

INTERVENÇÃO FONOAUDIOLÓGICA NA SÍNDROME CRI-DU-CHAT: RELATO DE CASO

Intervention of the speech-language pathologists in the Cri-du-Chat Syndrome: case report

Simone Gonçalves de Melo ⁽¹⁾ e Simone Rocha de V. Hage ⁽²⁾

RESUMO

Objetivo: apresentar aspectos clínicos, diagnóstico e evolução de um caso com síndrome Cri-Du-Chat em acompanhamento fonoaudiológico. **Métodos:** relato de caso - a paciente possuía dois anos de idade e foi encaminhada para tratamento fonoaudiológico por apresentar atraso de linguagem e fala. Observamos início do uso da comunicação oral com significativo aumento de vocabulário, evolução da brincadeira simbólica, melhora do contato social. **Resultados:** o processo terapêutico envolveu melhora da compreensão da linguagem oral, melhora do contato social, orientação à família, promoção do início do uso de gestos e palavras com fim comunicativo, estimulação da brincadeira simbólica. **Conclusão:** a terapia fonoaudiológica parece ser eficaz no tratamento de casos com síndrome Cri-Du-Chat, no que diz respeito às habilidades comunicativas e na interação social.

DESCRITORES: Síndrome do miado do gato/reabilitação; Retardo mental/reabilitação; Relato de caso

■ INTRODUÇÃO

A síndrome *Cri du Chat*, também conhecida como síndrome do miado do gato ou síndrome 5p-, foi descrita pela primeira vez por Lejoure e colaboradores, em 1963. A denominação *Cri du Chat* se deve ao choro agudo e fraco da criança ao nascer, lembrando miado de gato, causado pela hipoplasia da laringe¹. Este som torna-se menos pronunciado com o crescimento da criança.

A deficiência cromossômica que causa a síndrome é a deleção do braço curto do cromossoma 5 e é designada 5p- ou 46,xy, sendo que a incidência é maior no sexo feminino. Nem todas as características descritas na síndrome estão presentes em cada criança com síndrome de *Cri du Chat*. As características mais comuns são: baixo peso ao nascimento, abaixo de 2.500grs (72%); crescimento lento (100%); choro lembrando miado de gato (100%); deficiência mental (100%); hipotonia muscular (78%);

microcefalia (100%); face redonda (68%); hipertelorismo (94%); epicanto (85%); posição antimongolóide das fendas palpebrais (81%); estrabismo geralmente divergente (61%); orelhas de implantação baixa e/ou grosseiras (58%); cardiopatia congênita (30%); discreta diminuição do comprimento dos ossos metacarpianos (40%).

Alterações que ocorrem em menor frequência são: fenda labial ou palatina, miopia, atrofia do nervo óptico, fibromas pré-auriculares, úvula bifida, falta de oclusão dos dentes, pescoço curto, clinodactilia, hérnia inguinal, criptorquidia, agenesia de rim e baço, hemi-vértebras, escoliose, pés planos, escarnecimento precoce. Há relatos na literatura recente de micrognatia^{2,3}.

Estas características estão presentes deste o nascimento, mas não se agravam ao longo dos anos. O fenótipo muda com a idade. A face, por exemplo, torna-se mais alongada. Não há sinal patognomônico sobre as características desta síndrome⁴.

Após a descrição da síndrome, o número total de casos chegou a aproximadamente 30, mas novos casos foram descritos desde a publicação original. Estima-se que a incidência da síndrome não é alta, aproximadamente 1 em cada 50.000 nativos⁵.

Há relatos de alteração anatômica cerebral e de sinais de atrofia cerebelar, hipoplasia de vermis e disgenesia de corpo caloso^{6,7}.

⁽¹⁾ Fonoaudióloga, Especialista em Motricidade Oral; Fonoaudióloga em consultório particular

⁽²⁾ Fonoaudióloga, Doutora em Ciências Médicas – UNICAMP; Professora da Universidade de São Paulo - Bauru

A síndrome é responsável por 1% dos indivíduos excepcionais com QI abaixo de 35 e institucionalizados.

Alguns autores relataram que a maioria destas crianças chegam a deambular e muito raramente conseguem falar algumas palavras. Também afirmaram que a morte ocorre nos primeiros meses de vida ou na primeira infância^{8,9,10}. A sobrevivência até a fase adulta tem sido observada, mas não é comum¹⁰.

