológico, devem-se considerar várias habilidades de processamento da informação fonológica, como a competência metalinguística, a memória fonológica, a nomeação automática rápida. Dentre estas, a competência metalinguística é de suma importância para o aprendizado da leitura e deve ser entendida como termo guarda-chuva, que congrega uma gama de habilidades de manipulação de diferentes tamanhos e complexidade de unidades fonológicas, como fonemas, sílabas simples e complexas, rimas, etc. O tipo de tarefa apresentada também difere enormemente em demanda cognitiva. Ou seja, avaliar a consciência fonológica não é trivial, e podem-se medir, inadvertidamente, competências muito distintas dependendo do teste, instrumento ou prova de avaliação utilizada¹¹.

O tempo de leitura é fortemente influenciado por diversas características psicolinguísticas, como a complexidade da estrutura fonológica das palavras, a frequência de ocorrência e a extensão da palavra, além da consistência ortográfica do sistema de escrita e a previsibilidade semântico-sintática pelo contexto.

O estudo de Dellisa, e Navas (2013)¹² teve como objetivo comparar o desempenho em leitura de crianças, com textos criados a partir de duas dimensões: tamanho das palavras e complexidade sintática. Leitores sem queixa demonstraram leitura mais rápida e com menos erros em tex-

tos com palavras curtas em comparação ao texto com palavras longas. Em relação à dimensão de complexidade sintática dos textos, também houve diferença, quanto ao tempo de leitura, entre o texto mais simples e o mais complexo sintaticamente.

Outros autores¹³, também alertam para a estreita relação entre dificuldades com o processamento de linguagem oral e o desempenho posterior em leitura. O estudo em questão foi feito com falantes bilíngues do espanhol e catalão, com distúrbio específico de linguagem. O processamento fonológico mostrou forte relação com o desenvolvimento da leitura bem como com a compreensão de leitura.

Por outro lado, cada vez mais se confirma o impacto do aprendizado da leitura e da escrita até mesmo na percepção de fala. O estudo de Monzalvo e Dehaene-Lambertz (2013)¹⁴ investigou a mudança de ativação cerebral durante uma tarefa de percepção auditiva de reconhecimento de sentenças com sotaque de língua materna e de língua estrangeira em um paradigma de ressonância magnética funcional. Um ano de instrução formal de leitura foi suficiente para aumentar a ativação em regiões envolvidas com as representações fonológicas (região posterior superior temporal) e de integração de sentenças. Os resultados mostram que o aprendizado da leitura aproveita e expande as redes de linguagem falada previamente estabelecidas durante o desenvolvimento infantil.

É importante ressaltar que diferentes subsistemas de linguagem oral se relacionam com competências distintas na linguagem escrita, ao longo do desenvolvimento. No início do desenvolvimento, as habilidades metalinguísticas são mais relevantes e preditoras da acurácia e tempo de identificação letra-som e do reconhecimento de palavras (ou pseudopalavras)⁸. Com o tempo, uma vez que o reconhecimento inicial de palavras se aprimora, outras habilidades, como o vocabulário¹⁵ e o conhecimento morfossintático¹⁶ passam a ser mais importantes para a compreensão de leitura.

A revisão de literatura publicada por Hagen, Miranda e Mota (2010)¹⁷ investigou a relação entre consciência morfológica e alfabetização, e aponta para a escassez do tema em língua portuguesa. Há para a leitura em Português uma grande sobreposição entre os aspectos morfológicos e

fonológicos, e, mais ainda, ambos os aspectos contribuem para o sucesso da compreensão de leitura⁸.

FATORES DE RISCO E PROTEÇÃO NOS TRANSTORNOS DE LEITURA E ESCRITA

Como já mencionado anteriormente, antes mesmo de as crianças terem contato formal e explícito com a leitura, é possível identificar alguns sinais precoces nas habilidades de linguagem e, especificamente, nas habilidades fonológicas, como estimativa do risco individual para os distúrbios de leitura. No estudo longitudinal de Scarborough (1990)¹⁹ foi identificado que algumas crianças, cujas habilidades iniciais de linguagem falada eram pouco desenvolvidas, mais tarde apresentaram dificuldades para aprender a ler e escrever e até mesmo tiveram o diagnóstico de dislexia. Aos dois anos e meio, essas crianças já apresentavam dificuldades na produção de fala e na compreensão de estruturas sintáticas mais complexas. Aos três anos, o vocabulário receptivo já era reduzido e a nomeação de objetos aquém da capacidade de outras crianças de mesma idade. Finalmente, o estudo demonstrou que, aos cinco anos, o baixo nível de habilidade metalinguística (consciência fonológica), dificuldades na associação de letras e sons foram associadas com o que mais tarde se confirmou como um quadro de transtorno específico de leitura ou dislexia.

Mesmo em uma ortografia de natureza transparente, com é o caso do finlandês, esses fatores preditivos podem ser identificados, confirmando a evidência científica de que há como promover o desenvolvimento dessas habilidades iniciais com vistas à diminuição dos impactos na aprendizagem de leitura e escrita. Outro estudo longitudinal sobre dislexia na Finlândia identificou, em crianças de três anos e meio, que as melhores variáveis preditoras do desempenho em leitura e escrita foram o risco familiar para a dislexia, o conhecimento das letras do alfabeto, a consciência fonológica e a habilidade de nomeação rápida²⁰.

Em Portugal, Moura, Moreno, Pereira, Simões (2015)²¹ encontraram que crianças com dislexia apresentam um desempenho pior em consciência fonológica e nomeação rápida do que as crianças dos grupos controle, tanto quando se controla por idade de leitura quanto pela idade cronológica. Sendo que o desempenho em consciência fonológica foi

importante preditor da acurácia de leitura, e o desempenho em nomeação rápida esteve mais relacionado a aspectos da fluência de leitura.

De acordo com os resultados do estudo de Thompson, Hulme, Nash, Gooch, Hayiou-Thomas, Snowling (2015)²², o transtorno específico de leitura está associado a múltiplos fatores, e as crianças que apresentam dificuldades de linguagem falada estão sob risco de desenvolver o quadro de dislexia. A história familiar é um importante preditor nos anos pré-escolares, no entanto, mais tarde, a bateria de screening deve incluir medidas para verificar o conhecimento de letras, a consciência fonológica e a nomeação rápida.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante das evidências científicas compiladas neste texto, conclui-se que as falhas no desenvolvimento da linguagem oral são preditores importantes dos transtornos de linguagem escrita. Por outro lado, o bom desenvolvimento das habilidades de linguagem pode servir como fator de proteção, quando há risco para dificuldades de aprendizado da leitura e da escrita.

Tanto em uma situação como na outra, a estimulação precoce, com o intuito de promover o desenvolvimento de linguagem, pode causar um impacto positivo e duradouro e deve ser sempre a abordagem preferencial.

REFERENCIAS

1. Navas AL. Por que prevenir é melhor que remediar quando se trata de dificuldades de aprendizagem. In: Alves LM, Capellini SA, Mousinho R. Dislexia: novos temas, novas perspectivas. Rio de Janeiro: Wak; 2011. p.41-53
2. Adams MJ. Beginning to read: thinking and learning about print. Cambridge: MIT; 1990.
3. Santos MTM, Navas ALGP. Distúrbios de leitura e escrita: teoria e prática. 2a ed. Rio de Janeiro: Manole; 2004.
4. Snowling M. Literacy outcomes for children with oral language impairment: development interactions between language skills and learning to read. In: Catts H., Kamhi A, editors. The connections between language and reading disabilities. Mahwah: Laurence Erlbaum; 2005. p.55-76.

5. Snowling MJ, Gallagher A, Frith U. Family risk of dyslexia is continuous: individual differences in the precursors of reading skills. *Child Dev.* 2003; 74(2):358-73. doi: 10.1111/1467-8624.7402003
6. Cardoso-Martins C. Beginning reading acquisition in brazilian-portuguese. In: Joshi MR, Aaron PG. *Handbook of orthography and literacy.* London: Routledge; 2013. p.171-188.
7. Ziegler JC, Bertrand D, Tóth D, Csépe V, Reis A, Faísca L, et al. Orthographic depth and its impact on universal predictors of reading: a cross language investigation. *Psychol Sci* 2010; 21(4):551-9. doi: 10.1177/0956797610363406
8. Seymour PH, Aro M, Erskine JM. Foundation literacy acquisition in European orthographies. *Br J Psychol.* 2003; 94(pt. 2):143-74. doi: 10.1348/000712603321661859
9. Corrêa M, Cardoso-Martins C, Rodrigues L. O conhecimento do nome das letras e a sua relação com o desenvolvimento da escrita: evidência de adultos iletrados. *Psicol Reflex Crít,* 2010; 23(1):330-6.
10. Pollo T, Treiman R, Kessler B. Preschoolers use partial letter names to select spellings: evidence from portuguese. *Appl Psycholinguist.* 2008;29(2):195-212. doi: 10.1017/S0142716407080095.
11. Cunningham AJ, Witton C, Talcott JB, Burgess AP, Shapiro LR. Deconstructing phonological tasks: the contribution of stimulus and response type to the prediction of early decoding skills. *Cognition.* 2015; 143:178-86. doi: 10.1016/j.cognition.2015.06.013.
12. Dellisa, PRR , Navas, ALGP. Avaliação do desempenho de leitura em estudantes do 3º ao 7º anos, com diferentes tipos de texto. *CoDAS,* 2013; 25(4): 342-50.
13. Aguilar-Mediavilla E, Buil-Legaz L, Pérez-Castelló JP, Rigo-Carratalà E, Adrover-Roig D. Early preschool processing abilities predict subsequent reading outcomes in bilingual Spanish–Catalan children with Specific Language Impairment (SLI), *J Commun Disord,* 2014; 50:19-35. doi:10.1016/j.jcomdis.2014.03
14. Monzalvo K, Dehaene-Lambertz, G. How reading acquisition changes children’s spoken language network. *Brain Lang.* 2013; 127(3):356-65.
15. Nalom AFO, Soares AJC, Carnio MS. The relevance of receptive vocabulary in reading comprehension. *CoDAS.* 2015; 27(4):333-8. doi: 10.1590/2317-1782/20152015016.
16. Deacon SH, Tong X. Crianças com dificuldades inesperadas de compreensão de leitura. In: Maluf MR, Cardoso-Martins C, organizadores. *Alfabetização no século XXI: como se aprende a ler e a escrever.* Porto Alegre: Penso; 2013.

17. Hagen V, Miranda LC, Mota MMPE. Consciência morfológica: um panorama da produção científica em línguas alfabéticas. *Psicol Teor Prát.* 2010; 12(3):135-48.
18. Mota MMPE, Xavier L, Almeida W, Gammom C, Ferreira TO, Honorato J, et al. Desenvolvimento da morfologia derivacional nos primeiros anos do ensino fundamental. *Psicol Pesq.* 2012; 6(1):13-8.
19. Scarborough HS. Very early language deficits in dyslexic children. *Child Dev.* 1990; 61(6):1728-43. doi: 10.1111/j.1467-8624.1990.tb03562.x
20. Puolakanaho A, Ahonen T, Aro M, Eklund, Leppänen PHT, Poikkeus AM, et al. Very early phonological and language skills: estimating individual risk of reading disability. *J Child Psychol Psychiatry.* 2007; 48(9):923-31. doi: 10.1111/j.1469-7610.2007.01763.x
21. Moura O, Moreno J, Pereira M, Simões MR. Developmental dyslexia and phonological processing in European Portuguese orthography. *Dyslexia.* 2015; 21(1):60-79. doi: 10.1002/dys.1489
22. Thompson PA, Hulme C, Nash HM, Gooch D, Hayiou-Thomas E, Snowling MJ. Developmental dyslexia: predicting individual risk. *J Child Psychol Psychiatry* 2015; 56(9):976-87. doi: 10.1111/jcpp.12412

PROCEDIMENTO DE AVALIAÇÃO MIOFUNCIONAL OROFACIAL – MBGR

Katia Flores GENARO

Andréia Fernandes GRAZIANI

Giédre BERRETIN-FÉLIX

O processo de diagnóstico fonoaudiológico abrange, dentre outros, os aspectos do sistema estomatognático, visto que este se relaciona ao desempenho de várias funções, tais como a respiração, a mastigação, a deglutição e a fala. Nesse sentido, este capítulo visa abordar questões pertinentes ao exame miofuncional orofacial (MBGR), no que se refere aos itens investigados, forma de avaliação, registro das informações, organização, análise e interpretação dos dados para a definição do diagnóstico e das metas terapêuticas.

Mesmo antes da regulamentação da Fonoaudiologia como profissão, em dezembro de 1981, o exercício profissional já era uma realidade no Brasil. Tais profissionais realizavam avaliação do sistema estomatognático, cada qual seguindo seu roteiro específico de exame, a fim de compreender as disfunções e desenvolver, a partir de terapia, o equilíbrio morfofuncional. Nas duas últimas décadas, houve importante avanço técnico-científico da profissão¹, especialmente com a criação das especialidades em Fonoaudiologia, somado à organização da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia em Departamentos e Comitês.

A Motricidade Orofacial, por se tornar uma especialidade, impulsionou a sistematização e a padronização da avaliação do sistema estomatognático. Especialistas passaram a discutir e propor protocolos de avaliação clínica e de exames instrumentais, para refletir, dentre outros temas, a uniformização da nomenclatura, os novos conhecimentos de avaliação e terapia oriundos da prática clínica e de pesquisas, realizadas tanto no Brasil como em outros países². Atualmente, estão publicados alguns protocolos para a avaliação do sistema estomatognático, que envolve um exame geral e um específico para determinadas condições³⁻¹⁴. No início da primeira década do segundo milênio, quatro fonoaudiólogas, que ensinavam Motricidade Orofacial para alunos de graduação e pós-graduação *lato sensu*, sentiram a necessidade de padronizar um roteiro de exame, que contemplasse os itens a serem investigados e, assim, a partir de 2006, passaram a se reunir com esta finalidade.

