

UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
FACULDADE DE ODONTOLOGIA DE BAURU

PATRÍCIA FERNANDES GARCIA

**Caracterização do perfil de linguagem de indivíduos com Síndrome
de Apert**

BAURU
2010

PATRÍCIA FERNANDES GARCIA

**Caracterização do perfil de linguagem de indivíduos com Síndrome
de Apert**

Dissertação apresentada à Faculdade de Odontologia de Bauru da Universidade de São Paulo para obtenção do título de Mestre em Fonoaudiologia.

Orientador: Prof. Dr. Adriano Yacubian Fernandes

BAURU

2010

Garcia, Patrícia Fernandes
G165c Caracterização do perfil de linguagem de indivíduos com
síndrome de Apert / Patrícia Fernandes Garcia. –Bauru, 2010.

Dissertação. – Faculdade de Odontologia de Bauru. Universidade de
São Paulo.

Orientador: Prof. Dr. Adriano Yacubian Fernandes

**Autorizo, exclusivamente para fins acadêmicos e científicos, a
reprodução total ou parcial desta dissertação/tese, por processos
fotocopiadores e outros meios eletrônicos.**

Assinatura:

Data:

Comitê de Ética do HRAC-USP
Protocolo nº: 169/2009
Data: 28/07/09

DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho

A minha família, pais e irmãos, e ao meu namorado pelo incentivo, carinho, compreensão, paciência nos momentos de alta ansiedade e companheirismo.

AGRADECIMENTOS

Ao Prof. Dr. Adriano Yacubian Fernandes pela orientação, dedicação e partilha do conhecimento;

À Profª Drª Luciana Paula Maximino pelo auxílio na discussão dos dados e imensa colaboração para a realização deste estudo;

À Profª Drª Célia Maria Giacheti por compartilhar um pouco do seu enorme conhecimento e amor pela profissão. Muito obrigada;

À Profª Drª Viviane Cristina de Castro Marino por me auxiliar no início do aprendizado em pesquisa, pela dedicação, carinho e amizade;

Ao Prof. Dr. Lourenço Chacon Jurado Filho pelo incentivo aos estudos, por sua dedicação na transmissão do seu enorme conhecimento, pelo carinho e amizade, além de valiosos ensinamentos que levarei por toda a vida.

Aos alunos de pós-graduação em Fonoaudiologia da FOB-USP pela amizade, pelo incentivo e companheirismo;

À Fga. Ms. Mariana Germano Gejão pelo auxílio na aplicação dos testes e disponibilidade para discussão dos dados;

Aos professores do Departamento de Fonoaudiologia da FOB-USP, na pessoa da chefe de Departamento Mariza Ribeiro Feniman e aos funcionários na pessoa de Karina Ferreira Barros Delazari;

Ao Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais por dar suporte logístico a avaliação dos pacientes;

Aos pacientes sem a qual colaboração e paciência este estudo não seria viabilizado.

RESUMO

As craniossinostoses são defeitos do estojo ósseo craniano causado pela fusão precoce de uma ou mais das suturas cranianas. A Síndrome de Apert é considerada uma craniossinostose sindrômica que corresponde a 4,5% de todas as craniossinostoses. A síndrome de Apert pode ser prejudicial no processo de desenvolvimento de linguagem, pois atingem estruturas orofaciais, comprometem o sistema auditivo, interferem no desenvolvimento neuropsicológico e também dificultam a adaptação social da criança. A avaliação fonoaudiológica realizada nesse trabalho permitirá caracterizar de forma abrangente o perfil de linguagem de indivíduos com Síndrome de Apert. O objetivo do presente trabalho foi investigar os componentes da linguagem nas vertentes recepção e expressão, nas diferentes modalidades, além de avaliar aspectos relacionados a fala e as habilidades psicolinguísticas. A amostra foi composta por 9 pacientes com síndrome de Apert, 3 eram do gênero masculino e 6 do gênero feminino. A idade no momento da avaliação variou de 9 a 26 anos. A avaliação fonoaudiológica consistiu de uma avaliação clínica e aplicação de testes padronizados, sendo estes o Illinois teste de habilidades psicolinguísticas, o Teste de vocabulário receptivo por imagens Peabody, o Teste Token e o Teste de Desempenho Escolar. Durante a avaliação clínica 100% dos pacientes apresentaram fonologia de expressão e recepção adequada, 33,3% demonstraram dificuldade de recepção e expressão nos componentes sintaxe, semântica e pragmática e 44,4% apresentaram dificuldade de expressão nos componentes sintaxe, semântica e pragmática. Observou-se que 55,5% dos pacientes não apresentavam dificuldade em nenhum componente da linguagem falada. No TVIP 66,6% dos pacientes demonstraram desempenho de vocabulário receptivo abaixo do esperado. No Teste Token 33,3% apresentaram dificuldade. No TDE 87,5% da amostra (8 pacientes foram avaliados) apresentou escore inferior. Três sujeitos tiveram dificuldade nos subtestes do ITPA. Em relação aos aspectos relacionados a fala, 44,4% apresentaram hipernasalidade, 11,1% apresentaram hiponasalidade, 33,3% tiveram distorções na fala, nenhum deles manifestou rupturas na fluência e nem alterações vocais. Os sujeitos com SA dessa pesquisa manifestaram maiores dificuldades na linguagem escrita em relação à falada. Nenhum dos pacientes apresentou dificuldade no componente fonológico da

linguagem falada. Os achados confirmam o importante impacto nas habilidades de linguagem escrita e falada na SA.

Palavras chave: Acrocefalossindactilia. Linguagem. fala.

ABSTRACT

Language Profile Characterization of Individuals with Apert Syndrome

The craniosynostosis is characterized by early closure of suture or sutures of the skull vault and cranial base. The Apert Syndrome (AS) is considered a syndromic craniosynostosis that corresponds to 4,5% of all of the craniosynostosis. The different aspect of AS can be relevant in the process of language development because this syndrome can present abnormalities in the orofacial structures and hearing system. Difficult with child's social adaptation and neuropsychological development are also related to language disorders in these individuals. The speech and language evaluation used in this study will allow us to characterize the profile language of the patients with AS. The objective of the present study is to investigate the components of the language considering reception and expression in different modalities. Related aspects of speech and psycholinguistics abilities were also evaluated. The sample was composed by 9 patients with AS, 3 were of the masculine gender and 6 of the feminine gender. The age in the moment of the evaluation varied from 9 to 26 years old. The speech and language evaluation consisted of a clinical evaluation and application of standardized tests, being these Illinois Test of Abilities Psycholinguistics (ITPA), the Test of receptive vocabulary for images Peabody (TVIP), the Token Test and the Test of School Performance. During the clinical evaluation 100% of the patients presented expression phonology and appropriate reception, 33,3% demonstrated reception difficulty and expression difficulty in the components syntax, semantics and pragmatic and 11,1% presented exclusively expression difficulty in the components syntax, semantics and pragmatic. It was observed that 55,5% of the patients didn't present difficulty in any component of the language. Using the TVIP 66,6% patients demonstrated a low performance considering receptive vocabulary. Three patients presented difficulty at the Token Test. The Test of School Performance presented inferior score in 87,5% (8 patients were evaluated). Three subjects had difficulty in the subtestes of ITPA. Related to speech aspect, 44,4% of the patients presented hypernasality, 11,1% presented hyponasality, 33,3% had distortions in the speech, none of them manifested ruptures in the fluency neither vocal alterations. Analyzing the results we can observe that the subjects with AS presented larger difficulties in the written language when compared to spoken language, none of then presented phonological difficulties at the spoken language. The speech alterations presented can be related to abnormalities of the face that are frequent in AS. These results confirm the important impact in the spoken and written language abilities in AS .

KeyWords: Acrocephalosyndactylia. Language. speech.