A maioria das crianças com síndrome *Cri du Chat* não desenvolvem fala, principalmente nos casos com deficiência mental severa. As desordens alimentares podem ocorrer desde muito cedo na vida dessas crianças; pode haver perda auditiva condutiva em decorrência de otite média crônica, a voz raramente é usada para a comunicação. Estas crianças têm um comprometimento de linguagem muito severo. Podem ocorrer complicações respiratórias na primeira infância e muitas crianças não sobrevivem ao nascimento. O prognóstico é apontado como restrito¹¹. Entretanto foi relatado um estudo de crianças com síndrome de *Cri du Chat* em 1965, onde afirmou-se que um nível muito mais elevado de desempenho intelectual pode ser atingido, ao contrário do que foi previamente sugerido em estudos realizados com pacientes internados. Com a educação precoce e apoio familiar, algumas crianças afetadas, segundo o estudo, atingem um nível social e psicomotor de uma criança normal de 5 ou 6 anos de idade, e em metade das crianças com mais de 10 anos de idade possuem uma estrutura de frases e um vocabulário que permitem sua comunicação oral⁴.

O diagnóstico pré-natal pode ser realizado através da amniocentese, sendo utilizado principalmente em mulheres com idade avançada^{12,13}.

Alguns autores relatam a discrepância entre o desenvolvimento da linguagem expressiva e receptiva, estando a última mais desenvolvida na síndrome *Cri du Chat*^{14,15}.

Estudos mais recentes sugerem que condutas prováveis de crianças com a síndrome *cri du chat* envolvem auto-agressão, movimentos repetitivos, hipersensibilidade a sons, comportamentos agressivos e fixação obsessiva por objetos^{3,16,17}.

A realização de um estudo de caso sobre a síndrome *Cri du Chat* se torna importante pela descrição do tratamento fonoaudiológico e pela evolução terapêutica significativa, se considerarmos as condições de desenvolvimento dessas crianças e os prognósticos descritos na literatura. Podemos considerar ainda que, por ser uma síndrome rara há carência de informações principalmente do processo terapêutico.

Considerando a premissa acima, este trabalho teve como objetivo descrever as manifestações fonoaudiológicas de uma criança com síndrome *Cri du Chat*, comparando-as com a literatura, assim

como descrever o processo de intervenção fonoaudiológica, apontando aspectos que favoreceram o uso da linguagem oral.

■ MÉTODOS

Este estudo baseia-se em um relato de caso de uma criança de 5 anos e 5 meses, do gênero feminino. Os pais foram informados do estudo por meio de carta e assinaram consentimento livre e esclarecido. O trabalho teve aprovação do comitê de ética em pesquisa do Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica (nº 092 /2003).

O primeiro sinal de alteração no desenvolvimento foi ao nascimento, em que se constatou perímetro cefálico abaixo do esperado. Aos 6 meses os pais perceberam atraso no desenvolvimento motor e encaminharam a criança para avaliação pediátrica que diagnosticou microcefalia. A avaliação neurológica realizada posteriormente, indicou tratamento de fisioterapia, terapia ocupacional e fonoaudiologia. Em exame auditivo houve a constatação da normalidade destas vias. A criança iniciou o primeiro período de atendimento fonoaudiológico aos 2 anos e 4 meses de idade, permanecendo neste por 1 ano.

A criança foi encaminhada para escola especial e aos 3 anos e 4 meses recebeu o diagnóstico da doença cromossômica 5p pelo Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, reiniciando atendimento fonoaudiológico um ano e meio depois, aos 4 anos e 9 meses de idade, com o mesmo profissional.

A avaliação fonoaudiológica constou de:

- a) Aspectos físicos: realizada por meio de observação física, em especial sobre as características da face.
- b) Linguagem: realizada por meio de observação comportamental, considerando protocolo de avaliação de linguagem sem oralidade que investigou intencionalidade, funcionalidade, grau de participação em atividade dialógica, meio de comunicação, nível de compreensão e postura comunicativa dos pais⁸.
- c) Atividade lúdica: realizada por meio de observação comportamental considerando os seguintes critérios: tipo de ação, forma de manipulação dos objetos e interação/comunicação com adultos⁹.