Inicialmente, foi consultada a literatura para determinar os itens e possibilidades de respostas, que deu origem à primeira versão preliminar, analisada por seis fonoaudiólogos com experiência em avaliação do sistema estomatognático, os quais sugeriram adequações. Deste modo, obteve-se a segunda versão preliminar, que foi aplicada em 233 jovens e adultos com distúrbio miofuncional orofacial e em 10 adultos sem este distúrbio. Foram necessários alguns ajustes para dar origem à terceira versão preliminar. Finalmente, essa versão foi aplicada em 17 jovens e adultos com distúrbio miofuncional orofacial e, assim, obteve-se a versão final da proposta desses profissionais para o exame miofuncional orofacial⁵. Ao longo de sua aplicação clínica por diversos profissionais da área, outras adaptações e adequações foram realizadas^{8,13}.

Essa proposta de exame foi desenvolvida exclusivamente para auxiliar na formação dos alunos, oferecendo-lhes um roteiro de avaliação que também permitisse, além da realização do exame em si, desenvolver o raciocínio diagnóstico, fazer relações entre os aspectos estrutural e funcional, definir condutas pertinentes e elaborar metas terapêuticas. Por essa razão, a proposta é extensa, uma vez que, além de contemplar todos os itens a serem investigados e as possibilidades de resposta, pode propiciar a vivência do aluno na realização de um exame clínico completo na área da Motricidade Orofacial.

Cada resposta recebe uma pontuação, em que zero equivale à condição adequada, enquanto valores maiores que zero indicam comprometimento, o qual pode ser graduado, de forma que quanto maior a pontuação recebida, pior a condição. Todavia, a graduação da condição depende da percepção do avaliador para interpretar e determinar a sua significância clínica. Por outro lado, uma vez que graduar a condição depende de experiência e treinamento do avaliador, é possível utilizar apenas zero ou um, ou seja, normal ou alterado.

A proposta está organizada em partes, como o exame intraoral, o exame extraoral, a tonicidade, a mobilidade e as funções orofaciais. Deste modo, é possível obter a pontuação individual para cada aspecto, como também uma pontuação geral, que envolve um conjunto de itens. A análise quantitativa possibilita determinar o grau de alteração funcional, estabelecer prioridades no tratamento, definir etapas no processo de reabilitação, assim como constatar a evolução terapêutica, coletar informações e comparações para fins de pesquisa. Na figura 1 pode ser visualizada a pontuação obtida por um caso, referente ao exame intraoral e extraoral, tônus, mobilidade e funções orofaciais, tanto na avaliação inicial quanto na avaliação após 17 sessões. Observa-se que para os aspectos intra e extraoral não houve alteração, atribuído à condição morfológica, por se tratar de um caso em tratamento ortodôntico. Por outro lado, pode ser observada melhora em relação aos aspectos funcionais.

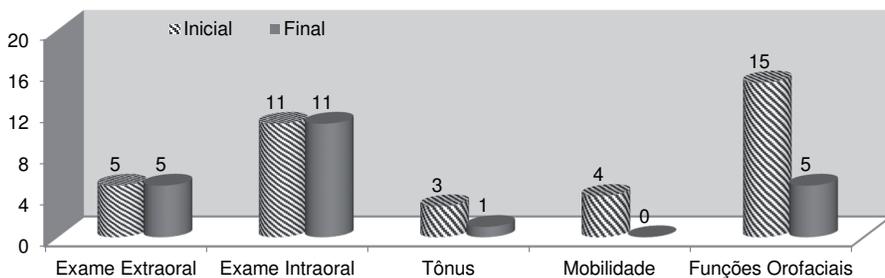


Figura 1 - Pontuação obtida antes e após a terapia miofuncional orofacial para os aspectos avaliados

Precedendo ao exame miofuncional, a realização do levantamento do histórico clínico, parte essencial do processo diagnóstico, se faz necessária, visto que favorece a compreensão dos achados, bem como a definição de condutas apropriadas a cada caso. Assim, informações que apontem possíveis fatores etiológicos ou agravantes da condição funcional podem ser investigados, tais como: queixa, antecedentes familiares e tratamentos realizados; saúde geral, respiratória e sono; hábitos orais deletérios; alimentação, mastigação e deglutição; fala e audição; e dados escolares.

Durante a avaliação do sistema estomatognático, é essencial que todas as normas de biossegurança sejam adotadas e respeitadas¹⁵. Além disso, preconiza-se que os aspectos morfológicos e funcionais sejam documentados por meio de imagens em foto e vídeo^{5,16-18} para serem detalhadamente analisados em outro momento, pois algumas condições podem não ser visualizadas facilmente.

Alguns aspectos são avaliados presencialmente a partir de mensurações por meio de paquímetro digital. Ressalta-se que a bateria deste instrumento deve ser previamente verificada, para que os valores obtidos sejam confiáveis. As características estruturais da face, como tipo e proporção facial, são verificadas, além da simetria facial obtida pela comparação do valor da distância entre a comissura dos olhos e dos lábios, em ambos os lados. A oclusão dentária anterior é também verificada para analisar a relação entre a maxila e a mandíbula, por meio da obtenção de medidas dos trespasses horizontal e vertical.

Na forma presencial, também é avaliada a tonicidade dos lábios, da língua, das bochechas e do mentual, por meio de palpação digital. Além disso, verifica-se a atividade da articulação temporomandibular a partir de algumas provas, como: palpação dos músculos masseteres em repouso e durante a contração máxima, para perceber a simetria no recrutamento das fibras musculares de ambos; constatação de dor durante a palpação dos músculos masseter, temporal, pterigoideo, esternocleidomastóideo, trapézio e da própria articulação temporomandibular; além dos movimentos mandibulares em que se mensuram a lateralidade da mandíbula e a abertura da boca.

Outros aspectos morfológicos e os funcionais são avaliados a partir da análise das imagens. Deste modo, para a documentação necessária à

avaliação, são registradas imagens estáticas do corpo inteiro (frente, perfil em ambos os lados e costas), da face (frente e perfil), da língua e do frênulo lingual, da arcada dentária superior e inferior, da oclusão (frente e posterior bilateralmente), do palato duro, do véu palatino e da úvula. Também são registradas as provas de mobilidade (lábios, língua e mandíbula) e das funções de mastigação, deglutição e fala. Algumas variações nas tomadas das imagens podem sofrer variação, de acordo com a especificidade da avaliação.

Com o propósito de obter imagens confiáveis, com boa qualidade e nitidez, são necessários alguns requisitos, como: padronização do espaço físico com fundo preto, liso e sem brilho; iluminação controlada do ambiente para evitar reflexos e sombras que interfiram na qualidade da imagem; enquadrar a região a ser registrada; e controlar a distância entre a estrutura registrada e a lente da câmera que está apoiada em um tripé¹⁷⁻¹⁸. Outro importante fator é a qualidade técnica da câmera utilizada. Para as tomadas de corpo inteiro, é indicada a lente regular, enquanto a lente macro destina-se aos registros da cavidade oral que, neste caso, também requer uma lâmpada circular para controlar a luminosidade e evitar sombras em algumas estruturas. Além disso, afastadores labiais são recomendados para melhor visualização das estruturas e, em alguns casos, câmeras endoscópicas podem ser utilizadas para as imagens da região posterior da cavidade oral¹⁷⁻¹⁹. Atenção também deve ser dada a detalhes, como tirar óculos, brincos, sapatos (em caso de registro do corpo inteiro), casacos ou roupas volumosas, além de prender o cabelo para visualizar a região cervical, pavilhão auricular e ombros²⁰.

A documentação inicial é obtida, mas outras devem ser periodicamente realizadas para acompanhar a evolução do caso, rever as metas quando necessário e orientar o paciente e seus familiares. Cabe lembrar que, para fins de comparação, há que se seguir um mesmo padrão para a realização da documentação, pois alguns aspectos técnicos podem interferir na visualização e gerar uma análise equivocada.

A partir das imagens, o aspecto morfológico é detalhadamente analisado e relacionado às funções, para compreender as alterações funcionais, pois estruturas anatômicas preservadas são primordiais para uma função adequada²¹. Assim sendo, identificar e compreender as disfunções,

além de relacionar os diversos aspectos avaliados, favorecem a determinação assertiva de encaminhamentos e de metas a serem alcançadas.

Deste modo, a análise é iniciada pela verificação das características posturais da cabeça e ombros em relação ao corpo, pois as funções orofaciais demandam movimentos mandibulares e sabe-se da relação entre face, crânio e coluna cervical⁶; além disso, desequilíbrios do sistema estomatognático podem gerar compensações e hábitos posturais inadequados, levando a adaptações^{4,5}. A partir desta análise, pode ser identificada a necessidade de encaminhamento para um profissional da área da fisioterapia.

Aspectos como lábios, bochechas, língua, palato duro, véu palatino, úvula e tonsilas palatinas são analisados para caracterizá-los quanto à forma, simetria e posição habitual, no caso dos lábios e da língua. Os dentes e a oclusão dentária também são analisados no que se refere ao número de elementos dentários nas arcadas superior e inferior, a presença de falhas dentárias que podem levar a adaptações funcionais da língua, o uso de aparelhos ou próteses, assim como a condição de saúde oral. Quanto à oclusão, a relação horizontal, vertical e transversal entre os arcos dentários é verificada para identificar mordida cruzada anterior, mordida cruzada posterior ou mordida aberta. A presença de alterações morfológicas nesses aspectos justifica o encaminhamento para profissionais especializados da área odontológica.

Nesse momento, a relação entre as estruturas deve ser verificada para identificar desequilíbrios, como, por exemplo, comprimento do lábio superior *versus* má oclusão. Além disso, algumas condições como a presença de lesões na cavidade oral podem justificar o encaminhamento para profissionais das áreas da odontologia ou medicina.

Com o propósito de analisar a mobilidade dos lábios e da língua, algumas provas são realizadas, uma vez que a atividade muscular influencia o desempenho das funções orofaciais. A partir da execução de tarefas motoras após ordem verbal ou modelo do avaliador, o movimento das estruturas é classificado segundo o seu desempenho: adequado, quando realizado com precisão, ritmo/coordenação e sem movimento associado; alterado, quando a precisão e o ritmo/coordenação estão comprometidos ou há movimento

associado, bem como não corresponde ao movimento solicitado; ou ainda não realiza o movimento.

Nesse item são investigados os movimentos de lábio, como protrair e retrair com os lábios abertos e fechados, lateralizar protraídos para direita e esquerda, assim como estalar em protrusão e em retração. Para a língua, os movimentos testados são protrair, retrair, elevar o ápice na papila incisiva, elevar o ápice no lábio superior, elevar e abaixar tocando os lábios, tocar a comissura direita e esquerda, tocar as bochechas direita e esquerda, estalar o ápice e o corpo, sugar e vibrar. Recomenda-se que todos os movimentos sejam realizados três vezes e o mais completo possível, com atenção, para sempre retornar à posição de repouso antes de iniciar a testagem do próximo movimento. Ao avaliar os lábios, deve-se solicitar que os dentes sejam levemente ocluídos durante toda a prova, assim como para avaliar a língua deve-se solicitar que a boca seja mantida aberta ao longo da prova.

Na avaliação do véu palatino são solicitadas várias emissões, não contínuas, da vogal “a” para verificar a presença e a simetria do movimento velar e, se possível, o ponto de fixação do músculo levantador do véu palatino. Algumas condições como malformações, traumas ou paresias/paralisias podem gerar distúrbios da fala, como hipernasalidade e emissão de ar nasal, além de naso regurgitação de alimentos durante a deglutição.

A mobilidade de mandíbula é analisada a partir da execução dos movimentos de abertura e fechamento da boca, assim como da lateralização mandibular para ambos os lados. Essa movimentação pode estar limitada diante de disfunção da articulação temporomandibular.

As funções de respiração, mastigação, deglutição e fala são investigadas a partir da análise das imagens e relacionadas à condição morfológica. Nesse sentido, o modo respiratório é verificado, uma vez que a respiração oronasal leva a várias alterações, dentre elas: a mastigação ineficiente, devido à dificuldade de coordenação com a respiração; deglutição atípica e/ou adaptada decorrente da condição muscular e/ou morfológica; e imprecisão e comprometimento na ressonância da fala²².

Outra função avaliada é a mastigação, quanto à incisão e trituração, velocidade e padrão mastigatório, fazendo o uso de porções de alimentos, como biscoito tipo wafer, pão de queijo ou francês. As causas

da disfunção mastigatória estão relacionadas à deformidade dentofacial, próteses mal adaptadas, ausência de elementos dentários, saúde oral inadequada, problemas respiratórios, hipotonia, disfunção temporomandibular e sensibilidade orofacial alterada, entre outras. Um estudo comparou a mastigação em crianças, distribuídas em dois grupos de acordo com o modo respiratório, tendo encontrado velocidade aumentada, presença de resíduos na cavidade oral e ruído, assim como lábios abertos no grupo com respiração oronasal²³.

