

SÍNDROME DE OPTIZ: AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA E FONOAUDIOLÓGICA

Maria de Lourdes Merighi Tabaquim¹

Simone Aparecida Capellini²

Adriana G. Sassi³

Cíntia Alves Salgado⁴

Sylvia Maria Ciasca⁵

¹Psicóloga e Docente dos cursos de graduação e Pós-graduação da Universidade do Sagrado Coração (USC).

²Fonoaudióloga e Docente do curso de Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista (UNESP).

³Psicóloga do Ambulatório de Neuro-Dificuldades da Faculdade de Ciências Médicas (UNICAMP).

⁴Fonoaudióloga e Mestranda em Ciências Médicas pela Faculdade de Ciências Médicas (UNICAMP).

⁵Psicóloga e Doutora em Ciências Médicas pela Faculdade de Ciências Médica (UNICAMP).

Recebido em: 25/04/2005

Aceito em: 11/06/2005

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi et al. Síndrome de Optiz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.

RESUMO

A Síndrome de Optiz G/BBB é uma condição pleiomórfica caracterizada por hipertelorismo, hiopospádia, associadas a inúmeras anomalias do Sistema Nervoso Central. É geneticamente heterogênea com parte dos casos apresentando herança ligada ao X e parte herança autossômica dominante. O objetivo deste estudo descritivo foi analisar os aspectos neuropsicológicos e fonoaudiológicos de um paciente diagnosticado com a Síndrome de Opitz, comparando os achados clínicos e instrumentais aos da literatura. O sujeito pesquisado foi R.A.C., 16 anos, sexo masculino e cursando a 4a. série do Ensino Fundamental. Os resultados obtidos evidenciaram desempenhos satisfatórios relacionados à memória remota, organização óptico-espacial do ato motor, assim como formas complexas de praxias. Déficits maturacionais foram observados nas tarefas cognitivas relacionadas à organização percepto-motora das operações intelectuais no espaço, linguagem pragmática e semântica. As defasagens em áreas específicas da leitura, escrita e numérica, foram significativamente determinantes para o diagnóstico dos distúrbios da aprendizagem.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Opitz; Linguagem; Cognição

ABSTRACT

Opitz Syndrome, also named Hypertelorism-Hypospadias Syndrome, is determined by a dominant autosomic genetic condition linked to X chromosome. This syndrome causes anatomic and neurophysiological malformations and secondary impairments in different levels of development. The objective of this study was to analyze the speech, audiologic and neuropsychological aspects of a patient carrier of Opitz Syndrome, comparing the clinical and instrumental findings to the ones in the literature known. The subject focused in the research was R.A.C., a 16 year-old male attending the fourth grade of primary school. The results obtained highlight satisfactory performances concerning remote memory, opticum-spatial organization of the motor act, as well as complex forms of praxias. Maturational deficits were observed in the cognitive tasks related to the motorial and perceptual organization of the intellectual operations in space, pragmatic language and semantics. Handicaps in specific areas of reading, writing and numeric were significantly determining for the diagnosis of learning disorders.

KEY WORDS: *Opitz Syndrome; Language; Cognition*

RESUMO

A Síndrome de Opitz, ou ainda, Síndrome de Hipertelorismo-Hipospádia foi inicialmente descrita em 1969 por J.M Opitz e colaboradores (OPTIZ, 1987).

A Síndrome de Opitz é um conjunto formado por duas entidades, a Síndrome BBB e a Síndrome BBB/G, nomes formados pelas iniciais dos sobrenomes das primeiras famílias que descreveram a síndrome, também denominada Síndrome de Opitz BBBG (OPTIZ, 1987).

Inicialmente foi considerada uma síndrome independente, descrita pelas entidades de uma mesma família. A síndrome oculogenitorlárgica de Opitz é uma enfermidade congênita autossômica dominante e rara (CHRISTOULOU, 1990).