As diretrizes para o planejamento terapêutico foram:

- a) Aumentar a frequência de comportamentos comunicativos intencionais através de atividades socializadas.

- b) Ampliar a funcionalidade da linguagem, levando a criança a usar a comunicação com diversos fins.
- c) Melhorar a compreensão da linguagem oral, através de instruções verbais mínimas apoiadas no contexto imediato.
- d) Orientar a família no sentido de promover e facilitar brincadeiras e atividades para o desenvolvimento da linguagem, através de conversas sistemáticas e filmagem do brincar (pai x filha e mãe x filha) com análise das fitas e discussão com os pais posteriormente.
- e) Estimular a brincadeira simbólica através da imitação e jogo simbólico.

■ RESULTADOS

Processo de avaliação

Durante a avaliação fonoaudiológica, constataram-se as seguintes anomalias quanto ao aspecto físico: crescimento lento, choro lembrando miado de gato, hipotonia muscular, microcefalia, face redonda, hipertelorismo, epicanto, posição antimongolóide das fendas palpebrais, orelhas de implantação baixa, assimetria facial, fibromas pré auriculares, pescoço curto, pés planos.

Na avaliação de linguagem foram observados raros comportamentos comunicativos intencionais, com funcionalidade restrita, do tipo instrumental regulatória. Constatou-se comunicação intencional apenas em situações de medo, em que a criança olhava para o objeto e para o adulto alternadamente, se agarrando ao mesmo, demonstrando querer colo. A participação em atividade dialógica foi nula. Os meios de comunicação eram restritos às vocalizações e algumas palavras (pai, mãe, vovô, lua, água, chuva). Gestos indicativos ou verbalizações não foram observados na avaliação. A compreensão da linguagem oral limitava-se à uma quantidade restrita de ordens rotineiras, como: “*vem aqui*”, “*me dá*”, “*senta*”, “*vamos*”. A postura comunicativa dos pais era de sempre iniciar os temas de conversação, compreendendo e falando a maioria das vezes pela criança. Não podemos aqui, desconsiderar as dificuldades de interação e comunicação da criança, com déficit cognitivo e microcefalia. Provavelmente essa era a postura comunicativa possível no momento inicial.

Na atividade lúdica, a criança, apresentou manipulação do objeto um a um, com exploração, principalmente oral. Com relação à forma de manipulação dos objetos, a criança explorou os objetos sempre de modo rápido e superficial com reduzido tempo de atenção, desistindo frente a qualquer obstáculo.

Processo de intervenção

O atedimento fonoaudiológico descrito neste estudo, ocorreu durante 2 anos e 5 meses com frequência semanal (duas vezes por semana). Os pais participaram das sessões, inicialmente com maior frequência (três vezes ao mês aproximadamente) e, com a evolução da criança e a melhora das condutas por parte dos pais essa participação foi diminuindo. Nestas situações eram abordadas orientações com relação às condutas que favoreciam o desenvolvimento da linguagem e da brincadeira simbólica. Algumas vezes eram filmadas as sessões terapeuta-paciente, e pai ou mãe-paciente, posteriormente discutidas com os pais.

A conduta terapêutica e o atendimento fonoaudiológico foram realizados pela autora principal.

Durante as sessões terapêuticas foram abordadas situações que promoviam o uso da intencionalidade, utilizando brinquedos e objetos de interesse da criança; a funcionalidade, utilizando situações em que a criança precisasse usar as funções de “solicitação de objetos”, “solicitação de ação”. Abordou-se também orientação aos pais para que não atendessem imediatamente todas as necessidades da criança, dando a oportunidade para que ela utilizasse as funções de “exibir-se”, “obter atenção para si”, “pedir permissão”. Não deixando ainda de identificar e enfatizar comportamentos da criança como apontar, mostrar, olhar alternadamente, o que envolve a atenção conjunta e propicia um desenvolvimento da linguagem, critérios estes abordados na avaliação¹⁸.

Garantir a atenção, efetividade da comunicação e a compreensão da linguagem oral durante as atividades lúdicas assim como valorizar todos os meios de comunicação utilizados pela criança, foram aspectos essenciais para o tratamento¹⁸.