Na avaliação da deglutição são verificados aspectos como a posição dos lábios e da língua, contenção do alimento, contração da musculatura perioral, presença de ruído, movimento de cabeça e resíduos após a função, além da coordenação. É analisada a deglutição habitual de líquido, para a qual se utiliza água, assim como a de sólido; aproveitando a prova da mastigação, a deglutição dirigida de líquido também é testada. A condição muscular e morfológica pode alterar a deglutição²² e, alguns autores verificaram, a partir de revisão da literatura, que a desproporção entre a maxila e a mandíbula promove ajustes fisiopatológicos para a realização de funções, incluindo a deglutição²⁴.

Em relação à fala, as estruturas do sistema estomatognático – aliadas, dentre outras, à condição muscular, à aprendizagem dos movimentos articulatorios, ao frênulo lingual e à capacidade para discriminar os sons da língua – são fundamentais para a sua realização²⁵⁻²⁷. Em alguns casos, o comprometimento morfofuncional pode prejudicar o desenvolvimento da fala e, deste modo, a avaliação desta função é importante para compreender determinados distúrbios da fala. Na avaliação, por meio de amostras de fala espontânea e dirigida, é verificada a presença de distorções e troca de pontos articulatorios, como forma de adaptação funcional decorrente da condição estrutural, bem como de omissões e substituições, alterações na velocidade, no ritmo e na coordenação.

Após a análise das imagens e filmes, são levantados quais aspectos morfológicos estão alterados, identificando os aspectos funcionais alterados. Na sequência, a relação entre a função e a forma é determinada e, deste modo, é possível verificar a necessidade de encaminhamentos para a intervenção de determinadas áreas, tais como fisioterapeuta, pediatra, otorrinolaringologista, nutricionista, psicólogo, odontopediatra, ortodon-

tista, dentre outros. Da mesma forma, o momento de iniciar o tratamento miofuncional pode ser estabelecido, se previamente ou simultaneamente à realização da terapia miofuncional orofacial.

No campo das anomalias craniofaciais, quadros sindrômicos evidentes ou malformações isoladas podem determinar comprometimentos em diferentes níveis da linguagem, como também nos aspectos morfofuncionais, o que justifica um exame minucioso do sistema estomatognático, pois as funções de respiração, mastigação, deglutição e fala podem estar afetadas. Além disso, a má oclusão pode cursar com tais quadros e acarretar comprometimentos funcionais na mastigação, na medida em que a condição dentária é desfavorável para a incisão e trituração dos alimentos. Assim, pode levar os indivíduos a quebrar o alimento com as mãos, utilizar dieta facilitada ou pressionar o alimento contra o palato na tentativa de trituração. Nesses casos, o tratamento deve ser realizado por vários profissionais em equipe, incluindo o fonoaudiólogo, a fim de minimizar os problemas instalados e prevenir outros. Destaca-se a importância da contribuição da família no processo de reabilitação; contudo, para tais casos, muitas vezes pais, cuidadores ou familiares não estão preparados para enfrentar essa tarefa que lhes é imposta.

Alguns casos sindrômicos evidenciam vários comprometimentos miofuncionais orofaciais, como na síndrome de Moebius, em que são encontrados comprometimentos na sucção, deglutição, mastigação e fala, o que requer a atuação do fonoaudiólogo. No que se refere à fala, alteração na produção dos fones [p], [b], [m] e [f] podem ser encontradas²⁸. Para alguns autores²⁹, os distúrbios da fala presentes decorrem de alterações orofaciais inatas, como vedamento labial insuficiente, ausência de mobilidade dos músculos faciais, hipersalivação, assimetria facial, úvula bífida, micrognatia, ausência de elementos dentários, hipoplasia da língua, dentre outras. Ao analisar 22 casos entre 1 e 11 anos de idade, um estudo observou que todos apresentavam alguma alteração no sistema estomatognático, como: alteração em palato e na língua, como sulco longitudinal profundo e língua geográfica; alteração no tônus e na mobilidade da língua; lábio superior curto com falta de selamento no repouso; mobilidade labial alterada; sucção ineficiente e dificuldade na mastigação³⁰.

Deste modo, independente da condição instalada, seja malformação isolada, desproporção maxilomandibular ou síndrome, dentre outras, é fundamental a caracterização morfofuncional do sistema estomatognático e a compreensão das disfunções, na busca da reabilitação miofuncional orofacial.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A obtenção de informações a partir da avaliação miofuncional orofacial favorece a melhor compreensão das relações entre as condições anatômicas e funcionais do sistema estomatognático. Tais informações são essenciais no processo de diagnóstico, no prognóstico e no estabelecimento de condutas terapêuticas apropriadas, as quais possibilitarão o sucesso do tratamento.

Apesar da existência e da importância de exames instrumentais para avaliar algumas funções orofaciais, o exame clínico ainda é soberano para definir o diagnóstico e o plano terapêutico das disfunções orofaciais. Esse exame deve ser realizado por profissionais capacitados, utilizando protocolos padronizados. Contudo, mesmo os protocolos padronizados requerem treinamento para a sua aplicação e, especialmente, a interpretação dos resultados obtidos, estabelecendo as possíveis relações morfofuncionais. Assim sendo, recomenda-se que os profissionais conheçam e realizem corretamente o exame miofuncional.

REFERÊNCIAS

1. Ferigotti ACM, Nagib L. Fonoaudiologia: reabertas as discussões sobre especialidades. *Rev Soc Bras Fonoaudiol.* 2009; 14(3):viii-x. doi: 10.1590/S1516-80342009000300002.
2. Marchesan IQ. O que os especialistas em motricidade orofacial tem feito no Brasil. *Rev CEFAC.* 2009; 11(Supl 3):281-472.
3. Bianchini EMG. Avaliação fonoaudiológica da motricidade oral: anamnese, exame clínico, o que e por que avaliar. In: Bianchini EMG, organizador. *Articulação temporomandibular: implicações, limitações e possibilidades fonoaudiológicas.* 2a. ed. Carapicuíba: Pró-Fono; 2000. p.191-253

4. Felício CM, Ferreira CL. Protocol of orofacial myofunctional evaluation with scores. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2008; 72(3):367-75. doi: 10.1016/j.ijporl.2007.11.012.
5. Genaro KF, Berretin-Félix G, Rehder MIBC, Marchesan IQ. Avaliação miofuncional orofacial: protocolo MBGR. *Rev CEFAC.* 2009; 11(2):237-55. doi: 10.1590/S1516-18462009000200009.
6. Felício CM, Folha GA, Ferreira CLP, Medeiros APM. Expanded protocol of orofacial myofunctional evaluation with scores: validity and reliability. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2010; 74(11):1230-9. doi: 10.1016/j.ijporl.2010.07.021.
7. Leme MS, Barbosa TS, Gavião MBD. Versão brasileira do The Nordic Orofacial Test - Screening (NOT-S) para avaliação de disfunções orofaciais. *Pesq Bras Odontoped Clin Integra.* 2011; 11(2):281-9. doi: 10.4034/PBOCI.2011.112.21.
8. Marchesan IQ, Berretin-Félix G, Genaro KF. MBGR protocol of orofacial myofunctional evaluation with scores. *Int J Orofacial Myology.* 2012; 38:38-77.
9. Felício CM, Medeiros AP, Oliveira Melchior M. Validity of the 'protocol of oro-facial myofunctional evaluation with scores' for young and adult subjects. *J Oral Rehabil.* 2012; 39(10):744-53. doi: 10.1111/j.1365-2842.2012.02336.x.
10. Lima MRF. Validação do protocolo de avaliação miofuncional orofacial com escalas para idosos e relação com o índice de saúde [dissertação]. Ribeirão Preto (SP): Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo; 2012.
11. Folha GA, Valera FC, Trawitzki, LVV, Felício CM. Capacidade do OMES-E para discriminar a condição orofacial de adultos saudáveis e com apneia obstrutiva do sono e associação entre variáveis. In: *Anais do 6º. Encontro Brasileiro de Motricidade Orofacial; 2013* mês dias; Fortaleza, CE. Campinas: Associação Brasileira de Motricidade Orofacial; 2013. v.1. p.7.
12. Martinelli RLC, Marchesan IQ, Berretin-Felix G. Protocolo de avaliação do frênulo lingual para bebês: relação entre aspectos anatômicos e funcionais. *Rev CEFAC.* 2013; 15(3):599-610.
13. Marchesan IQ, Berretin-Felix G, Genaro KF. MBGR. Protocolo de avaliação em motricidade orofacial. In: Tessitore A, Marchesan IQ, Justino H, Berretin-Félix G. *Práticas clínicas em motricidade orofacial.* Pinhais: Melo; 2014. p.97-116.
14. Graziani AF, Fukushiro AP, Genaro KF. Proposta e validação do conteúdo de um protocolo de avaliação miofuncional orofacial para indi-

- víduos com fissura labiopalatina. *CoDAS*. 2015; 27(2):193-200. doi: 10.1590/2317-1782/20152014096.
15. Fernandes CG, Alves GAS, Genaro KF, Pereira LMS. Biossegurança aplicada à motricidade orofacial. In: Rahal A, Motta AR, Fernandes CG, Cunha DA, Migliorucci RR, Berretin-Felix G, organizadores. *Manual de motricidade orofacial*. São José dos Campos: Pulso; 2014. p.63-9.
 16. Tanigute CC. A documentação como ferramenta para o diagnóstico e controle da terapia. In: Marchesan IQ. *Tratamento da deglutição: a atuação do fonoaudiólogo em diferentes países*. São José dos Campos: Pulso; 2005. p. p.107-16.
 17. Silveira MC, Sígolo C, Quintal M, Sakano E, Tessitore A. Proposta de documentação fotográfica em motricidade orofacial. *Rev CEFAC*. 2006; 8(4):485-92. 10.1590/S1516-18462006000400009.
 18. Frazão I, Manzi S. Documentação fotográfica e em vídeo em motricidade orofacial. In: Tessitore A, Marchesan IQ, Justino H, Berretin-Félix G. *Práticas clínicas em motricidade orofacial*. Pinhais: Melo; 2014. p.85-96.
 19. Graziani AF. *Avaliação miofuncional orofacial na fissura labiopalatina: proposta de protocolo de exame [dissertação]*. Bauru: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo; 2014.
 20. Genaro KF, Felício CM. Protocolos clínicos de avaliação miofuncional orofacial. In: Marquesan IQ, Silva HJ, Tomé MC, organizadores. *Tratado das especialidades em fonoaudiologia*. Barueri: Roca; 2014. p.271-82.
 21. Silva MC, Costa MLVCM, Nemr K, Marchesan IQ. Frênulo de língua alterado e interferência na mastigação. *Rev CEFAC*. 2009; 11(Supl3):363-9.
 22. Marson A, Tessitore A, Sakano E, Nemr K. Efetividade da fonoterapia e proposta de intervenção breve em respiradores orais. *Rev CEFAC*. 2012; 14(6):1153-66.
 23. Silva MAA, Natalini V, Ramires RR, Ferreira LP. Análise comparativa da mastigação de crianças respiradoras nasais e orais com dentição decídua. *Rev CEFAC*. 2007; 9(2):190-8.
 24. Mezzomo CL, Machado PG, Pacheco AB, Gonçalves BFT, Hoffmann CF. As implicações da classe II de angle e da desproporção esquelética tipo classe II no aspecto miofuncional. *Rev CEFAC*. 2011; 13(4):728-34.
 25. Susanibar FCH, Dioses ACH. “Órgãos” ou “estruturas” fonoarticulatórias: um deslinde teórico-conceitual. *Rev CEFAC*. 2010; 12(5):715-904.
 26. Rabelo ATV, Alves CRL, Goulart LMHF, Friche AAL, Lemos SMA, Campos FR, et al. Alterações de fala em escolares na cidade de Belo Horizonte. *J Soc Bras Fonoaudiol*. 2011; 23(4):344-50. doi: 10.1590/S2179-64912011000400009.

27. Campos FR, Rabelo ATV, Friche CP, Silva BSV, Friche AAL, Alves CRL, et al. Alterações da linguagem oral no nível fonológico/fonético em crianças de 4 a 6 anos residentes em Belo Horizonte. *Rev CEFAC*. 2014; 16(4):1151-60.
28. Freitas AC, Nelson-Filho P, Queiroz AM, Assed S, Silva FWGP. Síndrome de Moebius: relato de caso clínico. *Rev Odontol Univ Cid São Paulo*. 2006; 18(3):297-302.
29. Alves GAS, Lima ILB, Lima JAS, Lucena BTL, Delgado IC. Alterações de fala em crianças com síndrome de Möbius: análise da literatura. *Rev GEL*. 2015; 12(1):33-45.
30. Carneiro MMS, Gomes ICD. O perfil morfo-funcional oral de crianças portadoras da síndrome de Moebius. *Rev CEFAC*. 2005; 7(1):68-74.

A CLÍNICA E A PESQUISA NA AVALIAÇÃO E DIAGNÓSTICO FONOAUDIOLÓGICO

Célia Maria GIACHETI

Tâmara Andrade LINDAU

A atuação clínica e o desenvolvimento de pesquisas na área de avaliação e diagnóstico fonoaudiológico têm sido uma realidade na Universidade Estadual Paulista (Unesp) de Marília desde o início da década de 1990. Ao longo desses anos, esse trabalho teve por finalidade a determinação do perfil fonoaudiológico e, principalmente, do fenótipo da linguagem falada nos diferentes transtornos do neurodesenvolvimento, de origem genética ou não.

Nessa perspectiva, investiu-se (1) na utilização de instrumentos formais de avaliação da linguagem (e.g., Teste Illinois de Habilidade Psicolinguística)¹, (2) na elaboração de instrumentos sistemáticos² e (3) na adaptação de procedimentos de avaliação da linguagem falada (e.g. *Preschool Language Assessment Instrument – Second Edition, Test of narrative Language*)³⁻⁴. Essa atuação tem contribuído para a realização de estudos comparativos e transculturais.