Clinicamente se caracteriza por hipertelorismo e hipospádia, estrabismo, ponta nasal proeminente (aplanado na variedade G), narinas antevertidas, filtrum plano, fissura lábio palatal ou submucosa, palato ogival, micrognatia, orelhas rotacionadas com

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi; et al. Síndrome de Opitz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi; et al. Síndrome de Optiz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.

malformação da hélix (MACDONALD, 1995).

A Síndrome é acompanhada de assimetria craniana, epicantus, fissuras palpebrais mongolóides ou antimongolóides, alterações dentárias múltiplas; encurtamento de frênulo lingual; língua bífida; úvula bífida, anomalias da laringe, traquéia e esôfago. Retardo mental, diástase de retos, lipomas, hiperlaxitude articular leve e anomalias viscerais: estenose uretral, hérnia inguinal, escroto bífido, criptorquidia, ânus imperfurado, ânus ectópico, fistula reto uretral, estenose duodenal, mesocardia, comunicação interauricular. São menos freqüentes malformações cerebrais múltiplas: agenesia ou hipoplasia do corpo caloso, agenesia cerebelar, anomalia de Dandy Walker, hidrocefalia, dilatação de ventrículos cerebrais, orelhas displásicas, anomalias ósseas, como a clinodactilia, sindactilia nos pés, e, outras alterações viscerais como, pulmões alobulados, hipoplasia pulmonar, divertículo de Meckel, hérnias umbilical, ausência de vesícula biliar e ureteres bífidos. Disfunção das plaquetas, anosmia e osteopenia, malformação de intestino e rim (LEICHTMAN, 1991; MACDONALD, 1995).

As malformações craniofaciais presentes na Síndrome de Optiz dificultam a passagem do fluxo aéreo favorecendo a ocorrência de episódios de apnéia noturna e predominância de padrão respiratório oral (MACDONALD, 1995).

Em 1991, Leichtman et al sugeriram que o gene responsável pela Síndrome de Optiz estaria localizado na duplicação da região entre 5p 12 e 5p 13, pois crianças que apresentaram duplicação desta região p12 mostravam maiores alterações que aquelas sem duplicação. Posteriormente, estudos genéticos moleculares demonstraram que a síndrome tem uma desordem heterogênea localizada no cromossomo 22 na região q 11.2 9,10 e no cromossomo X na região p 22 11,12 (CHRISTODOULOU, 1990; MACDONALD, 1995).

O retardo mental de grau leve a moderado é comum; no entanto, o retardo de grau severo é raro (EINFELD, 1987; GUION, 1992).

Richieri e Guion (1992) descreveram cinco crianças do sexo masculino que apresentaram atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e retardo mental de grau moderado; e um caso de um menino sem retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, porém com problemas de comportamento, hiperatividade, mas sendo capaz de realizar leitura de pequenas sentenças.

O estudo realizado por MacDonald et al (1995) descreve o desenvolvimento de uma paciente do sexo feminino que sentou aos 16 meses, andou aos dois anos (com incoordenação motora) e falou pequenas sentenças aos dois anos de idade. Frequentou escola especial desde a 1ª série e aos 17 anos realizou avaliação

em que apresentou QI de 76.

O processo de aquisição e desenvolvimento da linguagem depende de fatores neurológicos, genéticos, emocionais e sócio-familiares, entendendo que alterações nestes fatores podem comprometer o desenvolvimento neurológico do indivíduo ocasionando distúrbios da linguagem oral e escrita (MYSAK, 1988).

Freqüentemente, alterações fonoaudiológicas (linguagem/aprendizagem, fala, audição e deglutição) fazem parte do espectro clínico de diversas síndromes genéticas com anomalias estruturais do Sistema Nervoso Central.

O grande desafio de profissionais ligados às áreas de saúde e educação, tem sido a busca pelo reconhecimento das características físicas, comportamentais, cognitivas e de linguagem que possibilitam o diagnóstico, a intervenção adequada e a determinação do prognóstico nas síndromes genéticas. Portanto, é necessário que sejam realizados trabalhos de investigação interdisciplinar para detectar diferenças individuais quanto ao desempenho cognitivo e lingüístico em crianças com esta síndrome.