SUMÁRIO

RESUMO

ABSTRACT

1. INTRODUÇÃO	13
2. REVISÃO DE LITERATURA	17
2.1 Caracterização da síndrome de Apert.....	19
2.2 Aspectos cognitivos.....	19
2.3 Aspectos fonoaudiológicos.....	20
2.3.1 Aspectos de linguagem.....	20
2.3.2 Aspectos da motricidade orofacial e fatores relacionados.....	22
2.3.3 Aspectos auditivos.....	23
2.3.4 Aspectos vocais.....	23
2.4 Qualidade de vida.....	24
3. OBJETIVO	27
3.1 Objetivo geral.....	29
3.2 Objetivo específico.....	29
4. MATERIAL E MÉTODO	31
4.1 Descrição da casuística.....	33
4.2 Avaliação fonoaudiológica.....	34
5. RESULTADOS	41
5.1 Achados da entrevista e avaliação clínica.....	43
5.2 Avaliação complementar.....	44
5.2.1 Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA).....	44
5.2.2 Teste de Vocabulário receptivo por imagens Peabody (TVIP).....	46
5.2.3 Teste Token.....	46
5.2.4 Teste de Desempenho Escolar (TDE).....	47
6. DISCUSSÃO	53
6.1 Avaliação clínica da linguagem falada.....	55
6.2 Avaliação clínica dos aspectos relacionados à fala.....	55
6.3 Illinois Teste de Habilidades Psicolinguística.....	56

6.4	Teste de Vocabulário Receptivo por Imagens Peabody.....	56
6.5	Teste Token.....	57
6.6	Teste de Desempenho Escolar.....	57
6.7	Avaliação neurorradiológica retrospectiva.....	58
6.8	Avaliação cognitiva retrospectiva.....	58
6.9	Considerações gerais.....	59
7.	CONCLUSÕES	61
8.	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	63

1 Introdução

1. INTRODUÇÃO

Dentro do universo das anomalias craniofaciais destaca-se um grupo heterogêneo de condições representado pelas craniossinostoses e que tem despertado interesse mundial quanto aos seus aspectos etiológicos, evolutivos, e como problema de saúde pública (RASMUSSEN et al., 2008). As craniossinostoses são defeitos do estojo ósseo craniano causado pela fusão precoce de uma ou mais sutura craniana. Podem ser divididas em dois grupos principais: síndrômicas e não síndrômicas. Em 40% dos casos a craniossinostose faz parte de um quadro síndrômico (LAJEUNIE, 2006). A incidência estimada é de aproximadamente 3 a 5 indivíduos afetados para cada 10.000 nascidos vivos (LAJEUNIE et al., 1995).

As craniossinostoses não síndrômicas usualmente são de ocorrência isolada e classificadas de acordo com as suturas envolvidas. As não síndrômicas mais freqüentes compreendem: Plagiocefalia (sutura coronal ou lambdóide), trigonocefalia (sutura metópica), braquicefalia (sutura coronal ou lambdóide), doligocefalia ou escafocefalia (sutura sagital). Já as formas síndrômicas estão associadas com diversas malformações que podem envolver a face, o esqueleto, o sistema nervoso central, e outras anomalias diversas freqüentemente resultantes em atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (KIMONIS et al., 2007).

Dentre as craniossinostoses síndrômicas com padrão de herança mendeliano bem definido se encontram as síndromes de Apert, Crouzon e Pfeiffer que constituem um conjunto de malformações de origem genética, de transmissão autossômica dominante. Essas síndromes são consequência de uma mutação no gene responsável pela codificação dos receptores do fator de crescimento fibroblástico tipo 2 (FGFR2) (PASSOS-BUENO et al., 1998b; CHANG et al., 2006). Mutações neste gene podem ainda determinar casos de craniossinostoses isoladas (RASMUSSEN et al., 2008) e a síndrome de Beare-Stevenson (FONSECA et al., 2008).

Eugene Charles Apert, em 1906, descreveu nove pacientes comacrocefalia associada à sindactilia, quadro que denominou deacrocefalosindactilia (APERT, 1906). A partir deste clássico relato a síndrome passou a ser denominada pelo epônimo de Síndrome de Apert (S.A).

A Síndrome de Apert corresponde a 4,5% de todas as craniossinostoses (COHEN Jr et al. 1992). A incidência da mesma tem sido estimada na literatura como 1 em 160,000 a 1 em 55,000 nascidos vivos (RENIER et al., 1996).

A linguagem é um exemplo de função cortical superior e seu desenvolvimento se sustenta em condições neurológicas ideais, aparelho fonoarticulatório adequado, condições sociais, afetivas e cognitivas favoráveis. A mesma é uma das capacidades mais complexas que o ser humano desenvolve e seu aprimoramento estende-se por toda a vida. (KANDEL; SCHWARTZ; JESSELL; 2003).

As craniossinostoses podem ser prejudiciais no processo de desenvolvimento de linguagem, pois atingem estruturas orofaciais, comprometem o sistema auditivo, interferem no desenvolvimento neuropsicológico e também dificultam a adaptação social do sujeito (ARDUINO-MEIRELLES; LACERDA; GIL-DA-SILVA-LOPES, 2006).

A avaliação fonoaudiológica realizada em sujeitos com síndromes genéticas é fundamental para descrever o perfil de comunicação e diagnosticar possíveis distúrbios nessa área. Apesar da grande variabilidade comunicativa existente entre os sujeitos com uma mesma síndrome genética, é possível descrever as habilidades comunicativas gerais que caracterizam uma síndrome.

A avaliação fonoaudiológica realizada nesse trabalho permitirá compreender de forma mais abrangente o perfil comunicativo dos indivíduos com Síndrome de Apert acrescentando a literatura elementos pouco conhecidos até o presente momento.

2 Revisão de Literatura

2. Revisão de Literatura

2.1 Caracterização da Síndrome de Apert

A SA é caracterizada por uma série de sinais craniofaciais e apendiculares. Os principais sinais da área craniofacial consistem de: sinostose multisutural (marcadamente da sutura coronal), proptose ocular, o nariz usualmente é pequeno e dorsifletido, os lábios assumem aspecto trapezoidal com o lábio inferior protruso, o palato é atípico usualmente elevado e ogival, a porção média da face é hipoplásica e retraída, a maxila é hipoplásica em todas as dimensões resultando em mordida aberta (RENIER et al., 2000; HOHOFF et al., 2007). As principais anomalias adicionais envolvem os membros e são representadas por sindactilia de dedos e artelhos, de graus variáveis, mas usualmente grave e com tendência a fusão das estruturas ósseas. Quando todos os dedos são fusionados resulta na chamada mão em colher. Manifestações cutâneas como acne e hiperhidrose são comuns na adolescência (COHEN Jr et al. 1992). Pode ocorrer fusão vertebral em vértebras isoladas ou múltiplas (KREIBORG; BARR; COHEN, 1992).

Pacientes com essa síndrome podem manifestar hipertensão intracraniana (HIC), apnéia obstrutiva do sono, desordens auditivas e visuais e comprometimento do desenvolvimento motor e de linguagem (DE JONG, 2009).

2.2 Aspectos cognitivos

A HIC, comumente encontrada nesses sujeitos, é causada pela restrição do crescimento cerebral, que pode acarretar em prejuízo no desenvolvimento cognitivo destes pacientes (GABARRA, 2000). A incidência de HIC chega a 47% nas craniossinostoses por múltiplas suturas e 19% nos casos de craniossinostose monosutural (RENIER et al., 1982). Tal fator associado às anomalias ósseas da base do crânio causam uma mudança em toda hemodinâmica cerebral, com prejuízo para a circulação encefálica e oxigenação cerebral justificando um declínio no desenvolvimento mental (GABARRA, 2000 e PEROSA, 2000), que posteriormente se manifesta como déficit de atenção, dificuldade de aprendizagem e mesmo alterações de comportamento.

Alguns autores descreveram a porcentagem de atraso no desenvolvimento cognitivo encontradas em suas amostras. Patton et al.(1988) descreveram que 52% de sua amostra, composta por 29 sujeitos com S.A, tiveram

quociente intelectual total (QIT) menor que 70 (insatisfatório). Renier et al.(1996) avaliaram 60 indivíduos com S.A e encontraram 68% deles com QIT insatisfatório. Yacubian-Fernandes et al.(2005) observaram que 28,5% da população avaliada (18 pacientes com S.A) apresentou QIT menor que 70.

Alterações encefálicas são freqüentemente observadas, tais como, hipoplasia ou agenesia do corpo caloso, alterações do sistema límbico, ventriculomegalia e anomalias do septo pelúcido (COHEN Jr.; KREIBORG, 1995; YACUBIAN-FERNANDES et al., 2005).