Este capítulo tem por objetivo apresentar informações sobre a atuação clínica e na pesquisa do grupo Avaliação da Linguagem e Fala (Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico - CNPq) e membros do Laboratório de Estudos, Avaliação e Diagnóstico em Fonoaudiologia (LEAD) da Unesp, além de contribuir para o crescimento da Ciência Fonoaudiológica.

ATUAÇÃO CLÍNICA E DE PESQUISA DO GRUPO DE PESQUISA: “AVALIAÇÃO DA FALA E DA LINGUAGEM”

No ano de 2002, inscrevemos no Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico-CNPq⁵ o grupo de pesquisa Avaliação da Fala e da Linguagem, na área de Ciências de Saúde - Fonoaudiologia. Este grupo tem caráter interdisciplinar, ou seja, investiga o fenótipo de linguagem dos diferentes transtornos do neurodesenvolvimento. Atualmente, congrega 12 pesquisadores de diferentes instituições de excelência no ensino superior ou na pesquisa e, ainda, 15 alunos em diferentes etapas de formação, da graduação ao pós-doutorado.

O grupo tem desenvolvido pesquisas com os seguintes objetivos⁵: (1) adaptar culturalmente e validar procedimentos de avaliação da linguagem falada; (2) construir e validar instrumentos de avaliação; (3) caracterizar o fenótipo da linguagem e do comportamento de diferentes transtornos do neurodesenvolvimento com ou sem etiologia genética; (4) correlacionar os achados da linguagem e dados eletrofisiológicos.

Nos anos de 2011 e em 2014, o grupo realizou Simpósios Internacionais, com o objetivo de promover a interlocução de pesquisadores, estudantes de graduação e pós-graduação e, também, de discutir e fortalecer convênios institucionais. O grupo tem investido na formação de recursos humanos de alunos de graduação, pós-graduação e pós-doutorado. Seu caráter interdisciplinar e interinstitucional tem se consolidado ao longo dos anos por meio do desenvolvimento integrado de projetos de pesquisa e publicações em periódicos de impacto nacional e internacional.

ATUAÇÃO CLÍNICA E DE PESQUISA DO LABORATÓRIO DE ESTUDOS, AVALIAÇÃO E DIAGNÓSTICO FONOAUDIOLÓGICO (LEAD) – UNESP/MARÍLIA⁶

Vinculado ao Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Filosofia e Ciências, da Unesp-Marília, o LEAD dá suporte ao desenvolvimento de atividades de pesquisa de membros do grupo Avaliação da linguagem e fala.

O laboratório foi criado para a realização de atividades de ensino, extensão e prestação de serviços à comunidade, no âmbito da avaliação e do

diagnóstico fonoaudiológico. O laboratório também dá suporte ao desenvolvimento de atividades de pesquisa de alguns membros da equipe do Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia sobre Comportamento, Cognição e Ensino (Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia, (<http://inct.cnpq.br/web/inct-ecce>)⁷, com sede na Universidade Federal de São Carlos, com apoio do Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovação/ Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (MCT/CNPq) e da Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP).

O LEAD está localizado no Centro de Estudos da Educação e da Saúde (CEES), que é uma Unidade Auxiliar da Faculdade de Filosofia e Ciências, da Unesp - Câmpus de Marília (FFC).

Ressalta-se que um dos principais focos de investigação do LEAD é exatamente o mesmo do grupo de pesquisa, já que incide sobre a adaptação cultural ou o desenvolvimento de procedimentos de avaliação fonoaudiológica e a sua aplicação em indivíduos que apresentam transtornos de comunicação, de natureza desenvolvimentista (neurodesenvolvimento) ou adquirida, com vistas à caracterização de perfis, à determinação de diagnóstico fonoaudiológico e prognóstico. Esse foco de atuação tem sido marcado pelo desejo de objetivar ao máximo uma informação a partir de um nível quantificado do desempenho, possibilitando vivenciar a prática que envolve a seleção de instrumentos de avaliação para investigação de habilidades específicas, que podem auxiliar no planejamento terapêutico, e na realização de avaliações contínuas, a fim de estabelecer as modificações necessárias ao plano de intervenção. Também temos atuado com caracterização de fenótipos/quadros de linguagem e comportamento.

Nos últimos seis anos, a linha de pesquisa do Grupo de pesquisa e do LEAD está voltada prioritariamente à investigação do desempenho da linguagem falada utilizando procedimentos formais, e por esta razão buscou a autorização formal da editora PRO-ED, responsável pela comercialização dos instrumentos, para realizar a tradução e adaptação do *Preschool Language Assessment Instrument – Second Edition (PLAI-2)*³ e do *Test of Narrative Language (TNL)*⁴ para o Português Brasileiro⁸⁻⁹. Esse processo foi realizado seguindo as etapas fundamentais para adaptação de instrumentos entre culturas e tem sido utilizado em diferentes investigações do grupo.

Na sequência, apresentaremos uma síntese das atividades desenvolvidas pelo grupo no laboratório.

ATIVIDADES DESENVOLVIDAS PELO GRUPO NO LEAD

Várias atividades de pesquisa têm subsidiado o desenvolvimento da clínica fonoaudiológica na avaliação e no diagnóstico. A necessidade de investimento na seleção de instrumentos de avaliação que auxiliem na investigação e caracterização de fenótipos de linguagem tem direcionado o trabalho do grupo. A seguir, apresentaremos algumas atividades que têm sido desenvolvidas pelo grupo.

1. ADAPTAÇÃO DE INSTRUMENTOS E APLICAÇÃO EM CRIANÇAS COM DESENVOLVIMENTO TÍPICO DE LINGUAGEM

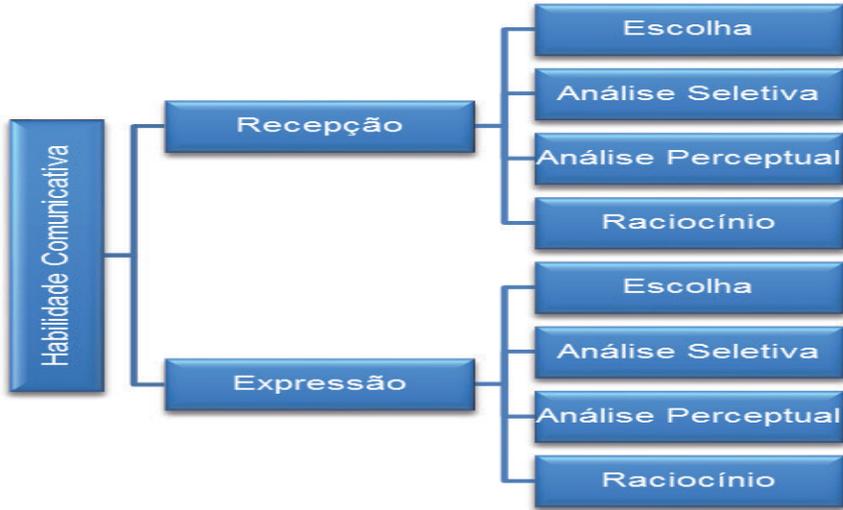
Até o presente momento, dois instrumentos norte-americanos foram adaptados para o português brasileiro pelo grupo, a saber: o *Preschool Language Assessment Instrument – PLAI-2*³ e o *Test of Narrative Language (TNL)*⁴.

O *Preschool Language Assessment Instrument – PLAI-2*³ é um instrumento destinado a avaliar as habilidades comunicativas de crianças entre 3 anos e 5 anos e 11 meses de idade. Essa habilidade é mensurada por meio de 70 estímulos proporcionalmente distribuídos entre linguagem receptiva (resposta não verbal) e expressiva (resposta verbal)³, em que os estímulos são divididos em quatro níveis de abstração, a saber:

- Escolha: nomeação de objetos, ações e realizar imitações, composto por 17 itens - 8 receptivo e 9 expressivo;
- Análise seletiva: nomeação ou seleção dos atributos de objetos e ações com base em suas funções ou elementos, composto por 17 itens - 8 receptivo e 9 expressivo;
- Análise perceptual: nomeação ou seleção dos aspectos sutis, mas perceptivelmente significativos, de objetos, ações e entidades com base nas restrições linguísticas, composto por 15 itens - 5 receptivo e 10 expressivo;

- Raciocínio: nomeação ou seleção de objetos, características ou funções para prever resultados e justificar respostas, composto por 21 itens - 10 receptivo e 11 expressivo.

A Figura 1 apresenta um esquema ilustrativo dos itens e subitens que compõem a habilidade comunicativa do *PLAI-2*.



Fonte: Blank M, Rose SA, Berlin LJ. *Preschool language assessment instrument*. 2nd ed. Austin: Pro-Ed; 2003

Figura 1 - Itens e subitens que compõem a habilidade comunicativa do *Preschool Language Assessment Instrument (PLAI-2)*

Este instrumento fornece, ainda, dados extralinguísticos sobre o perfil de respostas e de problemas comportamentais e ambientais (i.e., avaliação não padrão), permitindo uma visão clínica da criança durante o teste. As categorias avaliadas nesta forma de avaliação são as seguintes: “Apáticos” (sem resposta, resposta atrasada e de baixo volume), “Impetuosos” (ações extras, verbalização excessiva e volume alto), “Total acumulativo de comportamentos” e “Adequação das respostas expressivas” (i.e., totalmente adequada, aceitável e ambígua)^{3,8}.

De forma geral, seus objetivos contemplam: 1) identificar as crianças com desempenho de linguagem significativamente abaixo de seus pares por idade cronológica; delinear habilidades em nível receptivo ou ex-

pressivo; verificar progresso no desenvolvimento da linguagem mediante programas de intervenção; investigar habilidades receptivas em crianças que não utilizam a linguagem expressiva; e medir habilidades comunicativas para pesquisas científicas³.

Destaca-se que a adaptação do *PLAI-2* para o Português Brasileiro foi resultado de uma dissertação de mestrado, e, como resultado, a versão adaptada atendeu às equivalências teórica, semântica e cultural. Em relação à aplicação, o procedimento discriminou o desempenho das crianças, e o escore bruto tendeu a ser crescente em função da idade⁸⁻⁹ (Processo FAPESP nº 2012/19808-5).

O Test of Narrative Language (TNL)⁴ foi adaptado para o Português Brasileiro por membros do LEAD¹⁰ e aplicado em crianças típicas uma dissertação de mestrado¹¹ (Processo FAPESP nº 2014/07550-9).

Esse instrumento tem por objetivo investigar a aquisição de habilidades narrativas em tarefas de produção e compreensão de crianças com idade entre 5 anos e 11 anos e 11 meses.

Pontualmente, as tarefas de compreensão têm o intuito de mensurar a habilidade da criança para responder às perguntas de caráter literal inferencial sobre a história. As tarefas de produção, por sua vez, foram desenvolvidas para medir indicadores de desenvolvimento baseados nas dimensões do modelo cognitivo de representação do esquema narrativo (i.e., macro e microestrutural)⁴.

Dessa forma, esse instrumento permite mensurar habilidades como memória textual, coesão textual, organização textual, coerência global, habilidade para formular múltiplas sentenças sobre um mesmo tema central de histórias. Os parâmetros de análise baseiam-se em três tipos de narrativa, a saber:

- *Narrativa pessoal sem figura*: para análise da compreensão a criança deve responder às perguntas sobre a história contada pelo examinador; para análise da produção, a criança deve recontar a história.
- *Narrativa ficcional com cinco figuras sequenciais de contexto cotidiano*: para análise da compreensão, a história é apresentada verbalmente pelo examinador, com o auxílio de cinco figuras, em que a criança deve

responder posteriormente às perguntas feitas pelo examinador. A análise da produção, por sua vez, é avaliada por meio da produção verbal de uma história a partir da apresentação de outras cinco figuras em sequência.

- *Narrativa ficcional formato de figura única com conteúdo fantasia*: para análise da compreensão, o examinador apresenta verbalmente a história, com apoio visual de figura única, e a criança deve responder às perguntas sobre a história; para análise da produção, a criança deve produzir verbalmente uma história a partir da apresentação de outra figura.

Para cada um dos itens propostos, o instrumento dispõe de sistema de pontuação (escala de 0 a 1) com base nos principais elementos de história, conferindo um escore para cada subteste e um escore global pela soma dos subtestes, os quais serão utilizados para análise dos dados.

Destacam-se, dessa forma, as indicações de uso do *TNL*: 1) identificar crianças com transtorno de linguagem; 2) identificar discrepâncias entre habilidade de produção e compreensão da linguagem narrativa; 3) investigar o progresso terapêutico durante a intervenção de linguagem; 4) medir habilidades de narrativa para fins de pesquisa⁴.

2. USO DO *PRESCHOOL LANGUAGE ASSESSMENT INSTRUMENT – PLAI-2*³ EM CRIANÇAS COM TRANSTORNOS DE LINGUAGEM E PREMATUROS

A versão adaptada do *PLAI-2* foi utilizada para investigar o desempenho de pré-escolares com queixa de distúrbios da comunicação¹²⁻¹³. Esta dissertação de mestrado teve por objetivo verificar se esse instrumento identificaria de forma correta casos positivos e negativos de distúrbios da comunicação, mediante uma proposta metodológica: o estudo simples-cego. Como resultado, verificou-se que a versão brasileira do *PLAI-2* foi capaz de identificar e discriminar crianças com e sem distúrbios da comunicação, sendo, portanto, sensível para identificação de alterações da linguagem falada (Processo FAPESP nº 2014/07551-5).