DESCRIÇÃO DO CASO

Dados relevantes da anamnese

Participou do estudo R.A.C, sexo masculino, 16 anos e 3 meses com diagnóstico de Síndrome de Opitz. A mãe relata ter feito acompanhamento pré-natal, utilizando medicamentos para hipertensão arterial durante a gestação. O nascimento se deu a termo por parto cesária. Ao nascimento a criança apresentou icterícia, hipotonia generalizada e reflexos alterados.

No exame clínico físico foram verificadas malformações relacionadas à hipospádia peno-escrotal, ânus anteriorizado e escroto bífido, micrognatia, palato em ogiva, implantação baixa de orelhas e mielomenigocele em coluna torácica.

Apresentou um quadro de cardiopatia comprometimento das vias respiratórias superiores e pulmões, bronquite e pneumonia de repetição, miopia e hipospádia.

Sem registro de antecedentes familiares para patologias relativas à epilepsia, retardo mental e doenças psiquiátricas.

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi; et al. Síndrome de Opitz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi; et al. Síndrome de Optiz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.

Dados relevantes das avaliações

Avaliação Neuropsicológica: investigou níveis cognitivo, percepto-motor e do comportamento. Foi empregada a Escala Weschley de Inteligência para Crianças (WISC) (WESCHLEY,1945) e o Teste Matrizes Progressivas Raven (1979) para obtenção de quocientes de desempenho mental. Apresentou resultados abaixo do esperado para a idade, nas provas que requereram capacidade de abstração, raciocínio lógico-espacial e relações analógicas envolvendo juízo crítico social. Apresentou também prejuízos na identificação visual de objetos familiares, capacidade de isolar e identificar características essenciais de não-essenciais e em tarefas que exigiram atenção e concentração. Os melhores desempenhos cognitivos estiveram relacionados às habilidades numéricas, memória auditiva a curto prazo e à percepção visual para detalhes ausentes (FIGURA 1).

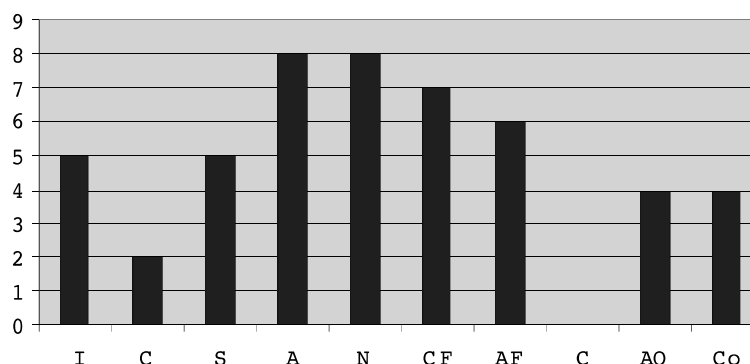


FIGURA 1- Desempenho nas Provas do WISC

Na avaliação do desempenho de percepção visomotora, foi utilizado o Teste grafo-percepto-motor Bender Santucci (BENDER, 1964), apresentando dificuldades em atividades que requereram coordenação e percepção de forma, com déficit de aproximadamente de cinco anos entre a idade grafo-percepto-motora e a cronológica.

Foi empregado na avaliação de função cortical, a Bateria Luria-Nebraska (BLN) (CIASCA,1994) e o Exame Neuropsicológico (TABAQUIM.; CIASCA, 2001), cujos resultados relacionaram-se às dificuldades perceptivas, da linguagem expressiva e receptiva, memória a curto prazo, dificuldade motora da mão unilateral esquerda e raciocínio abstrato (FIGURA 2).