Para minimizar o prejuízo cognitivo causado pelas anomalias craniofaciais presentes em indivíduos com Síndrome de Apert todos os acometidos devem receber intervenção cirúrgica. O tratamento cirúrgico divide-se em duas fases: uma primeira a ser realizada idealmente no primeiro ano de vida, no intuito de promover uma expansão craniana e evitar as conseqüências deletérias da HIC, além de garantir uma melhor proteção ocular diminuindo a exposição dos globos oculares e melhorando o aspecto do exorbitismo. A segunda fase ocorre idealmente após a erupção da dentição definitiva, com o objetivo de realizar o avanço da face média (ADUSS, 1981).

Existe um consenso na literatura de que a idade no momento da cirurgia é um importante fator associado ao desenvolvimento neuropsicológico e de linguagem (e conseqüentemente na qualidade de vida) nas craniossinostoses sindrômicas (ARDUINO-MEIRELLES; LACERDA; GIL-DA-SILVA-LOPES, 2006).

A origem das dificuldades cognitivas apresentadas e sua relação com as malformações primárias vêm sendo progressivamente esclarecidas.

2.3 Aspectos Fonoaudiológicos

2.3.1 Aspectos de linguagem

Muitos são os fatores que podem prejudicar a evolução natural da linguagem, como por exemplo, os transtornos neuromotores, sensoriais, perceptivos, emocionais, sociais e cognitivos, que estão entre os principais fatores patológicos nos casos de distúrbios de linguagem (ZORZI, 2003). Especificamente na Síndrome de Apert, os fatores que podem prejudicar o desenvolvimento da linguagem são as alterações morfológicas faciais, podendo afetar a fala e a mímica, alterações do

sistema nervoso central (SNC), problemas auditivos, atraso no desenvolvimento cognitivo, adaptação social e desenvolvimento psicológico prejudicados.

Elfeinbein et al. (1981) analisaram a comunicação Verbal de seis crianças com anomalias craniofaciais. Quatro delas tinham síndrome de Apert, uma tinha síndrome de Crouzon e uma tinha a síndrome Saethre- chotzen. Os teste utilizados para avaliar a comunicação foram o Illinois Teste de habilidades psicolingüísticas (ITPA), o Teste de vocabulário receptivo por imagens *Peabody*, o *Development sentence analysis (DSA)* e o *Screening Test of Articulation*. Todos os sujeitos apresentaram problemas articulatórios, todos tinham ressonância normal e cinco demonstraram déficit no vocabulário receptivo e na expressão sintática.

Misquiatti (1996) avaliou a linguagem de indivíduos com síndrome de Apert, Crouzon e Pfeiffer. A linguagem oral foi avaliada por meio de observação de situações espontâneas e dirigidas, sem utilização de recursos formais de avaliação (testes padronizados). Foram avaliados oito pacientes com síndrome de Apert e todos manifestaram alterações na emissão oral, 5 na produção articulatória, 6 na estruturação frasal, 6 quanto ao vocabulário, 4 na recepção e 6 no raciocínio.

Ciasca et al. (2001) descreveram a avaliação fonológica e neuropsicológica realizada em 2 sujeitos com Síndrome de Apert (um com 8 anos e 5 meses e outro com 12 anos e 9 meses de idade). O teste fonológico utilizado foi o *awareness phonological test (APT)*. Ambos apresentaram simplificações fonológicas e distorções, com uma idade cronológica em que todos os sons já deveriam estar adquiridos.

Shipster et al. (2002) descreveram os resultados do estudo-piloto referente às habilidades de fala, linguagem e outras funções cognitivas em dez indivíduos com síndrome de Apert. Os testes de linguagem utilizados nessa pesquisa foram o *Clinical Evaluation of Language Fundamentals—Pre-school (CELFPre-school)* e o *The Pre-School Language Scale—3 (PLS-3)*. Oito dos 10 sujeitos manifestaram dificuldade na linguagem expressiva (seis severa e 2 moderada) e 4 destes pacientes também tinham severa dificuldade com a linguagem receptiva. Esses autores utilizaram o Great Ormond Street Speech Assessment (GOS.SP.ASS) para avaliar aspectos fonético-fonológicos. Todos os sujeitos tinham distorções e simplificações fonológicas.

Arduino-Meirelles; Lacerda; Gil-da-Silva-Lopes (2006) realizaram uma revisão de literatura sobre os principais aspectos relacionados ao processo natural

de aquisição e desenvolvimento de linguagem oral em indivíduos com craniossinostoses síndrômicas.

Além das inabilidades com a linguagem, indivíduos com anomalias craniofaciais, de modo geral, também apresentam dificuldades de atenção, aprendizagem e dificuldades de socialização. Scheuerle; Guilford; Habal (2001) argumentam que a cirurgia precoce das suturas do crânio e a estimulação precoce por meio de terapias pode diminuir o impacto destas inabilidades de aprendizagem e contribuir para o alcance de níveis de desenvolvimento satisfatórios, quando comparados a outros indivíduos da mesma faixa etária

Lekovic; Bristol; Rekate (2004) sugerem que o mecanismo exato determinante dos efeitos lingüísticos e cognitivos adversos nas craniossinostoses é atribuído a restrição do crescimento cerebral, que estaria limitado nos três primeiros anos de vida, quando o cérebro triplica seu volume. Outros autores relatam que anomalias estruturais observadas em pacientes com síndrome de Apert podem justificar as alterações na cognição e funções nervosas superiores encontradas nesses pacientes (COHEN JR; KREIBORG, 1993).

2.3.2 Aspectos da Motricidade orofacial e Fatores relacionados

A hipoplasia da face média pode provocar obstrução do fluxo aéreo pela faringe, causando dificuldade respiratória. Muitos destes pacientes apresentam síndrome da apnéia obstrutiva do sono (SAOS), que pode levar a períodos de hipóxia, podendo comprometer o desenvolvimento cognitivo (através da dificuldade de concentração e sonolência excessiva diurna) e, em casos mais extremos, ser causa de morte súbita (MITSUKAWA et al. ,2004).

Shipster et al. (2002) encontraram 90% da sua amostra (10 sujeitos com SA) com elevada obstrução nasal, sendo que dentre esses, 3 manifestaram severo nível de apnéia obstrutiva do sono (confirmada em exame formal).

Aplicando um questionário específico para detectar problemas respiratórios em uma amostra de crianças portadoras de craniossinostoses síndrômicas, Pijpers et al. (2004) encontraram que 53% deles apresentavam suspeita se SAOS (incidência na população geral é de 0,7 a 2%).

Quando não é possível a realização da respiração nasal adequada, o sujeito pode desenvolver dificuldades alimentares (PEREIRA, 2005). Pereira et al.

(2009) investigaram a deglutição de 13 indivíduos com Síndrome de Apert por meio de videofluoroscopia. Sete pacientes manifestaram indícios de disfagia. A análise qualitativa indicou que os sete pacientes apresentaram pobre formação de bolo alimentar, pobre propulsão posterior de língua, tempo de trânsito oral aumentado e resíduos na valécula e seio piriforme.

Diversos autores estudaram a incidência da fissura palatina na SA. Dentre estes, Cohen Jr et al. (1992) descreveram que o palato de pacientes com SA era alto e arqueado, com constrição, palato duro curto e palato mole maior que o normal. Neste estudo foram encontradas fissura de palato ou úvula bífida em 75% dos casos, dentre uma amostra de 136 casos. Park et al. (1995) encontraram 44% da amostra com fissura palatina.

2.3.3 Aspectos auditivos

Achados referentes à síndrome de Apert indicam como principal componente auditivo perda auditiva condutiva em razão da ocorrência de anomalias do canal auditivo externo, otite média crônica de recorrência, fixação da cadeia ossicular e aqueduto coclear dilatado (HUANG; SWEET; TEWFIK, 2004; RAJENDERKUMAR; BAMIOU; SIRMANNA, 2005b). Em um estudo retrospectivo sobre a audição de 70 pacientes com síndrome de Apert foi descrita a incidência da perda auditiva congênita entre 3 e 6% (RAJENDERKUMAR; BAMIOU; SIRMANNA, 2005b). Neste estudo, 65 (93%) pacientes tiveram otite média com efusão (OME) e mais de 56% desenvolveram perda auditiva condutiva permanente.