Também utilizando esse instrumento, foi realizada uma pesquisa de Iniciação Científica, que teve por objetivo investigar e comparar o desempenho das habilidades receptivas e expressivas da linguagem falada

de crianças prematuras na versão adaptada do PLAI-2¹⁴. O resultado deste trabalho mostrou que houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre crianças nascidas a termo e crianças prematuras com desenvolvimento típico de linguagem, nas diferentes faixas etárias (Processo FAPESP nº 2015/03396-8).

3. ELABORAÇÃO E VALIDAÇÃO DE INSTRUMENTO DE AVALIAÇÃO

Como mencionado anteriormente, o grupo também tem trabalhado com a construção de instrumentos/protocolos de avaliação fonoaudiológica.

A proposta de um instrumento de avaliação da disfagia orofaríngea na Paralisia Cerebral¹², foi apresentada em uma dissertação de mestrado. Este trabalho teve como objetivo elaborar e validar o conteúdo e o processo de reposta de um instrumento de avaliação para disfagia orofaríngea pediátrica na Paralisia Cerebral em sua versão eletrônica.

Uma segunda proposta (apresentada neste livro) consiste em um Roteiro descritivo com o intuito de contribuir para ampliar o arsenal de recursos instrumentais na área da avaliação da comunicação e seus distúrbios.

4. UTILIZAÇÃO DO EEG - POTENCIAIS RELACIONADOS A EVENTOS (EVENT-RELATED POTENCIAL - ERP)

Mais recentemente, foi adquirido o *Geodesic EEG System 300* pelo Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia sobre Comportamento, Cognição e Ensino (INCT-ECCE). Membros do LEAD participam deste Instituto e desenvolvem pesquisas em parceria. Esse equipamento possibilita a investigação de Potenciais relacionados a eventos (Event-Related Potential - ERP) e, para isso, dispõe de: um amplificador de alta densidade conectado à touca, com sensores geodésicos com sistema HydroCel (128 canais) a serem distribuídos no escalpo; o *software E-Prime Professional 2.0* para apresentação dos estímulos; e o *software NetStation* para registro e análise dos potenciais.

Os ERPs são medidas eletrofisiológicas de atividades pós-sinápticas de células piramidais do córtex cerebral geradas em resposta a estímulos

de diferentes modalidades sensoriais. A extração de ERPs (i.e., complexos de ondas positivas e negativas variáveis em amplitude e latência) ocorre em tempo real e tem subsidiado a investigação da atividade cortical correlata a distintos processos cognitivos-comportamentais¹⁵⁻¹⁶.

Esse equipamento tem a vantagem de ser um sistema não invasivo de investigação da atividade cerebral, que oferece maior agilidade na execução de experimentos, uma vez que exerce leve compressão e se ajusta facilmente ao formato da cabeça do indivíduo, não requerendo o uso de material abrasivo no couro cabeludo. É uma vantagem de extrema valia para a condução de estudos com populações específicas, em indivíduos com pouca idade, com deficiência intelectual e com problemas comportamentais.

Atualmente, várias pesquisas (incluindo dissertação de mestrado, tese de doutoramento em parceria com o INCT⁷ e pós-doc do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia) têm sido desenvolvidas pelo grupo, utilizando os instrumentos de avaliação da linguagem adaptados e o equipamento Geodesic EEG System 300 no LEAD, visando à investigação do perfil da linguagem falada de sujeitos com desenvolvimento típico e de populações de risco para o desenvolvimento da linguagem e, também, do padrão de ativação cerebral dessas populações durante atividades semânticas.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

De forma geral, o investimento em instrumentos de avaliação fonoaudiológica e, mais recentemente, a possibilidade de correlação do desempenho comportamental da linguagem com os achados eletrofisiológicos contribuirão para ampliar a atuação do grupo de pesquisa.

As parcerias científicas do grupo e do LEAD com o INCT-ECCE (UFSCar) e outras instituições de excelência, nacionais e internacionais, têm proporcionado o fortalecimento das pesquisas, a consolidação do grupo e o impacto positivo na produção do conhecimento na ciência fonoaudiológica.

REFERÊNCIAS

1. Kirk SA, McCarthy JJ. The Illinois test of psycholinguistic abilities. Urbana: University Illinois; 1968.
2. Bentin CCRG. Elaboração e validação de um instrumento de avaliação da disfagia orofaríngea na Paralisia Cerebral [dissertação]. Marília(SP): Faculdade de Filosofia e Ciências, Universidade Estadual Paulista; 2015.
3. Blank M, Rose SA, Berlin LJ. Preschool language assessment instrument. 2nd ed. Austin: Pro-ed; 2003.
4. Gillam RB, Pearson NA. Test of narrative language: examiner's manual. Austin: Pro-Ed; 2004.
5. Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico. Diretório dos grupos de pesquisa do Brasil Lattes – CNPq. Avaliação da Linguagem e Fala [grupos de pesquisa na internet]. Brasília; [2016] [acesso em 2016 mar 15]. Disponível em: <http://dgp.cnpq.br/dgp/espelhogrupo/4106041153077496>
6. Universidade Estadual Paulista. Faculdade de Filosofia e Ciências. Laboratório de Estudos, Avaliação e Diagnóstico Fonoaudiológico – LEAD [homepage na internet]. Marília, 2010 [acesso em 2016 mar 15]. Disponível em: <http://www.marilia.unesp.br/#!/departamentos/dfono/lead/>
7. Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia – INCT. [homepage na internet]. São Carlos, 2016 [acesso em 2016 mar 15]. Disponível em: <http://inct.cnpq.br/web/inct-ecce>
8. Lindau TA, Rossi NF, Giacheti CM. Cross-cultural adaptation of Preschool Language Assessment Instrument: second edition. CoDAS. 2014;26(6):428-33. doi: 10.1590/2317-1782/20142014116
9. Lindau TA, Rossi NF, Giacheti CM. Preschool Language Assessment Instrument, second edition, in Brazilian Portuguese-speaking children. CoDAS. 2014;26(4):328-330. doi: 10.1590/2317-1782/201420130067
10. Rossi NF, Lindau TA, Gillam RB, Giacheti CM. Adaptação cultural do Test of Narrative Language (TNL) para o Português Brasileiro. CoDAS. In press 2016.
11. Costa GM. Desempenho de falantes do Português brasileiro com desenvolvimento típico de linguagem no *Test of Narrative Language* [dissertação]. Marília: Faculdade de Filosofia e Ciências, Universidade Estadual Paulista; 2016.
12. Soares TM. Desempenho de pré-escolares com queixa de distúrbios da comunicação no *Preeschool Language Assessment Instrument* (PLAI-2) [dissertação]. Marília: Faculdade de Filosofia e Ciências, Universidade Estadual Paulista; 2016.

13. Soares TM, Lindau TA, Giacheti CM. Desempenho de crianças com e sem distúrbio de comunicação no Plai-2: estudo comparativo. In: Anais do 23º. Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia, 9º. Congresso Internacional de Fonoaudiologia; 2015 outubro 14-16; Salvador, Ba. São Paulo: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia, 2015. p. 6139.
14. Silva IB, Soares TM, Lindau TA, Giacheti CM. Habilidades receptiva e expressiva da linguagem falada de prematuros. In: Anais do 23º. Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia, 9º. Congresso Internacional de Fonoaudiologia; 2015 outubro 14-16; Salvador, Ba. São Paulo: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia, 2015. p. 7868.
15. Blackwood DH, Muir WJ. Cognitive brain potentials and their application. *Br J Psychiatry Suppl.* 1990;(9):96-101.
16. Stöhr M, Kraus R. Eletroencefalografia clínica (EEG). In: Stöhr M, Kraus R. *Introdução à neurofisiologia clínica: EMG - EEG – potenciais.* São Paulo: Editora Santos; 2009. p.47-59.

ROTEIRO DESCRITIVO DA AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA DA CRIANÇA

Célia Maria GIACHETTI

Cristiana FERRARI

O processo de avaliação fonoaudiológica, como etapa inicial de investigação acerca do status de habilidades de comunicação, é crucial no trabalho do fonoaudiólogo, uma vez que a obtenção de dados relevantes servirá para a tomada de decisões bem fundamentadas sobre, por exemplo, a necessidade de se realizar intervenção. Nessa etapa, são levantadas as questões clínicas a serem investigadas, bem como os procedimentos de avaliação que melhor responderão às perguntas de avaliação. Roteiros de avaliação podem ser ferramentas úteis nesse processo de investigação, assim como no trabalho de ensino de futuros profissionais.

Neste capítulo, apresentaremos um roteiro de avaliação fonoaudiológica infantil, com o intuito de contribuir para ampliar o arsenal de recursos instrumentais na área da avaliação da comunicação e seus distúrbios. Nas primeiras versões do instrumento, de uso restrito aos membros de nossa equipe, o Roteiro era referido como Protocolo de Avaliação Fonoaudiológica. Decidimos nominá-lo, na versão atual, de Roteiro Descritivo pelas razões que se seguem:

1. Como roteiro, o instrumento proposto tem a finalidade de apresentar um esquema do que deve ser abordado ou estudado;
2. Sendo um roteiro descritivo, sua função é proporcionar o detalhamento ou caracterização, de maneira organizada, do conjunto de habilidades, que normalmente é alvo de avaliação fonoaudiológica.

Este capítulo será subdividido em três partes. Na primeira parte, apresentamos informações sobre como utilizar o Roteiro Descritivo de Avaliação Fonoaudiológica da Criança. Em seguida, apresentamos o Roteiro Descritivo de Avaliação Fonoaudiológica da Criança. Por último, sugerimos uma forma de síntese e organização da informação registrada para chegar ao perfil fonoaudiológico da criança.

PARTE 1: COMO UTILIZAR O ROTEIRO DESCRITIVO

O Roteiro está organizado em oito blocos, a saber: (1) Dados de identificação e informações sobre a criança; (2) Funções sensoriais/perceptuais; (3) Funções cognitivas; (4) Linguagem falada; (5) Dimensões relacionadas à linguagem falada (Voz, articulação, fluência e práxis oral e verbal); (6) Funções relacionadas à ingestão, manipulação e deglutição de alimentos; (7) Linguagem escrita; (8) Habilidades matemáticas. Cada bloco contém itens de avaliação, que são apresentados ora na forma de pergunta, ora na forma de afirmação. Para itens apresentados na forma de pergunta (e.g. “O sono é ininterrupto?”), indicamos as alternativas cabíveis que deverão ser assinaladas (quando aplicável) ou apresentamos um espaço em branco onde a informação solicitada deve ser fornecida. Cada pergunta ou afirmação faz referência a uma determinada condição/característica/habilidade da criança [e.g. a criança ... “() detecta a presença de som”]. Caso o utilizador do roteiro julgue que a condição/característica/habilidade está presente, o item será assinalado com um “X”; caso julgue que a condição/característica/habilidade indicada em um item particular não está presente ou que ela não se aplica ao caso, o item deverá ser deixado em branco ou ser assinalado como “NA” (não aplicável), respectivamente.

Alguns itens foram elaborados para que o utilizador possa acrescentar informações sobre condição/característica/habilidade/sinais/sintomas que não foram indicados explicitamente no Roteiro. Para estas informações, campos apropriados foram delimitados.

O leitor observará também que, para alguns itens, sugerimos a atribuição de pontuação, cujos valores poderão variar de item para item, a depender da complexidade ou relevância do item para fins de diagnóstico da comunicação. Itens que envolvem habilidades mais complexas, por exemplo, receberam pontuação relativamente maior que outros itens

do mesmo bloco. Os valores atribuídos serão usados na folha intitulada “Síntese dos Achados”, que será descrita mais adiante. A finalidade desta folha é resumir os dados obtidos, de forma a facilitar a visualização do perfil de habilidades da criança. Note-se, porém, o caráter arbitrário dos valores atribuídos aos itens por parte das autoras. Em revisões subsequentes, esse aspecto do Roteiro poderá ser modificado.

Em relação às informações contidas no bloco 1, previmos a inclusão de campo para fornecimento de informações sobre outras características/manifestações que podem estar diretamente ligadas ao quadro/fenótipo da criança. Tratam-se de dados complementares, não propriamente sobre a comunicação, mas que podem ter impacto sobre ela (e.g. aspectos comportamentais e qualidade do sono). Nosso grupo tem investigado o comportamento de crianças com diferentes distúrbios da comunicação, com ou sem síndromes genéticas. Nossos achados, ainda que iniciais, apontam que alterações no comportamento têm sido manifestações frequentes nos quadros de transtornos do neurodesenvolvimento em decorrência de síndrome genéticas com distúrbios de linguagem/aprendizagem¹ ou gagueira². Questões relacionadas ao sono e sua qualidade são fatores que podem justificar alterações comportamentais, dificuldades atencionais e de memória, que podem comprometer o desempenho escolar ou agravar e manter o quadro fonoaudiológico³⁻⁴. Por isso, esses aspectos merecem registro no Roteiro. A presença de alteração na qualidade do sono pode indicar diferentes encaminhamentos associados à terapia fonoaudiológica.

O bloco 2 apresenta informações sobre as funções sensoriais/perceptuais relacionadas à visão e audição, principais canais sensoriais ligados à entrada da informação. Acrescentamos um audiograma para facilitar o acesso aos dados audiológicos. As habilidades auditivas e visuais figuram no início do Roteiro, porque o conhecimento prévio sobre o status das mesmas podem ter implicações sobre outras habilidades e também sobre a seleção de procedimentos de avaliação que serão empregados.