Propiciar uma evolução da brincadeira simbólica, utilizando materiais como bonecas, miniaturas de casas e de diversos ambientes conhecidos pela criança e necessários no processo terapêutico, pois o brincar simbólico e a linguagem oral são atividades representativas e manifestações da capacidade simbólica^{18,19}.

Os comportamentos comunicativos aumentaram em frequência; em uma média de um comportamento comunicativo a cada 6 minutos. Passou a fazer uso da linguagem com função de interação social, utilizando-se de cumprimentos, chamando a atenção do adulto através de palavras, olhando antes de realizar uma atividade, pedindo permissão. Desenvolveu também ações comunicativas envolvendo atenção conjunta. Recentemente, ao caminhar com a mãe apontou para um bando de passarinhos e disse: “*inho*”. Todavia, os comportamentos comunicativos ainda se manifestam de for-

ma isolada, sem engajamento na atividade dialógica. A criança inicia a interação, o outro reage, mas ela não consegue dar continuidade. Ainda não tem engajamento em uma atividade de troca comunicativa, certamente pelo déficit cognitivo.

Os meios de comunicação passaram a incluir gestos indicativos e representativos, além de palavras isoladas. Passou de sete palavras iniciais para cinqüenta e duas palavras que são usadas dentro do contexto com mais frequência. Com relação à compreensão da linguagem oral, a criança consegue compreender e executar até duas ordens como: “pegue o copo e coloque-o na mesa”, ou ainda, “depois que você comer, poderá brincar com a bola”. A maior compreensão da linguagem oral possibilitou a melhor aceitação de regras e limites na escola, em casa e no convívio social. A compreensão da linguagem oral não se restringe mais a ordens rotineiras e situacionais, no entanto, ainda depende do contexto imediato.

Os pais apresentavam grande ansiedade e expectativa em relação a linguagem da criança, com exigências inadequadas e dificuldades em compreender o que a criança queria dizer. Através de orientações sistemáticas, filmagens em fita VHS e discussões, houve uma maior adequação do estímulo oferecido à criança em casa. Os pais se apresentam sempre presentes e interessados, conseguindo favorecer o desenvolvimento comunicativo da criança, contribuindo assim, para boa evolução da criança.

Quanto à atividade lúdica, no decorrer do trabalho, a criança conseguiu espontaneamente e principalmente através de instruções verbais, atividades com objetos de construir e montar. Atualmente já é capaz de usar objetos de modo convencional, apresenta esquemas simbólicos e utiliza bonecos no jogo simbólico, porém, ainda não ultrapassou esta etapa. Quanto à forma de manipulação, vem conseguindo melhor explorar os objetos, relacionando-os e demonstrando maior curiosidade e interesse pelos mesmos.

■ DISCUSSÃO

A criança apresenta várias características fenotípicas descritas na literatura a respeito da síndrome *Cri Du Chat*, como: microcefalia, baixo peso ao nascimento, crescimento lento, choro lembrando miado de gato, face redonda, fibromas pré-auriculares, entre outros ^{1,4}.

Apesar da descrição que a morte ocorre nos primeiros meses ou na primeira infância⁸, observamos que a intervenção precoce e o tratamento adequado podem prolongar o tempo e a qualidade de vida de portadores da síndrome *Cri Du Chat*. A criança vem apresentando um aumento de vocabulário significativo, assim como nas habilidades comunicati-

vas, evidenciando uma linguagem em evolução. Não há relato de infecção auditiva, com constatação de audição normal por meio de avaliação audiológica. Esses achados não vão ao encontro dos achados da maioria das crianças com essa síndrome, em que se observam graves alterações do desenvolvimento de linguagem e freqüentes perdas condutivas em decorrência de otite média crônica ¹¹.

O comportamento de linguagem e o comportamento lúdico inicial da criança caracterizavam-se por defasagem na compreensão da linguagem oral, nas habilidades comunicativas, tanto na freqüência da intencionalidade como na funcionalidade, nos meios de comunicação na atividade lúdica e dialógica. O que é compatível com a literatura, que relata comprometimento da linguagem principalmente em casos de deficiência mental severa ¹¹. Todavia, no processo terapêutico foram enfatizadas atividades que favoreceram a construção da brincadeira simbólica e a linguagem.