Park et al. (1995) estudaram trinta e seis pacientes com SA e descreveram os achados genéticos e fenotípicos. Dentre os 36 pacientes da sua amostra, 40% foram diagnosticados com deficiência auditiva.

2.3.4 Aspectos vocais

Shipster et al.(2002) realizaram uma avaliação vocal de 10 sujeitos com Síndrome de Apert. Foi utilizada avaliação perceptivo-auditiva e uma escala padronizada de análise vocal (Vocal Profile Analysis). Todos os sujeitos tinham ressonância hiponasal e quatro tinham qualidade vocal molhada.

2.4 Qualidade de vida

Pertschuk, Whitaker (1987) estudaram os aspectos psicossociais de crianças e adolescentes com malformações craniofaciais congênitas. Segundo os autores a aparência física constitui-se uma importante variável do ponto de vista psicossocial. Analisando o ajustamento psicossocial em uma amostra inicial de 43 crianças de 6 a 13 anos com malformações craniofaciais com um grupo controle de crianças sem malformações, os pesquisadores notaram que as crianças com malformações apresentaram maior nível de ansiedade, eram mais introvertidas e demonstravam uma auto-estima mais baixa. Os pais destes pacientes relataram maiores experiências sociais negativas, sinais de hiperatividade e os professores relataram pior desempenho escolar. Estes sujeitos foram reavaliados de 12 a 18 meses após terem sido submetidos a cirurgia craniofacial, sendo que apenas a variável ansiedade apresentou melhora significativa.

Indivíduos com anomalias craniofaciais (ACF) podem apresentar dificuldade a iniciar contatos sociais e serem aceitos socialmente. Apresentam risco elevado para sentimentos negativos e problemas de ajuste psicológico que pode levar ao isolamento social, não só do indivíduo, mas também de toda família (WARSCHAUSKY et al. 2002).

Bannink et al. (2010) avaliaram a qualidade de vida de pacientes com craniossinostoses sindrômicas ou craniossinostoses complexas. Os aspectos avaliados foram o crescimento e desenvolvimento, a percepção de saúde geral, o impacto familiar e as atividades sociais e gerais. Pacientes com síndrome de Apert apresentaram um índice de qualidade de vida menor, comparados a população geral.

É possível desenvolver um tratamento adequado para pacientes com essa síndrome envolvendo uma equipe multidisciplinar, pediatras, cirurgiões plásticos, neurocirurgiões, fonoaudiólogos, assistentes sociais, psicólogos, dentistas, cirurgiões buco-maxilo-faciais, entre outros. A equipe deve analisar as prioridades de tratamento em cada momento e a melhora na qualidade de vida do paciente.

3 Objetivo

3. OBJETIVO

3.1 objetivo geral

O objetivo do presente estudo foi caracterizar o desempenho da linguagem falada e escrita nos indivíduos com SA.

3.2 objetivo específico

- Investigar os componentes da linguagem em suas vertentes recepção e expressão, nas diferentes modalidades.
- Avaliar os aspectos relacionados à fala, que são a voz, a articulação, a fluência e a ressonância.
- Investigar habilidades psicolingüísticas.

4 Material e Método

4. MATERIAL E MÉTODO

A coleta de dados foi realizada no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC), com a devida autorização do Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos deste hospital (protocolo nº169/2009).

Dentre os sujeitos com Síndrome de Apert, em acompanhamento no HRAC, foram incluídos na casuística final aqueles pacientes que mantinham tratamento regular no hospital e que não apresentaram alteração auditiva, como perda auditiva neurossensorial ou condutiva (dados retirados dos prontuários). Os familiares e os indivíduos foram convidados a participar como voluntários da pesquisa, e ao aceitarem foram esclarecidos os objetivos e os procedimentos os quais seriam submetidos.

Para utilização dos testes aplicados foi considerada avaliação cognitiva prévia que utilizou quociente de inteligência total (QIT) como método quantitativo, que constava no prontuário dos pacientes. Foi realizada entrevista com cada indivíduo ou responsável sobre informações quanto a queixas, história pregressa das queixas, antecedentes familiares, período gestacional, nascimento, pós-nascimento e tratamentos realizados. Durante as sessões de avaliação, a pesquisadora realizou uma avaliação clínica dos componentes da linguagem falada e dos aspectos da fala e uma avaliação complementar, por meio de testes padronizados.

4.1 DESCRIÇÃO DA CASUÍSTICA

Foram selecionados 9 pacientes para participar da pesquisa. Dentre estes, 3 eram do gênero masculino e 6 do gênero feminino. A idade variou de 9 a 26 anos, com média de idade no momento da avaliação de 18 anos. Em relação a escolaridade, dois indivíduos haviam concluído o ensino médio, cinco cursavam o ensino fundamental e dois cursavam o ensino médio. Três sujeitos tiveram fissura palatina pós-forame incisivo incompleta (sujeito 1,2 e 9), sendo todos operados e um sujeito teve fissura palatina oculta (sujeito 3). Foi realizada avaliação neurorradiológica e neuropsicológica retrospectiva em oito dos nove sujeitos da pesquisa. Dos oito sujeitos avaliados retrospectivamente por neuroimagem, apenas dois não apresentaram alteração do sistema nervoso central. Na avaliação cognitiva

retrospectiva dois sujeitos tiveram QI menor que 70. A tabela 1 aborda a descrição da casuística.

Tabela 1. Caracterização da amostra englobando as iniciais do nome, a idade, o gênero, a escolaridade, a presença ou ausência de fissura palatina, se tem anomalias do sistema nervoso central e o Quociente Intelectual Total.

Indivíduo	Iniciais	Idade	Gênero	Escolaridade	Fissura	Anomalias do SNC	QI-total
1	MLP	9 anos	F	3ª série do ensino fundamental	Sim Fissura palatina pós-forame incisivo incompleta	*	*
2	MHMB	12 anos	M	3ª série do ensino fundamental	Sim Fissura palatina pós-forame incisivo incompleta	Sem alteração	84
3	EAP	16 anos	F	1ª série do ensino médio	Sim fissura palatina oculta	Ventriculomegalia, hipoplasia de corpo caloso	72
4	FJKS	18 anos	F	7ª série do ensino fundamental	Não	Hipoplasia de corpo caloso e de septo pelúcido	78
5	KBV	18 anos	F	3ª série do ensino médio	Não	Sem alteração	104
6	JVSP	20 anos	M	ensino médio completo	Não	Hipoplasia de corpo caloso	65
7	APSM	21 anos	F	2ª série do ensino fundamental	Não	Hipoplasia de septo pelúcido	47
8	RSR	25 anos	F	ensino médio completo	Não	Cavum de septo pelúcido	70
9	DBM	26 anos	M	6ª série do ensino fundamental	Sim Fissura palatina pós-forame incisivo incompleta	Hipoplasia de corpo caloso e de septo pelúcido	71

Legenda: *: não participou das avaliações de neuroimagem e neuropsicológica; **Gênero:** F=feminino e M=masculino; **Fissura:** sim=presença de fissura palatina e não= ausência de fissura palatina; **SNC**= sistema nervoso central; **QIt**= quociente intelectual total.

4.2 AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA

A avaliação fonoaudiológica englobou as habilidades comunicativas e de linguagem nas modalidades oral e escrita.

A linguagem falada foi investigada por meio de uma avaliação clínica e uma avaliação complementar (testes padronizados). A avaliação clínica abrangeu fala encadeada e atividades dirigidas. Esta englobou os componentes da linguagem, a saber, fonológico, semântico, sintático e pragmático nas modalidades receptiva e expressiva, além dos aspectos relacionados a fala, incluindo articulação, voz, ressonância e fluência. Na tabela 2 estão descritos os componentes da linguagem falada avaliados e qual o comportamento observado. Se o sujeito apresentasse alteração em algum componente este era considerado com dificuldade. Se não apresentasse alteração era classificado como normal.

Tabela 2. Descrição dos comportamentos avaliados em cada componente da linguagem falada nas vertentes recepção e expressão.

Componentes da linguagem	Expressão	Recepção
Fonologia	Produção dos sons da fala	Audição, discriminação dos sons e processamento desses sons
Sintaxe	Utilização de estruturas gramaticais da linguagem	Compreensão das estruturas gramaticais da linguagem
Semântica	Utilização do vocabulário, significado e conceito	Compreensão do vocabulário, do significado e do conceito
Pragmática	Utilização funcional da linguagem como forma de comunicação, respostas coerentes, manutenção do tema	Compreensão da linguagem

Fonte: Weiss; Tomblin; Robin, 2000.