O bloco 3 contém itens relacionados às funções cognitivas, tais como atenção, memória, orientação espacial e temporal. Como o olhar do fonoaudiólogo está voltado prioritariamente para a comunicação, algumas vezes podemos negligenciar outras habilidades componentes que complementaríamos o quadro clínico da criança e que seriam relevantes na definição do diagnóstico e da conduta clínica.

Os blocos 4 e 7 (respectivamente, linguagem falada e linguagem escrita) estão organizados em duas seções: recepção e expressão. Cada uma dessas seções contempla habilidades relativas aos diferentes componentes da linguagem, tanto na modalidade oral quanto na escrita.

No bloco 5, reunimos outros aspectos da comunicação, que incluem a voz, a articulação, a fluência e a práxis oral e verbal. Esta subdivisão foi realizada para complementar informações sobre a comunicação falada nos aspectos relacionados à qualidade e uso da voz, à fluência e ritmo da fala, à práxis e à articulação. O resultado do bloco pode também indicar a necessidade de avaliação específica fonoaudiológica e encaminhamento para exames complementares.

No bloco 6, reunimos as funções relacionadas à deglutição de alimentos. Neste bloco, contemplamos informações sobre motricidade orofacial, articulação temporomandibular, mastigação e deglutição propriamente dita. Recomendamos que procedimentos específicos para avaliar a deglutição (e.g. manipulação de consistências e volumes) somente sejam usados por profissionais com experiência na área para não colocar em risco crianças com quadros neurológicos/mecânicos graves. A inclusão de itens relativos à deglutição deve servir apenas como forma de rastrear eventuais alterações nesse domínio. Assim, em presença de queixas específicas quanto ao ganho de peso, pele ressecada, engasgos frequentes e pneumonias de repetição, o profissional deverá realizar o encaminhamento do caso para serviços especializados.

No bloco 8, que finaliza o roteiro, apresentamos itens referentes às habilidades matemáticas, mais especificamente às habilidades numéricas e aritméticas. A inclusão desses itens em um bloco específico, ainda que não relacionada diretamente com a comunicação, pode fornecer informações importantes para o diagnóstico diferencial dos transtornos específicos da leitura e escrita e da aprendizagem.

Para preencher o roteiro, o utilizador poderá fazer uso de instrumentos avaliativos informais ou formais (protocolos, provas, observação e testes normativos)⁵⁻¹⁵ que melhor responderem às questões referentes ao conjunto de habilidades previstas no presente roteiro. No bloco referente à linguagem falada, por exemplo, nosso grupo tem utilizado *Preeschool Language Assessment Instrument: Second Edition* e *Test of Narrative Language (TNL)*, versão adaptada¹⁶⁻¹⁷.

PARTE 2: ROTEIRO DESCRITIVO DE AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA DA CRIANÇA

Nome:	Escolaridade:
D.N.:	Discrepância idade-série:
Sexo:	() não há
Idade Atual:	() até 2 anos
Tel.:	() mais de 2 anos
Endereço:	
Encaminhado por:	

Informações sobre a criança

Lateralidade:

- Mão dominante: () Direito () Esquerdo () Indefinido
Olho dominante: () Direito () Esquerdo () Indefinido
Pé dominante: () Direito () Esquerdo () Indefinido

Características comportamentais:

- () Ansiedade () Agressividade
() Isolamento () Problemas de atenção
() Quebra regras () Outros:

Qualidade do sono:

- O sono é ininterrupto? () Sim () Não. Quantas vezes acorda?__
O sono é agitado? () Sim () Não

Durante o sono apresenta:

- () movimentos isolados () movimentos cíclicos de membros
() sonambulismo () ronco
() enurese noturna () bruxismo

A que horas a criança adormece durante a noite (hh:mm)?

Quanto tempo passa dormindo à noite (hh:mm)?

A qualidade/quantidade do sono é um problema? () Sim () Não

Horário que a criança desperta (hh:mm)?

Modalidade preferencial de comunicação:

- () falada () escrita () gestual () mista

Outras informações:

Funções sensoriais/perceptuais

Audição	<input type="checkbox"/> Detecta presença de sons. <input type="checkbox"/> Localiza a fonte sonora. <input type="checkbox"/> Discrimina sons ambientais. <input type="checkbox"/> Reconhece sons ambientais. <input type="checkbox"/> Responde quando chamado. <input type="checkbox"/> Reconhece familiares pela voz.
----------------	--

Visão	<input type="checkbox"/> Enxerga objetos à distância (5,0 m). <input type="checkbox"/> Enxerga objetos à distância curta (30 – 40 cm). <input type="checkbox"/> Detecta objetos apresentados em diferentes pontos do campo visual (esquerdo/ direito, inferior/superior). <input type="checkbox"/> Segue com os olhos objetos em movimento. <input type="checkbox"/> Detecta/percebe detalhes de objetos. <input type="checkbox"/> Realiza adequadamente atividades que requerem coordenação viso-motora.
--------------	--

Anormalidades observadas

Auriculares (de posição, de formato, entre outras):

Oculares (alinhamento, distância interocular, motilidade, entre outras):

Achados audiológicos

	250	500	1K	2K	3K	4K	6K	8K	Hz
0									
10									
20									
30									
40									
50									
60									
70									
80									
90									
100									
110									

	250	500	1K	2K	3K	4K	6K	8K	Hz
0									
10									
20									
30									
40									
50									
60									
70									
80									
90									
100									
110									

Masc.:	VA:
	VO:

Masc.:	VA:
	VO:

LRF		
OD	dB	Masc.: dB
OE	dB	dB

LDV		
OD	dB	Masc.: dB
OE	dB	dB

Índice de Reconhecimento de Fala				
OD	M	%	dB	Masc.: dB
	D	%	dB	dB
OE	M	%	dB	Masc.: dB
	D	%	dB	dB

Imitanciometria:

Funções cognitivas	
Atenção	+1,0 () Mantém atenção dirigida a estímulos visuais pelo tempo requerido. +1,0 () Mantém atenção dirigida a estímulos auditivos pelo tempo requerido. +1,0 () Alterna o foco atencional de um estímulo visual para outro. +1,0 () Alterna o foco atencional de um estímulo auditivo para outro.
Memória	Curto prazo (inferior a 60 segundos): +1,0 () Lembra-se de seqüências de dígitos ouvidas. +1,0 () Lembra-se de seqüências de palavras ouvidas. +1,0 () Lembra-se de sentenças ouvidas. +1,0 () Lembra-se de seqüências de figuras. +1,0 () Lembra-se de seqüências de dígitos escritas. +1,0 () Lembra-se de sentenças ouvidas. Longo prazo +1,0 () Lembra-se de seqüências de dígitos ouvidas. +1,0 () Lembra-se de seqüências de palavras ouvidas. +1,0 () Lembra-se de eventos passados e/ou autobiográficos. +1,0 () Lembra-se de seqüências de figuras. +1,0 () Lembra-se de seqüências de dígitos escritas. +1,0 () Lembra-se de seqüências de palavras escritas.
Orientação Espacial	Reconhece a posição relativa de objetos: +1,0 () em cima de/embaixo de; +1,0 () à direita de/à esquerda de; +1,0 () atrás de/na frente de; +1,0 () reproduz arranjos de figuras/objetos a partir de um arranjo fornecido como modelo.
Orientação Temporal	Reconhece: +1,0 () em que período do dia está; +1,0 () em que dia da semana está; +1,0 () em que mês está. Reconhece relações temporais entre eventos: +1,0 () antes de/depois de; +1,0 () primeiro/último; +1,0 () ontem/hoje/amanhã.
Outras informações:	

Linguagem falada		
Fonética e Fonologia	Recepção	Emissão
	<p>Percepção/discriminação</p> <p>Pode discriminar:</p> <p>+1,0 () sons vocálicos;</p> <p>+1,0 () sons consonantais oclusivos;</p> <p>+1,0 () sons consonantais fricativos;</p> <p>+1,0 () sons nasais;</p> <p>+1,0 () sons de consoantes líquidas.</p>	<p>Fala espontânea</p> <p>Pode produzir:</p> <p>+1,0 () sons vocálicos;</p> <p>+1,0 () sons consonantais oclusivos;</p> <p>+1,0 () sons consonantais fricativos;</p> <p>+1,0 () sons nasais;</p> <p>+1,0 () sons de consoantes líquidas;</p> <p>+5,0 () É inteligível.</p> <p>Repete acuradamente:</p> <p>+2,0 () logatomas;</p> <p>+2,0 () palavras;</p> <p>+2,0 () enunciados.</p>
Fala	Repetição	Processos fonológicos observados
()	()	De estruturação silábica
()	()	Redução de encontro consonantal.
()	()	Apagamento de sílaba átona.
()	()	Apagamento de fricativa final.
()	()	Apagamento de líquida final.
()	()	Apagamento de líquida inicial.
()	()	Apagamento de líquida intervocálica.
()	()	Metátese.
()	()	De substituição
()	()	Dessonorização de obstruinte.
()	()	Anteriorização.
()	()	Substituição de líquida.
()	()	Semivocalização de líquida.
()	()	Plosivização de fricativas e africadas.
()	()	Posteriorização.
()	()	Assimilação.
()	()	Sonorização pré-vocálica.
Outras informações:		

Linguagem falada		
	Recepção	Emissão
Semântica	Reconhece palavras /expressões que designam: +1,0 () objetos; +1,0 () atributos de objetos; +1,0 () função de objetos; +1,0 () partes de objetos; +1,0 () relações temporais; +1,0 () relações espaciais; +1,0 () relações de tamanho; +1,0 () relações de quantidade/magnitude; +1,0 () relações de igualdade/singularidade; +1,0 () ações; +1,0 () partes do corpo.	Nomeia/diz/descreve: +1,0 () objetos; +1,0 () atributos de objetos; +1,0 () função de objetos; +1,0 () partes de objetos; +1,0 () relações temporais; +1,0 () relações espaciais; +1,0 () relações de tamanho; +1,0 () relações de quantidade/magnitude; +1,0 () relações de igualdade/singularidade; +1,0 () ações; +1,0 () partes do corpo; +1,0 () exemplos de uma categoria particular de objetos.
	+1,0 () Reconhece sentenças semanticamente incorreta (e.g. o gato late).	+1,0 () Completa sentenças com vocábulo adequado ao contexto (e.g. o gato...).
Sintaxe	Compreende: +1,0 () enunciados com base em <i>morfemas</i> que indicam <i>plural</i> ; +1,0 () enunciados com base em <i>morfemas</i> que indicam <i>gênero</i> ; +1,0 () enunciados distinguíveis com base em <i>adjetivos</i> ; +1,0 () enunciados distinguíveis com base em <i>conectivos</i> ; +1,0 () frases (duas palavras, sem verbos ou locução verbal); +1,0 () instruções simples (uma ação); +1,0 () instruções complexas (duas ou mais ações).	Produz: +1,0 () enunciados com <i>morfemas</i> que indicam <i>plural</i> ; +1,0 () enunciados com <i>morfemas</i> que indicam <i>gênero</i> ; +1,0 () enunciados utilizando <i>adjetivos</i> ; +1,0 () enunciados utilizando <i>conectivos</i> ; +1,0 () frases (duas palavras, sem verbos ou locução verbal); +1,0 () orações simples (sujeito e predicado); +1,0 () orações complexas (sujeito, predicado e complementos).

Linguagem falada

	Recepção	Emissão
Pragmática, Habilidades Conversacionais e Narrativa	Na conversação: +1,0 () faz contato visual com o interlocutor; +1,0 () mantém contato visual; +1,0 () exibe atenção compartilhada;	+2,0 () Expressa desejos e necessidades. +1,0 () Fornece informação pessoal. +1,0 () Emprega regras sociais ao iniciar ou finalizar interação (e.g. oi, obrigado). +2,0 () Inicia diálogo. +1,0 () Propõe tópico. +2,0 () Mantém tópico. +2,0 () Troca turnos de conversação. +1,0 () Reformula mensagem (e.g. acrescenta informação) em função da reação do interlocutor. +1,0 () Faz pergunta para obter nova informação.
	Em histórias contadas: +1,0 () identifica fatos interligados temporalmente; +1,0 () identifica personagens; +1,0 () identifica onde e quando a história acontece; +2,0 () compreende histórias contadas.	Em histórias contadas: +1,0 () Descreve/conta fatos interligados temporalmente; +1,0 () menciona personagens envolvidos; +1,0 () informa onde e quando a história acontece; +2,0 () É capaz de recontar história ouvida.

Dimensões relacionadas à linguagem falada

Voz, Articulação e Fluência	+1,0 () A qualidade da voz é adequada para idade e gênero. +1,0 () A ressonância da voz é adequada. +1,0 () A voz se apresenta com intensidade adequada. +1,0 () A voz se apresenta com <i>pitch</i> adequado para idade e gênero. +1,0 () Apresenta coordenação pneumofonoarticulatória. +1,0 () Fala com fluência. +1,0 () Fala com velocidade e ritmo adequados. +1,0 () Articula os sons consonantais de modo preciso. +1,0 () Realiza movimentos orofaciais sob comando. +0,5 () Sob imitação, movimentos orofaciais são melhor realizados.
Práxis Oral e Verbal	Quanto à estabilidade e acurácia da produção verbal em ocasiões distintas +1,0 () A produção verbal de uma mesma palavra é relativamente estável. +1,0 () A produção verbal de uma mesma palavra em sentença veículo é relativamente estável.

Deglutição e funções relacionadas

- realiza vedamento labial.
- realiza sucção de líquidos.
- morde (corta, perfura, rasga) alimentos com os dentes da frente.
- mastiga alimentos com os dentes posteriores.
- ao mastigar, move o bolo alimentar de um lado ao outro da boca.
- consegue engolir líquidos sem dificuldades.
- consegue engolir o bolo alimentar sem dificuldades.