Atualmente, a criança consegue manipular os objetos com maior interesse, relacionando-os e já apresenta esquemas simbólicos ¹⁹ em suas brincadeiras. Na linguagem evoluiu no aspecto da funcionalidade comunicativa, usando a linguagem oral para cumprimentos, pedido de permissão e para chamar a atenção do outro. Desenvolveu atenção conjunta e usa essa função da linguagem com freqüência. Já apresenta comunicação intencional, mesmo que de forma isolada.

A criança evoluiu na utilização de diferentes meios de comunicação, passando de poucas vocalizações ao uso de gestos indicativos e representativos, além de palavras isoladas de modo contextualizado, com aumento significativo de vocabulário. Há relato na literatura ² que metade das crianças com mais de 10 anos de idade possuem estrutura de frases e um vocabulário adequado para a comunicação. Com a seqüência do tratamento, a criança poderá confirmar estes achados, chegando aos 10 anos com estruturas de frases.

Ao encaminhar a criança para escola especial e observar adequação de condutas e melhoras comportamentais podemos confirmar a literatura ao declarar que com a educação especial precoce e o apoio familiar, algumas crianças com síndrome Cri-Du-Chat atingem um nível social e psicomotor de uma criança normal de 5 ou 6 anos de idade ⁴.

Os pais não sabiam como ajudar a criança e muitas vezes realizavam atividades que não favoreciam a comunicação. Através de orientações sistemáticas por meio de filmagens em fita VHS e discussões, houve uma maior adequação do estímulo oferecido à criança em casa, favorecendo a evolução da comunicação da criança.

A orientação aos pais e a participação dos mesmos no processo terapêutico, assim como a indica-

ção para uma escola especial e a frequência da criança nesta, foram fatores decisivos na boa evolução do caso.

Ainda assim, observamos um desempenho escolar não compatível com sua idade cronológica e déficit de linguagem e fala, esperados devido ao déficit cognitivo e microcefalia. A intervenção fonoaudiológica tem atuado objetivando melhorar o uso e a compreensão da linguagem oral, aumento de vocabulário e como conseqüência a melhor interação e integração social. Além da continuidade da orientação aos pais e à escola.

Podemos observar, que, esta intervenção está sendo positiva, se analisarmos os ganhos obtidos no período.

■ CONCLUSÕES

Com os dados encontrados na literatura, as avaliações realizadas e a descrição do caso, podemos concluir que a criança em questão apresenta características fenotípicas da síndrome Cri-du-Chat e características alteradas do desenvolvimento

neuropsicomotor, de linguagem e fala, como relatadas na literatura.

Na linguagem podemos constatar evolução na intencionalidade e funcionalidade comunicativa. A interação social no caso apresentado está melhor em conseqüência do desenvolvimento da função de atenção conjunta e da atividade dialógica. O aumento de vocabulário tem permitido a utilização de meios de comunicação mais efetivos. Houve ainda uma melhora da compreensão da linguagem oral.

Da mesma forma, a atividade lúdica melhor estruturada também tem possibilitado à criança a utilização do jogo simbólico, auxiliando no desenvolvimento da linguagem, bem como a orientação aos pais, com a participação deles no processo terapêutico e a inserção da criança na escola especial.

Os achados revelam a importância da divulgação dos sinais e sintomas da síndrome Cri-du-Chat, assim como a realização do diagnóstico e dos encaminhamentos para tratamento o mais rápido possível, isso pode interferir significativamente nos casos.

ABSTRACT

Purpose: to present some of the clinical features, diagnosis and development of a case of the cri-du-chat syndrome with a speech-language accompaniment. **Methods:** case report - the patient was two years old and was conducted to the speech-language pathologist treatment because the fact of presenting speech and language disorders. It was observed the starting of the use of oral communication with a significant enlargement of vocabulary, evolution of the symbolic entertainment, improvement in the social skills. **Results:** the therapeutic process evolved improvement of the social contact, improvement of the oral language comprehension, orientation to the family, promotion of the starting of the use of gestures and isolated words with a communicative aim, stimulation of the symbolic entertainment. **Conclusion:** the speech-language pathologist treatment is, apparently, efficacious in the cri-du-chat syndrome, specifically concerning to the communicative skills and in the social interaction.