A linguagem escrita foi avaliada somente nos indivíduos alfabetizados, por meio do Teste de Desempenho Escolar – TDE (STEIN, 1994).

Os testes a seguir foram utilizados como complementação dos achados da avaliação clínica.

- TESTE DE VOCABULÁRIO POR IMAGENS PEABODY (TVIP)

O Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody (TVIP)*, foi adaptado, normatizado e validado por Capovilla e Capovilla (1997) e por Capovilla et al. (1998). Este teste teve por objetivo avaliar o desenvolvimento lexical no domínio receptivo.

Ele fornece avaliação objetiva, rápida e precisa do vocabulário receptivo-auditivo em uma ampla variedade de áreas. As áreas incluíram: pessoas, ações, qualidades, partes do corpo, tempo, natureza, lugares, objetivos, animais, ferramentas e instrumentos e termos matemáticos. O TVIP consiste de cinco pranchas de teste, organizadas em ordem crescente de dificuldades. Cada prancha é composta por quatro desenhos de linha preta em fundo branco. O teste é organizado de acordo com um modelo de múltipla escolha. Não requer que o examinado leia, escreva ou verbalize. A tarefa do examinado foi selecionar a figura que melhor representasse a palavra falada pelo examinador. É um teste indicado para avaliar o nível de desenvolvimento da linguagem receptiva em pré-escolares e em crianças ou adultos que não lêem que não escrevam e que não falem. Como propõe a análise estatística do manual do teste, o vocabulário receptivo foi classificado em 7 categorias: alto superior; alto inferior; médio alto; médio; médio inferior; baixo superior e baixo inferior.

- TESTE ILLINOIS DE HABILIDADES PSICOLINGÜÍSTICAS (ITPA)

O Teste *Illinois* de Habilidades Psicolingüísticas permitiu quantificar e comparar o desempenho dos indivíduos estudados em tarefas que envolviam habilidades fundamentais relacionadas ao processo de comunicação. Foi elaborado por Kirk, McCarthy (1961). Informações sobre a adaptação brasileira do teste foram apresentadas em um manual para o examinador publicado por Bogossian, Santos (1977).

A utilização do ITPA é recomendada para avaliar crianças entre 2 e 10 anos e 11 meses de idade cronológica ou mental. O Teste *Illinois* de Habilidades Psicolingüísticas é composto por 12 subtestes, que avaliam as habilidades psicolingüísticas, com base nos processos de comunicação, conforme descrito por Giacheti (1996).

Subteste 1 - Recepção auditiva: tem o objetivo de avaliar a compreensão do vocabulário verbal. Consta de 50 sentenças interrogativas, de sintaxe simples, que exigem conhecimento do vocabulário. Supõe-se habilidade para relacionar o significado das sentenças.

Subteste 2 - Recepção visual: avalia a habilidade para extrair significados a partir de símbolos de natureza visual. Compreende 40 itens, cada qual

com uma figura-estímulo, em uma página e quatro figuras-respostas, como alternativas, em outra página, sendo que uma delas é mais parecida à figura apresentada inicialmente.

Subteste 3 - Memória seqüencial visual: avalia a habilidade de reproduzir, memorizando seqüências de figuras desprovidas de significado. Por questões práticas, a avaliação da memória se restringe à memória imediata. As 17 figuras apresentadas são abstratas e as reproduções das seqüências são apresentadas em progressão de complexidade. A apresentação das figuras divide-se em 25 seqüências, variando, em extensão, de 2 a 8 figuras.

Subteste 4 - Associação auditiva: objetiva avaliar a habilidade para relacionar conceitos apresentados oralmente, por meio de analogias verbais. Compreende 42 analogias, em que o primeiro par de elementos está associado a uma relação que deverá ser apreendida para ser utilizada no segundo par, em que está presente apenas o primeiro elemento.

Subteste 5 - Memória seqüencial auditiva: analisa a habilidade para reproduzir, memorizando seqüências de dígitos progressivamente maiores. Envolve memória imediata. Consta de vinte e oito seqüências, que variam, em extensão, de 2 a 8 dígitos.

Subteste 6 - Associação visual: objetiva avaliar a habilidade para lidar com analogias visuais. Descreve a capacidade para relacionar estímulos visualmente recebidos, por meio da compreensão de seu significado. As analogias requerem noções de diferentes conceitos, tais como: funcionais associações da parte com o todo e vice-versa, similaridade, ações, entre outros.

Subteste 7 - "Closura" visual: objetiva avaliar a capacidade para identificar um estímulo comum, a partir de uma apresentação visual incompleta, reconhecendo o todo através das partes. O subteste compõe-se de 4 cenas, apresentadas separadamente, cada qual contendo 14 ou 15 objetos, conceitualmente semelhantes e apresentados pictoricamente dentro de um limite de tempo.

Subteste 8 - Expressão verbal: é a habilidade para expressar conceitos verbais por meio da apresentação de 4 objetos, escolhidos por suas características de simplicidade, familiaridade e convivência: bola, botão, envelope e cubo. A expressão verbal é avaliada pela quantidade dos conceitos emitidos, segundo um sistema de classificação elaborado pelos autores. Engloba classe ou denominação,

cor, forma, composição, função, partes principais, quantificação, comparação, além de outras características.

Subteste 9 - "Closura" gramatical: analisa a habilidade para fazer uso de redundâncias da linguagem oral na aquisição da sintaxe e inflexões gramaticais. Consta de 33 itens apresentados oralmente, utilizando gravuras que representam as questões expostas. Engloba o conhecimento de aspectos morfológicos, tais como: flexões de gênero, número e grau; formas verbais de modo, tempo, pessoa e voz e aspectos sintáticos da utilização de conectivos, pronomes e outros.

Subteste 10 - Expressão manual: objetiva avaliar a habilidade para exprimir uma idéia por meio de gestos, como forma de expressão motora. Limita-se, pela sua objetividade, a tarefas puramente gestuais, restritas à manipulação de estímulos específicos e padronizados, apresentados por meio de representação pictórica de objetos de uso comum. Composto por 15 itens, o teste é apresentado em grau crescente de dificuldade pela complexidade das ações envolvidas na representação.

Subteste 11 - "Closura" auditiva: avalia a habilidade para completar partes ausentes de uma palavra, captada através da apresentação auditiva. Consta de 30 palavras do vocabulário rotineiro, às quais faltam fonemas ou

sílabas em diferentes posições e o avaliado deverá identificar a palavra, emitindo-a de forma completa.

Subteste 12 - Combinações de sons: permite a avaliação da integração dos processos associativos e encontra-se dividido em 3 seções, sendo que, na primeira, as palavras são apresentadas sob forma de fonemas separados e o indivíduo deve apontar as figuras que representam as palavras anteriormente apresentadas. Na segunda seção, também são apresentados os sons de palavras com significado e o avaliado deve verbalizar a palavra apresentada pelo avaliador e, por último, são apresentados sons que compõem vocábulos sem significado. É a capacidade de integrar auditivamente partes isoladas em unidades completas, dotadas ou não de significado.

Após a aplicação deste teste, foi realizada a contagem dos escores (respostas dos indivíduos) obtidos em cada subteste.

- TESTE DE DESEMPENHO ESCOLAR (TDE)

O Teste de Desempenho Escolar (TDE) teve por objetivo avaliar as capacidades fundamentais para o desempenho escolar, mais especificamente da escrita, aritmética e leitura. Este teste foi realizado apenas nos indivíduos alfabetizados. Os resultados foram anotados em protocolo específico e constaram de tarefas como escrita sob ditado, contas de matemática e resoluções de problemas apresentados verbalmente pelo examinador e leitura. Os achados foram analisados em tabelas específicas com tratamento estatístico, propostas pelo manual do teste (STEIN, 1994).