Anormalidades observadas:

- abertura ou fechamento da boca incompleto.
- presença de ruído ao abrir e fechar a boca.
- abertura e/ou fechamento da boca com desvio para direita ou esquerda.
- má oclusão.
- dificuldade para beber.
- faz força para engolir sólidos.
- saliva excessiva presente.
- dor ao engolir.
- incapaz de formar o bolo alimentar.
- alimento cai pelos cantos da boca.
- múltiplas tentativas para deglutir.
- presença e resíduos de alimento na cavidade oral.
- regurgitação oral.
- regurgitação nasal.
- escape de alimento.
- outras:

Outras informações:

Linguagem escrita	
Leitura e Escrita	Recepção
	+1,0 () Discrimina letras de números. Identifica relações: +1,0 () de igualdade entre letras do alfabeto ou algarismos. +1,0 () de correspondência entre letras maiúsculas e minúsculas. +1,0 () de igualdade entre palavras escritas. +1,0 () Identifica correspondências entre letras do alfabeto e respectivos nomes. Identifica correspondências entre palavras escritas e figuras: +1,0 () compostas por sílabas simples – CV. +1,0 () compostas por sílabas complexas (e.g. grupos consonantais). Identifica correspondências entre palavras faladas e escritas: +2,0 () compostas por sílabas simples – CV. +2,0 () compostas por sílabas complexas. Lê: +1,0 () letras e algarismos +1,0 () palavras compostas por sílabas simples +1,0 () com fluência +2,0 () palavras compostas por sílabas complexas +1,0 () com fluência +2,0 () frases e/ou pequenos textos +1,0 () com fluência +3,0 () Revela compreensão na leitura de frases e/ou de pequenos textos.
	Emissão
	Escreve sob tarefa de cópia: +1,0 () letras e algarismos +1,0 () palavras compostas por sílabas simples +1,0 () palavras compostas por sílabas complexas +1,0 () frases e orações Escreve sob tarefa de ditado: +1,0 () letras e algarismos +2,0 () palavras com sílabas simples: +1,0 () irregulares +1,0 () regulares +2,0 () palavras com sílabas complexas Escreve/elabora/constrói (os itens são mutuamente excludentes): +2,0 () frases e pequenos textos, <u>sem</u> as convenções ortográficas da língua. +3,0 () frases e pequenos textos, segundo as convenções ortográficas da língua.
Outras informações:	

Habilidades matemáticas	
Habilidades Numéricas e Aritméticas	Recepção
	<p>+1,0 () Reconhece algarismos.</p> <p>+1,0 () Identifica relações entre quantidade e numeral.</p> <p>+1,0 () Identifica relações matemáticas entre quantidades (e.g. de equivalência, de ordem, diferente de..., maior e menor que...).</p> <p>Compreende problemas aritméticos simples (i.e., sendo capaz de identificar a operação aritmética requerida):</p> <p>+1,0 () de adição</p> <p>+1,0 () de subtração</p> <p>+1,0 () multiplicação</p> <p>+1,0 () divisão</p>
	Emissão
	<p>+1,0 () Nomeia algarismos.</p> <p>+1,0 () Escreve algarismos sob ditado.</p> <p>+1,0 () Realiza corretamente contagem de quantidades.</p> <p>Realiza operações aritméticas simples:</p> <p>+1,0 () de adição</p> <p>+1,0 () de subtração</p> <p>+1,0 () multiplicação</p> <p>+1,0 () divisão</p> <p>Quanto à forma de resolução de problemas matemáticos (os itens são mutuamente excludentes)</p> <p>+3,0 () Resolve operações aritméticas simples de modo formal.</p> <p>+2,0 () Resolve operações aritméticas simples apenas de modo não formal (e.g. manipulando objetos/desenhando).</p>
Outras informações:	

Síntese dos Achados				
Habilidade/Componente	Pontuação obtida		Pontuação esperada	
	Atenção			
Memória				
Orientação Espacial				
Orientação Temporal				
Voz, Articulação e Fluência				
Práxis Oral e Verbal				
Habilidades Numéricas e Aritméticas				
	Recepção	Emissão	Recepção	Emissão
Fonética e Fonologia				
Semântica				
Sintaxe				
Pragmática, Habilidades Conversacionais e Narrativa				
Leitura e Escrita				
Hipóteses diagnósticas:				
Condutas:				

PARTE 3: PERFIL FONOAUDIOLÓGICO DE CRIANÇAS

Na folha síntese (v. quadro “Síntese dos Achados”, incluído na parte final do Roteiro), apresentamos um quadro resumo para uma visão geral do perfil de habilidades do paciente. Para essa finalidade, o utilizador observará a pontuação identificada em duas colunas: a do valor obtido (pontuação atribuída como resultado da avaliação) e a coluna do valor esperado (pontuação máxima sugerida, que engloba todos os itens de avaliação aplicáveis ao caso). A “distância” (medida pela diferença) entre os valores esperados para determinado componente/habilidade e os valores obtidos para os mesmos componentes serve para melhor visualizar as áreas de habilidades que se mostram adequadas e também aquelas que se mostram com problemas. Como já afirmamos, itens de avaliação que não sejam aplicáveis ao caso em questão deverão ser excluídos do total de pontos esperados para determinado bloco. Por exemplo, itens que avaliam a competência leitora ou habilidades aritméticas podem não ser considerados para uma criança em idade pré-escolar. Nesse caso, a pontuação máxima esperada deveria computar somente os valores dos itens de avaliação que se aplicaram ao caso. Por outro lado, em se tratando de criança em idade pré-escolar com suspeita de hiperlexia, o utilizador pode julgar ser conveniente a inclusão de dados sobre habilidades de leitura. Nesse caso, a pontuação máxima sugerida para itens relativos à leitura poderá ser admitida na coluna “pontuação esperada”.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O desejo de empregar recursos instrumentais para caracterização do perfil fonoaudiológico de crianças com diferentes distúrbios da comunicação foi a principal motivação para construir este roteiro descritivo de avaliação. Ao fazer isso, procuramos propor um recurso simples, mas que fosse, ao mesmo tempo, o mais completo possível. Para esse fim, a primeira providência foi elencar as principais perguntas de avaliação que deveriam ser respondidas para caracterizar o perfil de habilidades de comunicação de crianças pré-escolares e escolares com queixas que venham a ser atendidas em serviços de avaliação fonoaudiológica.

O Roteiro não pretende esgotar todas as questões de avaliação que podem ser formuladas, uma vez que hipóteses diagnósticas novas podem surgir à medida que avançamos no processo de avaliação. Este Roteiro não deve ser usado para classificação de desempenho em “típico” ou “alterado”; sua função é, reiteramos, fornecer informações sobre o perfil de habilidades de comunicação e outras relacionadas à comunicação. Esperamos que, no futuro, este Roteiro possa ser operacionalizado de modo a prevermos para cada item as condições e procedimentos de avaliação.

REFERÊNCIAS

1. Costa GM, Ganthous G, Santos AO, Giacheti CM. Caracterização do perfil comportamental e de competência social de indivíduos com a síndrome del22q11.2. *Rev CEFAC*. 2015; 17(4):1062-70. doi: 10.1590/1982-021620151746014
2. Giorgetti MP, Oliveira CM, Giacheti CM. Behavioral and social competency profiles of stutterers. *CoDAS*, 2015; 27(1):44-50. doi: 10.1590/2317-1782/20152013065
3. Santoro SD, Giacheti CM, Rossi NF, Campos LM, Pinato L. Correlations between behavior, memory, sleep-wake and melatonin in Williams-Beuren syndrome. *Physiol Behav*. 2016;159:14-9. doi: 10.1016/j.physbeh.2016.03.010
4. Fadini CC, Lamônica DA, Fett-Conte AC, Osório E, Zuculo GM, Giacheti CM, et al. Influence of sleep disorders on the behavior of individuals with autism spectrum disorder. *Front Hum Neurosci*. 2015 Jun 18;9:347. doi: 10.3389/fnhum.2015.00347
5. Yavas M, Hernandorena CM, Lamprecht RR. Avaliação fonológica da criança. Porto Alegre: Artmed; 1991.
6. Andrade CRF, Befi-Lopes DM, Fernandes FDM, Wertzner HF. ABFW: teste de linguagem infantil nas áreas de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática. 2a. ed. rev. ampl. atual. Barueri: Pró-Fono; 2004.
7. Shriberg LD, Kwiatkowski J. Phonological disorders I: a diagnostic classification system. *J Speech Hear Disord*. 1982;47(3):226-41. doi: 10.1044/jshd.4703.226.
8. Ferrari C. Avaliação de habilidades de percepção de sons de fala: questões metodológicas. In: Giacheti CM, Gimenez-Paschoal SR, organizadoras. *Perspectivas multidisciplinares em fonoaudiologia: da avaliação à intervenção*. Marília: Oficina Universitária; 2013. v.1. p.253-73.

9. Capovilla F, Nunes LROP, Nogueira D, Nunes D, Araújo I, Bernat AB, et al. Desenvolvimento do vocabulário receptivo auditivo da pré-escola à oitava série: normatização fluminense baseada em aplicação coletiva da tradução brasileira do Peabody Picture Vocabulary Test. *Cienc Cogn*. 1997;1(1):381-440.
10. De Renzi E, Vignolo LA. The token test: a sensitive test to detect receptive disturbances in aphasics. *Brain*, 1962; 85: 665-678. doi: 10.1093/brain/85.4.665
11. Di Simoni F. The token test for children. Boston: Teaching Resources; 1978.
12. Stein LM. TDE: teste de desempenho escolar: manual para aplicação e interpretação. São Paulo: Casa do Psicólogo; 1994.
13. Cunha VLO, Capellini SA. Desempenho de escolares de 1ª a 4ª série do ensino fundamental nas provas de habilidades metafonológicas e de leitura - PROHMELE. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*, 2009;14(1):56-68. doi: 10.1590/S1516-80342009000100011
14. Capellini S.A, Oliveira AM, Cuetos F. PROLEC: provas de avaliação dos processos de leitura. Itatiba: Casa do Psicólogo; 2010.
15. Cunha VLO, Capellini AS. PROCOMLE: protocolo de avaliação da compreensão de leitura para escolares do 3º. ao 5º. ano do ensino fundamental. Ribeirão Preto: Book Toy; 2014. v. 1.
16. Lindau TA, Rossi NF, Giacheti CM. Cross-cultural adaptation of preschool language assessment instrument: second edition. *Codas*. 2014;26(6):428-33. doi: 10.1590/2317-1782/20142014116.
17. Rossi NF, Lindau TA, Giacheti CM. Adaptação cultural do test of narrative language (tnl) para o português brasileiro. *Codas*. No prelo 2016.

SOBRE OS AUTORES¹

AGNES CRISTINA FETT-CONTE - graduação em Biologia pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (1984), Mestrado em Genética pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (1987), doutorado em Genética pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (1992), Título de Especialista em Citogenética Humana pela Sociedade Brasileira de Genética (SBG) e Título de Especialista em Intervenção Familiar Sistêmica (Aconselhamento Familiar) pela FAMERP. É Professora Livre-Docente em Genética Humana e Médica (2005), do Departamento de Biologia Molecular da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), professora e orientadora do Curso de Pós-Graduação em Ciências da Saúde, Chefe da Disciplina de Genética Médica e do Laboratório de Genética, colaboradora da Ordem dos Advogados do Brasil - Secção de São José do Rio Preto (Comissão de Bioética e Biodireito), professora e orientadora (colaboradora) do Curso de Pós-Graduação em Genética da Unesp de São José do Rio Preto, membro titular da SBG, sócia-efetiva da Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) e pesquisadora da Escola do Autista de São José do Rio Preto. Desenvolve projetos com objetivo de avaliar alterações citogenéticas, moleculares e clínicas, vinculados a grupos de pesquisa (CNPq), principalmente nos temas: câncer (especialmente leucemias e condições afins) e doenças do espectro autístico.

AMANDA TRAGUETA FERREIRA-VASQUES - graduação em Fonoaudiologia pela Faculdade de Odontologia de Bauru - Universidade de São Paulo (2006). Mestre em Fonoaudiologia, pela Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo, 2010. Doutoranda em Fonoaudiologia, pela Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo desde junho de 2013.

ANA ALEXANDRA CALDAS OSÓRIO - graduação em Psicologia pela Escola de Psicologia da Universidade do Minho (Portugal), Especialização em Psicologia Clínica pela Universidade do Minho, Doutorado em Psicologia Clínica pela Escola de Psicologia da Universidade do Minho (Bolsista-sanduiche na Durham University - Reino Unido), Pós-Doutorado no Laboratório de Neuropsicofisiologia da Universidade do Minho. Recebe Auxílio Jovem Pesquisador para Centros Emergentes FAPESP (2014/06777-0) e é pesquisadora principal de estudo financiado pelo CNPq em Edital Universal (CNPq 487188/2013-6). Docente no

¹ Informações sobre os autores retiradas do Currículo Lattes (CNPq) em 24 de Maio de 2016.

Carolyn B. Mervis: informações retiradas do diretório da Universidade de Louisville. Disponível em: <<https://louisville.edu/psychology/mervis/about/cv>>, acesso em 24 de Maio de 2016.

Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie, de São Paulo (PPG-DD, UPM). Co-coordenadora do Laboratório de Neurociência Cognitiva e Social. Orientadora de Teses de Mestrado e Doutorado do PPG-DD da UPM e do Mestrado Integrado em Psicologia e do Programa Doutoral em Psicologia Básica, da Escola de Psicologia da Universidade do Minho (Portugal).