KEYWORDS: Cri-du-Chat syndrome/rehabilitation; Mental retardation/rehabilitaion; Case report

■ REFERÊNCIAS

1. Motta PA. Anomalias dos autossomos. In: Motta PA. Genética médica. 2a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1980. p.139.
2. Ono K, Ohashi Y, Nakano H, Togashi H, Kannari Y, Isono S. Partial monosomy 5p and partial trisomy 5q due to paternal pericentric inversion of chromosome 5. *Jpn J Hum Genet.* 1993; 38(3):319-28. Review.
3. Van Buggenhout GJ, Pijkels E, Holvoet M, Schaap C, Hamel BC, Fryns JP. Cri du chat syndrome: changing phenotype in older patients. *Am J Med Genet.* 2000; 90(3):203-15.
4. Smith J. Síndrome da deleção 5p. In : Jones KL. Padrões reconhecíveis de malformações congênitas. 5a ed. São Paulo: Manole; 1998. p.44.
5. Motta PA. Anomalias dos cromossomos autossômicos. In: Fraser FC. Genética humana. 2a ed. Rio de Janeiro: Guanabara; 1988. p. 34.
6. Tamraz J, Rethore MO, Lejeune J, Outin C, Goepel R, Stievenart JL et al. Brain morphometry using MRI in Cri-du-Chat Syndrome. Report of seven cases with review of the literature. *Ann Genet.* 1993; 36(2): 75-87. Review.
7. De Michele G, Presta M, Di Salle F, Serra L, Mazzaccara A, Della Rocca G et al. Cerebellar vermis hypoplasia in a case of cri-du-chat syndrome. *Acta Neurol (Napoli).* 1993; 15(2):92-6.

8. Gardner EJ. Estrutura e modificação cromossômica. In: Gardner EJ. Genética. 5a ed. Rio de Janeiro: Interamericana;1977. p.274.
9. Gardner EJ, Snustad DP. Aberrações cromossômicas. In: Garner EJ. Genética. 7a ed. Rio de Janeiro: Guanabara; 1987. p. 344.
10. Motta PA . Deleções. In:Jorde LB.Genética médica. 2aed. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan; 2000. p.112.
11. Shprintzen RJ. Cri-du-chat syndrome. In: Shprintzen RJ. Syndromes identification for speech-language pathologists . San Diego, CA: Singular Thomson Learning; c2000. p.135-6.
12. Chen CP, Lee CC, Chang TY, Town DD, Wang W. Prenatal diagnosis of mosaic distal 5p deletion and review of the literature. Prenat Diagn. 2004; 24(1): 50-7. Review.
13. Weiss A, Shalev S, Weiner E, Shneur Y, Shalev E. Prenatal diagnosis of 5p deletion syndrome following abnormally low maternal serum human chorionic gonadotrophin. Prenat Diagn. 2003; 23(7):572-4.
14. Cornish KM, Munir F. Receptive and expressive language skills in children with cri-du-chat syndrome. J Commun Disord. 1998; 31(1):73-80.
15. Cornish KM, Munir F, Pigram J. Cognitive functioning in children with typical cri du chat (5p) syndrome. Dev Med Child Neurol. 1999; 41(4):263-6.
16. Collins MS, Cornish K. A survey of the prevalence of stereotypy, self-injury and aggression in children and young adults with Cri du Chat syndrome. J Intellect Disabil Res. 2002; 46(Pt 2): 133-40.
17. Cornish KM, Pigram J. Developmental and behavioural characteristics of cri du chat syndrome. Arch Dis Child. 1996; 75(5): 448-50.
18. Hage SRV. Avaliação fonoaudiológica em crianças sem oralidade. In: Marchesan I, Zorzi J. Tópicos em fonoaudiologia 2002/2003. Rio de Janeiro: Revinter;2003. p 175-84.
19. Zorzi JL. O retardo de aquisição da linguagem. In: Zorzi JL.Aquisição da linguagem infantil: desenvolvimento, alterações, terapia. São Paulo: Pancast; 1993. p. 59 -66.

RECEBIDO EM: 24/12/03

ACEITO EM: 02/06/04

Endereço para correspondência:

Rua Paraíba, 482

Divinópolis - MG

CEP: 35500-016

Tel.: (37) 32214423

e-mail: fgasgm@ig.com.br