- Teste Token

O Teste Token foi utilizado para avaliar a linguagem receptiva na vertente compreensão. Desde sua versão original desenvolvida por De Renzi, Vignolo (1962) este teste tem sido utilizado em estudos para avaliar as habilidades lingüísticas em diferentes populações clínicas, como afásicos, disléxicos, entre outros. Originalmente era composto por 62 instruções com um aumento gradual de dificuldade em cada item. Em 1978, De Renzi, Faglioni desenvolveram uma forma resumida de aplicação com 36 itens, que é a versão que foi utilizada neste estudo. O teste é composto por 20 peças que variam em formatos geométricos (círculo e quadrado), dois tamanhos (grande e pequeno) e cinco cores (verde, vermelho, amarelo, preto e branco). O aplicador deve obedecer à seqüência de 36 instruções que são divididas em seis partes: a parte A consta de 7 instruções, as partes de B a E constam de quatro instruções cada uma e a parte F consta de 13 instruções. Nas partes B, D e F, as peças pequenas se cobrem com pedaço de papel, e as instruções só fazem referências as peças grandes. As partes apresentam um aumento sucessivo de dificuldade, porém dentro de cada parte todas as instruções evidenciam o mesmo nível de dificuldade. Para cada instrução obedecida corretamente na 1ª ordem, o indivíduo consegue um ponto e na 2ª ordem 0,5 ponto. A pontuação máxima conseguida no teste é de 36 pontos.

5 Resultados

5.2 Avaliação Complementar.

5.2.1 Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas-ITPA

Na tabela 4 podemos observar o desempenho dos sujeitos no teste ITPA, destacando-se todos os subtestes: recepção auditiva, recepção visual, memória seqüencial visual, associação auditiva, memória seqüencial auditiva, associação visual, clusura visual, expressão verbal, clusura gramatical, expressão manual, clusura auditiva e combinação de sons.

O resultado dos subtestes é calculado primeiramente em escore bruto, depois transformado em escore escalar, conforme manual do examinador. O escore escalar esperado para a faixa etária de cada sujeito era de 36 pontos aproximadamente, com desvio padrão de seis.

Pode-se observar que dos nove indivíduos avaliados seis não apresentaram alteração em nenhum dos subtestes (indivíduos 1,2,4,5,6 e 8). O indivíduo 3 obteve escore escalar abaixo do esperado nos subtestes de associação auditiva, memória seqüencial auditiva, expressão verbal, clusura auditiva e combinação de sons. O indivíduo 7 apresentou alteração em oito subtestes, sendo estes a recepção auditiva, a associação auditiva, a associação visual, a clusura visual, a expressão verbal, a clusura gramatical, a expressão manual e a combinação de sons. O indivíduo 9 obteve escore escalar abaixo do esperado nos subtestes de associação auditiva, associação visual, clusura visual, expressão verbal, clusura auditiva e combinação de sons.

As flechas presentes na tabela indicam que o escore obtido é inferior ao menor escore comparado (↓) ou superior ao maior escore comparado (↑).

Tabela 4: Desempenho nos subtestes do ITPA, apresentando a idade cronológica, o escore bruto e o escore escalar:

Indivíduo		1	2	3	4	5	6	7	8	9
Recepção auditiva	EB	37	45	42	45	47	43	15	48	41
	EE	30	37	32	37	40	34	↓14	42	30
Recepção visual	EB	22	14	27	29	32	29	13	16	19
	EE	38	31	41	43	45	43	31	33	35
Memória sequencial Visual	EB	20	18	19	16	24	18	14	17	14
	EE	38	35	36	33	41	35	30	34	30
Associação auditiva	EB	30	30	19	31	38	32	7	37	22
	EE	35	32	↓21	34	44	35	↓21	42	21
Memória sequencial Auditiva	EB	20	27	16	20	37	34	20	21	25
	EE	31	35	27	30	42	39	30	30	33
Associação visual	EB	24	29	21	26	38	27	9	27	4
	EE	39	41	34	38	49	39	23	39	↓21
Closura visual	EB	14	14	34	19	38	38	5	31	9
	EE	31	31	45	34	46↑	46↑	24	43	27
Expressão verbal	EB	17	19	7	19	22	21	9	21	18
	EE	30	30	↓23	30	33	32	↓23	32	29
Closura gramatical	EB	28	25	26	29	32	32	8	32	23
	EE	39	34	35	39	42	42	↓23	42	31
Expressão manual	EB	25	21	22	22	36	35	14	22	18
	EE	38	33	34	34	48	47	26	34	30
Closura auditiva	EB	26	28	22	29	30	30	29	30	25
	EE	34	32	14	35	39	39	35	39	23
Combinação de sons	EB	25	23	16	24	42	25	14	27	16
	EE	32	30	↓29	31	39	31	↓29	32	↓29

Legenda: EB: escore bruto; EE: escore escalar;

5.2.2 Teste de Vocabulário por Imagens-Peabody (TVIP).

Pode-se observar na tabela abaixo (tabela 5) que quatro sujeitos apresentaram classificação baixa inferior, dois baixa superior, um média e dois média alta. Portanto, seis (66,6%) destes demonstraram desempenho de vocabulário receptivo abaixo do esperado para a idade cronológica.

Tabela 5. Classificação no TVIP

Indivíduo	Escore	Classificação
1	54	Baixa inferior
2	72	Baixa superior
3	47	Baixa inferior
4	83	Baixa superior
5	116	Média alta
6	97	Média
7	43	Baixa inferior
8	113	Média alta
9	67	Baixa inferior

5.2.3 Teste Token

Os resultados do Teste Token descritos na tabela 6 permitem observar que 55,5% dos sujeitos apresentaram classificação normal, 22,2% apresentaram dificuldade leve, 11,1% apresentaram dificuldade moderada e 11,1% apresentaram classificação média superior.

Tabela 6. Classificação no Teste Token

Indivíduo	Escore	Escore Corrigido	Classificação
1	29	30,46	Normal
2	32	30,54	Normal
3	28,66	28,32	Dificuldade Leve
4	30,5	30,76	Normal
5	35,5	34,56	Média Superior
6	35,5	35,56	Normal
7	16	17,76	Dificuldade Moderada
8	32	31,6	Normal
9	27	27,56	Dificuldade leve

5.2.4 Teste do Desempenho Escolar (TDE)

O teste de desempenho escolar foi aplicado em oito dos nove sujeitos da pesquisa, pois um deles não estava alfabetizado (sujeito 7). No subtteste de escrita seis (66,6%) sujeitos apresentaram classificação inferior, 1(11,1%) média e 1 (11,1%) superior. Já no subtteste de aritmética apenas 1 apresentou desempenho superior, sendo que 7 obtiveram classificação inferior. No subtteste de leitura 5 (55,5%) apresentaram desempenho inferior e 3 (33,3%) desempenho superior. Observou-se no resultado final do TDE que 87,5% da amostra apresentaram escore inferior e 12,5% apresentaram escore superior. A maior dificuldade foi manifestada no subtteste de aritmética. Na tabela 7 pode-se observar os escores e a classificação dos sujeitos no TDE.

Tabela 7. Desempenho no TDE.

Ind	escrita	class	aritmética	class	leitura	class	total	class
1	19	Inf	7	Inf	61	Inf	87	Inf
2	21	Inf	4	Inf	60	Inf	85	Inf
3	27	Inf	16	Inf	67	Inf	110	Inf
4	28	Inf	15	Inf	70	Sup	113	Inf
5	35	Sup	32	Sup	70	Sup	137	Sup
6	30	Inf	21	Inf	70	Sup	121	Inf
7	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
8	31	Med	21	Inf	60	Inf	112	Inf
9	17	Inf	14	Inf	56	Inf	87	Inf

Legenda: **Ind:** indivíduo; **Class:** classificação; **Inf:** inferior; **Sup:** superior; **NA:** não alfabetizado; **Med:** Médio

Na tabela 8 estão compilados os resultados da avaliação complementar.