Defasagens significativas foram observadas na realização de tarefas motoras, com o emprego de movimentos associados e dissociados,

na organização acústico motriz de estruturas rítmicas envolvendo mais de um estímulo e da linguagem receptiva na compreensão das estruturas gramaticais lógicas e temáticas.

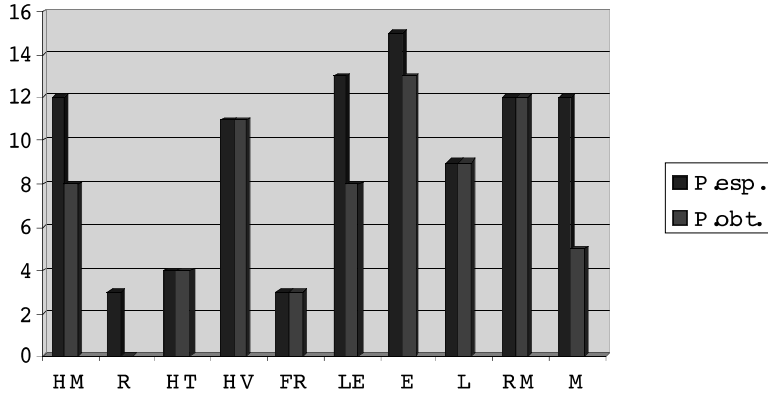


FIGURA 2 – Comparação entre o desempenho esperado e o obtido na Bateria Luria Nebraska

Avaliação Fonoaudiológica: a avaliação fonoaudiológica clínica foi subdividida em três partes: avaliação da linguagem oral, avaliação da linguagem escrita (leitura e escrita) e avaliação da fala.

Na Linguagem Oral, a habilidade comunicativa foi avaliada quanto aos aspectos semânticos e pragmáticos por meio de fala espontânea e dirigida, sem alterações. Nos aspectos fonológicos utilizou-se a Avaliação Fonológica proposta por Yavas et al, 1992, que foi verificado adequação nos processos fonológicos e silábicos na linguagem oral. Para a Linguagem Escrita, foi aplicada a Prova de Leitura e Escrita (PINHEIRO, 1994) apresentando maior prevalência de erros em palavras inventadas durante a leitura oral. Quanto à escrita sob ditado, a ocorrência de erros foi maior não somente nas palavras inventadas como ainda nas palavras de baixa frequência, conforme Figura 3.

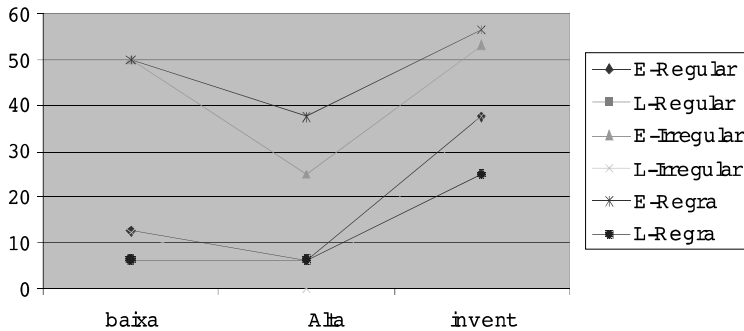


FIGURA 3 – Desempenho na prova de Escrita sob Ditado e Leitura Oral

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi; et al. Síndrome de Optiz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi; et al. Síndrome de Optiz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.

Foi aplicada a Prova de Nível de Leitura (CAPELLINI, 2001) e verificado que o sujeito encontra-se no estágio ortográfico, com conhecimentos das convenções ortográficas da língua portuguesa. Quanto a velocidade de leitura foi aplicada a Avaliação de velocidade de leitura silenciosa (CONDEMARIM.; BLOMQUIST, 1989) e avaliação da velocidade de leitura oral (CAPELLINI.; CAVALLHEIRO, 2000), na qual foi verificado que quanto à velocidade de leitura silenciosa o paciente leu a média de 64 palavras por minuto na leitura oral e silenciosa, revelando assim velocidade de leitura oral e silenciosa adequados para sua idade e escolaridade, porém com compreensão parcial dos textos.