ANA LUIZA G. P. NAVAS - graduação em Distúrbios da Comunicação Humana pela Universidade Federal de São Paulo (1988), Mestrado em Psicolinguística - University of Connecticut (1993) e Doutorado em Psicolinguística - University of Connecticut (1998). Pós-doutorado em Linguística, IEL, UNICAMP. Professora adjunto, e Diretora do Curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (2008-2015). Orientadora do Mestrado Profissional em Saúde da Comunicação Humana. Vice-Presidente do Conselho do Instituto ABCD (2012-2015). Membro do Conselho Científico da Associação Brasileira de Déficit de Atenção (ABDA). Editora Chefe, Revista CoDAS (2015-presente).

ANDRÉIA FERNANDES GRAZIANI – graduação em Fonoaudiologia pela Universidade do Sagrado Coração com aperfeiçoamento em Fissura labiopalatina pelo Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da USP/Bauru (HRAC/USP); especialização em Motricidade Orofacial com ênfase em Disfagia pelo CEFAC e mestrado em Ciências da Reabilitação pelo HRAC-USP. Atualmente, doutoranda no HRAC-USP.

ANELISE JUNQUEIRA BOHNEN – fonoaudióloga licenciada em Música pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Mestre em Fonoaudiologia pelo Ithaca College (USA) e Doutora em Linguística Aplicada pelo Programa de Pós Graduação em Letras da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. É Presidente do Instituto Brasileiro de Fluência - IBF. É Coordenadora do Comitê de Fluência da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia.

CAROLYN B. MERVIS – Psychologist (Georgia #001993); Ph.D. (Psychology) – Cornell University (1976); Professor and Distinguished University Scholar University of Louisville.

CÉLIA MARIA GIACHETI - graduação em Fonoaudiologia pela Faculdade do Sagrado Coração. Especialização em Distúrbios da Comunicação Humana pela Escola Paulista de Medicina, Mestrado e Doutorado em Distúrbios da Comunicação Humana pela Escola Paulista de Medicina - Universidade Federal

de São Paulo. Livre docente em “Diagnóstico fonoaudiológico” pela Universidade Estadual Paulista-Unesp-Marília-SP. Professora titular do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Filosofia e Ciências da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho - FFC/Unesp-Marília-SP. Professora do corpo permanente do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Faculdade de Filosofia e Ciências da Unesp-Marília. Líder do grupo de pesquisa: “Avaliação da fala e linguagem”. Coordenadora do Laboratório de Estudos, Avaliação e Diagnóstico Fonoaudiológico-LEAD-Unesp-Marília.

CLÁUDIA CARDOSO-MARTINS - graduação em Psicologia pela Universidade Federal de Minas Gerais (1974), mestrado em Educação Especial pela Universidade de Illinois em Urbana-Champaign (1979) e doutorado em Psicologia pela Universidade de Illinois em Urbana-Champaign (1984). Atualmente é professora titular do departamento de Psicologia da Universidade Federal de Minas Gerais, onde coordena o laboratório de Psicologia do Desenvolvimento Cognitivo e da Linguagem.

CRISTIANA FERRARI - graduação em Pedagogia pela Universidade Federal de São Carlos, Mestrado em Educação Especial (Educação do Indivíduo Especial) pela Universidade Federal de São Carlos e Doutorado em Psicologia pela Universidade de São Paulo. Professora assistente doutora do Departamento de Fonoaudiologia, da Faculdade de Filosofia e Ciências da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho - FFC/Unesp-Marília-SP.

CRISTIANE MOÇO CANHETTI DE OLIVEIRA - graduação em Fonoaudiologia pela Universidade do Sagrado Coração, Mestrado em Fonoaudiologia pela Pontifícia Universidade Católica de São Paulo e Doutorado em Ciências Biológicas (Genética) pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho. Professora assistente doutora do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Filosofia e Ciências da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho - FFC/Unesp-Marília-SP. Professora do corpo permanente do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia. Pesquisadora de dois grupos de pesquisa cadastrados no CNPq: 1) Avaliação da Linguagem e da Fala e 2) Linguagem e Aprendizagem e Escolaridade.

DIONÍSIA APARECIDA CUSIN LAMÔNICA – graduação em Fonoaudiologia pela Pontifícia Universidade Católica de Campinas (1980), Mestrado em Educação Especial (Educação do Indivíduo Especial) pela Universidade Federal de São Carlos (1991) e Doutorado em Distúrbios da Comunicação Humana (Fonoaudiologia) pela Universidade Federal de São Paulo (2000). Professor Associado do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia

da Universidade de São Paulo. Docente do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo. É bolsista Produtividade em Pesquisa do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico e líder do grupo de pesquisa. Atua nas seguintes linhas de Pesquisa: Aspectos linguísticos, genéticos e neurológicos dos distúrbios de linguagem e prevenção dos distúrbios da linguagem oral e escrita, coordena o grupo de pesquisa Processos e Distúrbios da Linguagem.

GABRIELA MELLONI ZUCULO – graduação em Fonoaudiologia pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho. Mestre em Fonoaudiologia pelo Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia na mesma Instituição.

GIÉDRE BERRETIN-FÉLIX – graduação em Fonoaudiologia pela Faculdade de Odontologia de Bauru (1996), mestrado em Odontologia pela Universidade Estadual de Campinas (1999), doutorado em Fisiopatologia em Clínica Médica pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (2005) e pós doutorado em Distúrbios da Deglutição pela Universidade da Flórida (2010). Atualmente é Professora Associada do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo e Tutora do Programa de Educação Tutorial em Fonoaudiologia.

JENIFFER DE CÁSSIA RILLO DUTKA - graduação em Fonoaudiologia pela Pontifícia Universidade Católica do Paraná (1986), mestrado em Communication Processes And Disorders - University of Florida (1992) e doutorado em Communication Sciences And Disorders - University of Florida (1996). Atualmente é professora doutora da Universidade de São Paulo.

KATIA FLORES GENARO – graduação em Fonoaudiologia (Faculdades do Sagrado Coração-1984), Mestre em Distúrbios da Comunicação Humana (Escola Paulista de Medicina-1990) e Doutora em Ciências Distúrbios da Comunicação Humana (Universidade Federal de São Paulo-1995). Livre-Docente no Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru-USP. Docente do Programa de Pós-Graduação em Ciências, área de concentração Fissuras Orofaciais e Anomalias Relacionadas do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais-USP.

LEILA MARIA GUISSONI CAMPOS – Graduação em Fisioterapia, Especialização em Fisiologia do Exercício, Mestrado e Doutorado em Ciências Morfofuncionais pelo Instituto de Ciências Biomédicas III pela Universidade de São Paulo - USP. Atualmente desenvolve atividades como Pós Doutoranda, Professora Substituta

na Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho – Unesp/Marília e Professora Doutora da Universidade de Marília - UNIMAR.

LUCIANA PINATO - graduação em Odontologia pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (1995), mestrado em Ciências Morfofuncionais pela Universidade de São Paulo (2002), doutorado em Ciências Morfofuncionais pela Universidade de São Paulo (2007) e pós-doutorado no Instituto de Biotecnologia da Universidade de São Paulo (2009). Atualmente é professora assistente doutora do Departamento de Fonoaudiologia e do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho-Unesp. Coordenadora do Laboratório de Anatomia e do Laboratório de Neuroinflamação.

MARIA CRISTINA TRIGUERO VELOZ TEIXEIRA – graduação em Psicologia pela Universidade de Havana (1988), Mestrado em Psicologia pela Universidade Federal de Santa Catarina (1997) e Doutorado em Saúde pela Universidade Federal de Santa Catarina (1999). Bolsista de Produtividade em Pesquisa do CNPq/PQ-Nível: 2. Desde 2012 até a atualidade é Coordenadora do Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento (Nota 5 - CAPES) do Centro de Ciências Biológicas e da Saúde da Universidade Presbiteriana Mackenzie; Presidente da Associação Brasileira de Editores Científicos de Psicologia - ABECiPsi/Gestão 2014-2016; Editora Associada da Revista Psicologia: Teoria e Prática (Qualis A2); Editora da Seção de Desenvolvimento Humano da Revista Psicologia: Teoria e Prática (Qualis A2); desde 2014 é membro do Grupo de Trabalho da ANPEPP “Transtornos do Espectro do Autismo: pesquisa em saúde e educação”; membro do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos vinculado ao Conselho Nacional em Saúde da Universidade Presbiteriana Mackenzie; Conselheira da Editora Mackenzie da Universidade Presbiteriana Mackenzie.

NATALIA FREITAS ROSSI – graduação em Fonoaudiologia pela Faculdade de Filosofia e Ciências de Marília/Unesp (1997-2000), Aperfeiçoamento em Fonoaudiologia aplicado à Neurologia pela Faculdade de Medicina de Botucatu/Unesp (2002-2003), Mestrado (2004-2005), Doutorado (2006-2010) em Ciências Biológicas (Genética) pelo Programa de Pós-Graduação do Instituto de Biotecnologia de Botucatu/Unesp, Pós-Doutorado (2012-2013) pela Universidade do Minho (UMINHO), Portugal com bolsa do Programa de Estágio Pós-Doutoral no Exterior (UMINHO, Portugal) pela CAPES (Processo BEX 9573/11-9). Tem título de Especialista em Linguagem (2012), concedido pelo Conselho Federal de Fonoaudiologia é pesquisadora colaboradora do Laboratório de Estudos, Avaliação e Diagnóstico Fonoaudiológico (LEAD) do Departamento de Fonoaudiologia da Unesp de Marília, Pesquisadora do Grupo de Pesquisa “Avaliação da Fala e

Linguagem”; cadastrado no diretório do Grupo de Pesquisa CNPq. Pesquisadora colaboradora do projeto “Correlatos Neurais do Desenvolvimento da Linguagem e da Cognição Social na Síndrome de Williams”; da Universidade do Minho, Portugal em colaboração com o Instituto de Radiologia da USP. Atualmente é bolsista do Programa Nacional de Pós-Doutorado (PNPD) e Professor Visitante do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia (Unesp-Marília). As principais linhas de pesquisa são: linguagem, cognição, comportamento, transtornos do neurodesenvolvimento de etiologia genética e ambiental.

PAULA BIANCA MEIRELES DE MOURA – graduação em Fonoaudiologia pela Universidade de Marília em 2007, especialização em Audiologia Clínica e Ocupacional pelo CEFAC em 2011. Mestre em Fonoaudiologia pela Universidade Paulista Júlio de Mesquita Filho Unesp-Marília-SP.

TÂMARA ANDRADE LINDAU - Graduação em Fonoaudiologia pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho - Unesp (2011). Mestrado em Distúrbios da Comunicação Humana pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho - Unesp, com bolsa FAPESP (2014). Atualmente é Doutoranda em Psicologia pela Universidade Federal de São Carlos - UFSCar (linha: Análise Comportamental da Cognição), com bolsa CNPq. Membro dos grupos de pesquisa (CNPq): “Avaliação da fala e linguagem”; “Equivalência de estímulos, controle instrucional e comportamento de ouvir em portadores de implante coclear”. Membro do Laboratório de Estudos, Avaliação e Diagnóstico Fonoaudiológico (LEAD-Unesp/Marília) e do Laboratório de Estudos do Comportamento Humano (LECH – UFSCar/São Carlos).

VANESSA MORAES CARDOSO – graduação em Fonoaudiologia pela Unesp-Marília (2012). Atualmente é mestranda pelo programa de Pós-graduação em Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho-Marília.

VIVIANE CRISTINA DE CASTRO MARINO - graduação em Fonoaudiologia pela Universidade do Sagrado Coração, Especialização pela Universidade do Sagrado Coração e aperfeiçoamento pelo Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (1991), Mestrado em Distúrbios da Comunicação Humana (Fonoaudiologia) pela Universidade Federal de São Paulo e Doutorado em Communication Sciences and Disorders - University of Florida. Professora assistente doutora do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Filosofia e Ciências da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho - FFC/Unesp-Marília-SP.

SOBRE O LIVRO

Formato	16X23cm
Tipologia	Adobe Garamond Pro
Papel	Polén soft 85g/m2 (miolo) Cartão Supremo 250g/m2 (capa)
Acabamento	Grampeado e colado
Tiragem	300
Catálogoção	Telma Jaqueline Dias Silveira
Normalização	Denise Aparecida Giacheti – CRB-8/6080
Assessoria Técnica:	Maria Rosangela de Oliveira - CRB-8/4073
Capa	Edevaldo D. Santos
Diagramação	Edevaldo D. Santos
Produção gráfica:	Giancarlo Malheiro Silva

2016

Impressão e acabamento
Gráfica Campus
Unesp -Marília - SP

Avaliação da Fala e da Linguagem: *perspectivas interdisciplinares*

Esta obra traz em sua consecução a possibilidade de um olhar amplo, detalhado e atual sobre paradigmas conceituais e avanços tecnológicos. Em seus três segmentos são abordados aspectos da genética como subsídios necessários para entender as síndromes e alguns dos transtornos do desenvolvimento, são apresentados os recursos tecnológicos utilizados na avaliação da fala, distúrbios da fluência e ressonância, que permitem análises mais objetivas e fidedignas dos comportamentos observados, também são apresentados protocolos de avaliação fonoaudiológica atualmente utilizados como balizadores do desenvolvimento infantil possibilitando planejar a intervenção e pensar em prognóstico, são discutidos protocolos para avaliação da fala e avaliação miofuncional orofacial

ISBN 978-85-7983-782-1