Tabela 8. Resultado dos testes aplicados na Avaliação complementar: o ITPA, com o escore escalar em cada subtteste, o TVIP, o Teste Token e o TDE com suas classificações.

ind	itpa												TVIP	TOKEN	TDE
	RA	RV	MSV	AA	MSA	AV	CV	EV	CG	EM	CA	CS			
1	30	38	38	35	31	39	31	30	39	38	34	32	Baixa inferior	Normal	Inf
2	37	31	35	32	35	41	31	30	34	33	32	30	Baixa superior	Normal	Inf
3	32	41	36	↓21	27	34	45	↓23	35	34	14	↓29	Baixa inferior	Dificuldade Leve	Inf
4	37	43	33	34	30	38	34	30	39	34	35	31	Baixa superior	Normal	Inf
5	40	45	41	44	42	49	46↑	33	42	48	39	39	média alta	Média Superior	Sup
6	34	43	35	35	39	39	46↑	32	42	47	39	31	Média	Normal	Inf
7	↓14	31	30	↓21	30	23	24	↓23	↓23	26	35	↓29	Baixa inferior	Dificuldade Moderada	NA
8	42	33	34	42	30	39	43	32	42	34	39	32	Média alta	Normal	Inf
9	30	35	30	21	33	↓21	27	29	31	30	23	↓29	Baixa inferior	Dificuldade leve	Inf

Legenda: TVIP: Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody*, ITPA: Teste *Illinois* de Habilidades Psicolinguísticas, TDE: Teste de Desempenho Escolar, Token: Token Test IND: indivíduo; RA: Recepção auditiva; RV: Recepção visual; MSV: Memória sequencial Visual; AA: Associação auditiva; MSA: Memória sequencial Auditiva; AV: Associação visual; CV: Closures visual; EV: Expressão verbal; CG: Closures gramatical; EM: Expressão manual; CA: Closures auditiva; CS: Combinação de sons; Inf: inferior; Sup: superior; NA: não avaliado; As flechas indicam que o escore obtido é inferior ao menor escore comparado (↓) ou superior ao maior escore comparado (↑).

Foi realizada a estatística básica dos testes utilizados (tabela 9), descrevendo-se as médias, desvio-padrão, valor mínimo e máximo e mediana.

Tabela 9. Valores da média, desvio padrão, valores mínimos e máximos e mediana, referentes ao desempenho dos indivíduos na avaliação complementar.

Tabela 9: Estatística básica dos testes utilizados.

Variáveis	N	Média	Desvio- padrão	Mínimo	Mediana	Máximo
Teste Token	9	29,68	5,16	17,76	30,54	35,56
TVIP	9	76,88	27,30	43	72	116
TDE-Escrita	8	26	6,34	17	27,5	35
TDE-aritmética	8	16,25	8,74	4	15,5	32
TDE-leitura	8	64,25	5,62	56	64	70
ITPA- Recepção auditiva	9	32,78	8,53	13	34	42
ITPA- Recepção visual	9	37,78	5,47	31	38	45
ITPA- Memória sequencial Visual	9	34,67	3,53	30	35	41
ITPA- Associação auditiva	9	31,44	9,17	20	34	44
ITPA-Memória sequencial Auditiva	9	33	4,85	27	31	42
ITPA- Associação visual	9	35,78	9,04	20	39	49
Closura visual	9	36,55	9,00	24	34	47
Expressão verbal	9	28,89	4,11	22	30	33
Closura gramatical	9	36,22	6,63	22	39	42
Expressão manual	9	36	7,30	26	34	48
Closura auditiva	9	32,22	8,47	14	35	39
Combinação de sons	9	31	3,43	28	31	39

Legenda: N: número de sujeitos que participaram do teste.

Após a análise dos dados obtidos neste estudo por meio da avaliação clínica da linguagem falada, dos aspectos relacionados à fala e dos testes complementares, foi possível realizar uma tabela contendo o quadro clínico fonoaudiológico dos aspectos da linguagem falada e escrita (Tabela 10) e uma tabela com o quadro clínico dos aspectos da fala (Tabela 11) de cada sujeito estudado.

Tabela 10: Quadro clínico fonoaudiológico descrevendo aspectos da linguagem falada (recepção e expressão) e a linguagem escrita e aprendizado acadêmico (leitura, escrita e aritmética).

Indivíduos	Linguagem falada		Linguagem escrita e aprendizado acadêmico		
	Recepção	Expressão	Leitura	Escrita	Aritmética
1	Segue ordens simples e complexas, compreende as questões realizadas	Relata fatos com coerência, com sintaxe e semântica adequada, mantém o tema e inicia um diálogo	Leitura silabada, tentativa de adivinhar as palavras, troca algumas letras, velocidade diminuída	Representações múltiplas, omissão de sílabas e letras	Dificuldade em soma de dezenas, de subtração com um dígito, de multiplicação e divisão
2	Segue ordens simples e complexas, compreende as questões realizadas	Inicia um diálogo, questiona, mantém o tema, coerência no relato	Leitura silabada, troca de letras e velocidade diminuída	Omissão de sílabas e letras, representações múltiplas, escreve como fala	Dificuldade em soma, subtração, multiplicação e divisão de números simples
3	Dificuldade de seguir ordens complexas, entender metáforas	Utiliza frases curtas com algumas palavras descontextualizadas	Leitura silabada, com troca de letras e velocidade diminuída	Representações múltiplas, omissão de sílabas	Dificuldade de adição e subtração de 3 dígitos, de divisão e multiplicação simples
4	Compreende ordens simples e complexas	Fala pouco, tímida, não apresentou iniciativa comunicativa, utiliza frases curtas, pobre vocabulário	Leitura com velocidade adequada	Omissão de sílabas e letras, representações múltiplas, troca de letras por assimilação	Dificuldade de subtração de dois dígitos, de multiplicação e divisão simples
5	Compreende sentido figurado, gírias	Utiliza gírias, metáforas, é comunicativa	Leitura adequada	Escrita adequada	Aritmética adequada
6	Compreende sentido figurado e gírias	Utiliza gírias, metáforas, comunicativo, vocabulário adequado	Leitura adequada	Omissão de letras em coda de sílabas	Dificuldade de divisão e multiplicação com três dígitos
7	Dificuldade para seguir instruções simples	Inteligibilidade prejudicada, muitas distorções, frases curtas, sem troca de turnos dialógica	Não reconhece as letras do alfabeto	Escreve apenas o próprio nome (decorou)	Não realiza somas de um dígito, nem com auxílio
8	Compreende sentido figurado, gírias	Relata fatos com coerência, mantém o tema, troca turnos dialógico	Velocidade de leitura reduzida, omissão de letras na coda das sílabas	Não utiliza acentuação nas palavras	Dificuldade em adição e subtração de quatro dígitos, de multiplicação e divisão de três dígitos
9	Dificuldade de seguir ordens complexas	Não mantém o tema, não tem intenção comunicativa, não reconta histórias com coerência	Leitura silabada, omissão de sílabas, ignora acentuação, velocidade reduzida	Não utiliza acentuação, troca as letras, representações múltiplas, omissão de sílabas e letras	Dificuldade em subtração e adição de três dígitos, em multiplicação e divisão de um dígito

Tabela 11: Quadro clínico fonoaudiológico descrevendo aspectos relacionados a fala (voz, ressonância, articulação, fluência).

Aspectos relacionados a fala				
Indivíduos	Voz	Ressonância	Articulação	Fluência
1	Adequada	Hipernasal	Distorção no /s/ e /z/	Adequada
2	Adequada	Hipernasal	Adequada	Adequada
3	Adequada	Hipernasal	Ronco nasal	Adequada
4	Adequada	Equilibrada	Adequada	Adequada
5	Adequada	Equilibrada	Adequada	Adequada
6	Adequada	Equilibrada	Adequada	Adequada
7	Adequada	Hiponasal	Distorção dos sons /s/, /z/, /f/ e /v/	Adequada
8	Adequada	Equilibrada	Adequada	Adequada
9	Adequada	Hipernasal	Distorção nos sons /s/ e /z/ e amplitude reduzida	Adequada

6 Discussão

6. Discussão

6.1 Avaliação clínica da linguagem falada

A linguagem falada deve ser avaliada observando-se as habilidades de expressão e de recepção dos seus componentes (fonologia, sintaxe, semântica e pragmática). Os estudos encontrados na literatura que enfatizam a linguagem falada na SA descrevem um maior prejuízo da linguagem expressiva do que da receptiva (MISQUIATTI, 1996; ELFEINBEIN; WAZIRI; MORRIS, 1981; SHIPSTER et al., 2002).