Na Escrita Espontânea foram verificados os aspectos referentes à elaboração do texto, nível lexical, coerência e coesão textual. Observou-se no paciente: restrição lexical, ausência de regras de pontuação e coesão textual, incompatível com sua faixa etária e escolaridade.

Em Funções Estomatognáticas, foi realizada avaliação dos órgãos fonoarticulatórios e de suas funções, como fonoarticulação, respiração, deglutição e mastigação. O paciente apresentou respiração bucal, deglutição adaptada com presença de interposição lingual, mordida do tipo topo a topo, presença de pigmentação diferenciada no dorso da língua, aparente ausência de úvula, hipertrofia de tonsilas e hipotonia generalizada.

Prova de Consciência Fonológica

A Prova de Consciência Fonológica - PCF (CAPOVILLA.; CAPOVILLA, 1998), consiste em dez subtestes, cada qual composto de quatro itens referentes a habilidades de síntese, segmentação e transposição silábica e fonêmica, rima e aliteração (FIGURA 4).

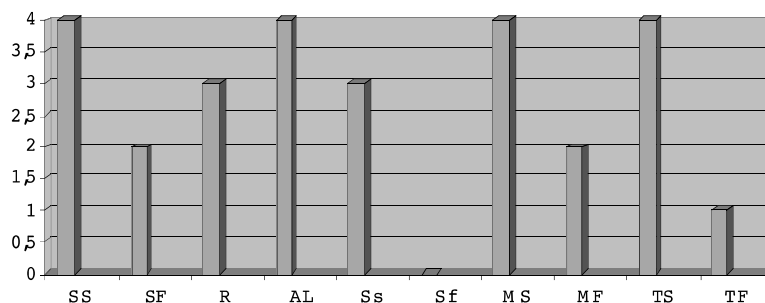


FIGURA 4- Desempenho na prova de consciência fonológica

O paciente apresentou durante aplicação da PCF dificuldades quanto aos subtestes que envolviam a habilidade fonêmica como síntese, segmentação, manipulação e transposição, evidenciando assim a dificuldade no uso do sistema fonológico para análise e síntese de palavras e conseqüentemente formação de novas palavras. Desta forma, apresentou escore abaixo do esperado para sua idade e escolaridade.

CONCLUSÕES DIAGNÓSTICAS

Na avaliação das funções corticais superiores apresentou adequada orientação espaço-temporal para percepções similares esteriognósicas, sendo insuficientes nas provas que avaliaram operações intelectuais no espaço tridimensional (áreas corticais associativas secundárias). Quanto à capacidade de utilização das estruturas numéricas, o paciente as reconheceu, mas seu desempenho nas operações matemáticas mais complexas, que exigiram raciocínio abstrato, apresentou-se abaixo do esperado para sua faixa etária e grau de escolaridade, o mesmo ocorrendo com a escrita espontânea e dirigida, classificadas como primárias. A maturação da organização percepto-motora abaixo do esperado para faixa etária contribuiu para o desempenho escolar insatisfatório, observado no sujeito deste estudo.

Enquanto a avaliação fonoaudiológica evidenciou-se a presença de alterações de linguagem presentes em atividades de leitura e escrita, caracterizando um quadro de distúrbio de aprendizagem decorrente de problemas de linguagem evidenciados pelo comprometimento no uso de habilidades fonológicas e sintáticas. Estas características tornaram-se evidentes pela dificuldade quanto ao uso de ritmo (entonação) durante a leitura, a compreensão parcial dos textos lidos, o reconhecimento apenas de palavras freqüentes ao seu léxico, a dificuldade quanto ao uso do mecanismo de conversão fonema-grafema para codificação e reconhecimento de palavras de baixa freqüência e inventadas, além de vocabulário restrito para sua idade e escolaridade.

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi; et al. Síndrome de Optiz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi; et al. Síndrome de Optiz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo torna-se pertinente, considerando que a literatura é insipiente sobre perfis Neuropsicológico e Fonoaudiológico, em especial, de indivíduos com o diagnóstico Síndrome de Optiz G/BBB.

REFÊRENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. BENDER, L. *Teste Gestáltico Visomotor*. Buenos Aires: Paidós, 1964.
2. CAPELLINI, S. A. Eficácia do programa de remediação fonológica em escolares com distúrbio específico de leitura e distúrbio de aprendizagem. Campinas, 2001. [tese] - Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas.
3. CAPELLINI, S. A.; CAVALHEIRO, L. G. *Avaliação do nível e da velocidade de leitura em escolares com e sem dificuldade na leitura*. Temas sobre Desenvolvimento 2000; ed. 9, p. 5-12.
4. CAPOVILLA, A. G. S.; CAPOVILLA, F. C. Prova de consciência fonológica: desenvolvimento de dez habilidades da pré-escola à segunda série. Temas sobre Desenvolvimento 1998;ed. 7, p. 14-20.
5. CHRISTODOULOU, J.; BANKIER, A.; LOUGHAN, P. Ring chromosome 22 karyotype in a patient with Optiz (BBBG) syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 1990, ed. 37, p. 422-424.
6. CONDEMARIN, M.; BLOMQUIST, M. *Dislexia: manual de leitura corretiva*. Porto Alegre: Artes Médicas; 1989. p. 38-55.
7. EINFELD, S. L.; FAIRLEY, M. J.; GREEN, B. F.; OPTIZ, J. M. Sudden death in childhood in a case of the G syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 1987, vol. 28, p. 293-296.
8. GUION-ALMEIDA, M. L.; RICHIERI-COSTA, A. CNS Midline Anomalies in the Optiz G/BBB. *American Journal of Medical Genetics*, 1992, vol. 43, p. 918-928.
9. LEICHTMAN, L. G. et al. Apparent Optiz BBBG Syndrome with a partial duplication of 5p. *American Journal of Medical Genetics*, 1991, ed. 40, p. 173-176.

10. MYSAK, E. D. – Avaliação e Diagnóstico das Desordens dos Sistemas da Fala. In: *Patologias dos Sistemas da Fala*. Rio de Janeiro, Atheneu, 1988. p. 53-87.
11. OPTIZ, J. M. G. Syndrome (Hypertelorism with esophageal abnormality and hypospadias, or Hypospadias-Dysphagia, or “Optiz-Frias” or “Optiz-G Syndrome)- Perspective in 1987 and Bibliography. *American Journal of Medical Genetics*, 1987: vol. 28, p. 275-285.
12. PINHEIRO, A. M. V. *Leitura e escrita: abordagem cognitiva*. São Paulo: Psy II; 1994.
13. SANGER, D. D.; STICK, S. L.; SANGER, W. G.; DAWSON, K. Specific syndromes and associated communication disorders: a review. *J Commun Disord*, 1984, ed. 17, p. 385-405.
14. TABAQUIM, M. L. M.; Ciasca, S. M. *Avaliação Neuropsicológica em crianças portadoras de paralisia cerebral hemiparética congênita – um estudo preliminar*. Temas sobre desenvolvimento, vol. 10, n. 57, jul-ago, 2001.
15. WECHSLER, D. *Escala de Inteligência para crianças*. Trad. Ana Maria Popovic, São Paulo, CEPA, 1964.
16. YAVAS, M.; HERNANDORENA, C. L. M.; LAMPRECHT, R. R. *Avaliação fonológica da criança*. Porto Alegre: Artes Médicas; 1992.

TABAQUIM, Maria de Lourdes Merighi; et al. Síndrome de Optiz: Avaliação Neuropsicológica e Fonoaudiológica. *Salusvita*, Bauru, v. 25, n. 3, p. 403-412, 2006.