Verificou-se por meio da avaliação clínica que quatro sujeitos apresentaram alteração em algum componente da linguagem. Destes, três tinham dificuldade na recepção e na expressão da sintaxe, semântica e pragmática (sujeito 3,7 e 9) e um tinha dificuldade na expressão desses componentes (sujeito 4), caracterizando menor incidência de alteração na linguagem falada quando comparado a literatura (MISQUIATTI, 1996; ELFEINBEIN; WAZIRI; MORRIS, 1981; SHIPSTER et al., 2002).

Nenhum paciente apresentou dificuldade na fonologia, provavelmente resultante da idade cronológica avançada dos indivíduos, da audição dentro dos padrões de normalidade e de terem realizado fonoterapia previamente.

6.2 Avaliação clínica dos aspectos relacionados à fala

Alterações na fala podem ser decorrentes de comprometimentos morfológicos e fisiológicos no aparelho fonador, de dificuldade na organização do ato de falar no sistema nervoso central ou de ambos. Para descrever a produção verbal dos indivíduos analisados, foi realizada a caracterização da fala a partir de características articulatórias, qualidade vocal, ressonância e fluência.

Especificamente na SA a literatura refere ressonância hiponasal e qualidade vocal molhada (Shipster et al.2002) e distorções dos sons devido a má oclusão e face média hipoplásica (CIASCA et al.;2001).

No presente estudo, a fala dos sujeitos foi avaliada por meio de conversa espontânea e semi-dirigida. Observou-se ressonância hipernasal em três sujeitos (1,2 e 9) e ronco nasal em um sujeito devido a presença de fissura palatina

submetida à intervenção cirúrgica sem resultado funcional e em um sujeito (3) resultante de uma fissura palatina oculta.

Um indivíduo tinha ressonância hiponasal devido a obstrução nasal. A voz de todos estava adequada considerando-se avaliação perceptivo-auditiva e nenhum indivíduo demonstrou rupturas na fluência da fala, nem tensão ao falar.

6.3 Illinois Teste de Habilidades Psicolinguística

Para complementar os dados sobre a linguagem falada e seus processos foi utilizado o ITPA. Esse teste consta de uma avaliação por meio de vários subtestes, cujas habilidades avaliadas são importantes para a aprendizagem e para o desenvolvimento da linguagem falada e escrita (ELFEINBEIN; WAZIRI; MORRIS, 1981).

Por meio do ITPA foram coletados dados sobre recepção, associação e memória, envolvendo tanto processos auditivos como visuais.

Apenas três sujeitos (3, 7 e 9) apresentaram escore rebaixado em algum subteste. O sujeito 3 apresentou alteração nos processos auditivos e os sujeitos 7 e 9 tiveram escore rebaixado nos processos auditivos e visuais. Os três indivíduos (3, 7 e 9) tiveram dificuldade no subteste de expressão verbal concordando com os achados da avaliação clínica em que os três tiveram alteração na expressão da linguagem falada.

6.4 Teste de Vocabulário Receptivo por Imagens Peabody

O Teste de Vocabulário Receptivo por imagens Peabody (TVIP) foi utilizado neste estudo para complementar os achados da linguagem falada referentes à habilidade semântica receptiva. Elfeinbein; Waziri; Morris (1981) avaliaram 6 pacientes com cranioossinostoses sindrômicas (4 com SA) e encontraram problemas no vocabulário receptivo em todos os pacientes com SA.

No presente estudo foram encontrados seis pacientes com escore abaixo do esperado para sua idade (1, 2, 3, 4, 7 e 9), porém a dificuldade dos sujeitos 1,2 e 4 não foi percebida durante a avaliação clínica do léxico.

6.5 Teste Token

O teste Token permitiu a avaliação do desempenho dos indivíduos quanto à compreensão oral segundo níveis variados de complexidade. Dos nove sujeitos do presente estudo 6 apresentaram recepção de linguagem adequada verificada pela avaliação clínica e confirmada pelo Teste Token. Shipster et al.(2002) avaliaram 10 crianças com S.A. encontrando uma porcentagem semelhante de recepção de linguagem adequada (60%). O paciente 7 teve maior dificuldade no teste Token (dificuldade moderada) e na avaliação clínica.

6.6 Teste de Desempenho Escolar

O Teste de Desempenho Escolar (TDE) foi proposto, neste estudo, para evidenciar os achados das habilidades acadêmicas. O TDE inclui a avaliação de habilidades de leitura, escrita e aritmética que foram classificadas segundo critério de escolaridade.

Por meio do resultado do TDE observou-se que dos 8 sujeitos avaliados (o sujeito 7 não estava alfabetizado, por isso não foi avaliado), 7 apresentaram classificação inferior e apenas 1 apresentou classificação superior. O paciente 8 havia concluído o ensino médio e obteve média inferior para um aluno da sexta série, que é a série de comparação máxima do teste. O sujeito 5 apresentou classificação superior comparado a média de alunos da sexta série, porém este estava cursando o terceiro ano do ensino médio. Em geral, os pacientes obtiveram um desempenho ruim nos três subtestes, porém pode-se observar uma maior dificuldade na aritmética. A dificuldade na linguagem escrita ficou claramente evidenciada nos resultados do TDE, porém como a escolaridade de alguns sujeitos ultrapassa a série de comparação do teste essa dificuldade pode estar hiperdimensionada.

Cada etapa da aprendizagem escolar corresponde a um grau de dificuldade, ou seja, alunos do terceiro ano do ensino médio podem não recordar mais de fatos aprendidos na quinta série, sem que isso atrapalhe seu aprendizado atual ou futuro. Porém a dificuldade dos sujeitos na leitura, escrita e aritmética (exceto o sujeito 5) são primárias, por exemplo, em adição e subtração de poucos dígitos.

Os instrumentos padronizados (testes) que a Fonoaudiologia dispõe não abrangem todas as faixas etárias dos sujeitos da pesquisa, por isso o quadro clínico foi definido pela avaliação clínica e os testes foram utilizados somente para completar e confirmar dados. A avaliação clínica por meio de conversa espontânea e semi-dirigida é a forma de avaliação mais adequada, pois avalia os pacientes em situações rotineiras, diminuindo a possibilidade de uma fala sujeita a eventuais correções intencionais.

6.7 Avaliação neurorradiológica retrospectiva

Foi realizada avaliação neurorradiológica retrospectiva em oito dos nove sujeitos da pesquisa, sendo que foram encontradas alterações morfológicas em 6 pacientes (75%). As alterações encontradas foram hipoplasia de corpo caloso, hipoplasia de septo pelúcido, ventriculomegalia, cavum de septo pelúcido e cisto de aracnóide, concordando com os achados da literatura (RENIER et al., 1996; COHEN Jr; KREIBORG, 1990).

Os sujeitos 2 e 5 não tem alteração encefálica e não demonstraram dificuldade na avaliação dos componentes da linguagem falada. Dos seis sujeitos com alterações encefálicas (3,4,6,7,8 e 9) apenas 2 não tiveram dificuldade nos componentes da linguagem falada (6 e 8). Tais alterações encefálicas podem estar demonstrando ser um substrato neurológico para as dificuldades de linguagem encontradas nos sujeitos da pesquisa.

6.8 Avaliação cognitiva retrospectiva

No prontuário de oito pacientes constava avaliação cognitiva, quantificada pelo quociente de inteligência. Observou-se que, considerando o escore de 70 como o limite inferior de normalidade, seis indivíduos apresentaram escore satisfatório de quociente intelectual total (QIT). Porém, quando o QI foi transformado em idade mental, apenas um indivíduo não apresentou discrepância entre a idade cronológica e a idade mental (o sujeito 5 da pesquisa).

Dos dois sujeitos com QIT menor que 70 (sujeito 6 e 7), apenas um manifestou dificuldade na avaliação clínica dos componentes da linguagem falada, porém ambos apresentaram alteração na avaliação da linguagem escrita. O sujeito 7

teve o menor QIT e a avaliação mais alterada de linguagem falada e escrita. Esses achados são congruentes com a literatura que inferi que o rebaixamento intelectual acarreta dificuldades no processo de aprendizagem (LAMÔNICA; DE-VITTO; GEJÃO, 2006).

6.9 Considerações gerais

Vários autores sugerem que indivíduos com SA demonstram problemas atencionais, de concentração e sistema motor fino (SHIPSTER et al., 2002; ELFEINBEIN et al., 1981; SARIMSKI, 1998), o que pode ter participação em todos os desempenhos inadequados apresentados em nossa estudo.

A sindactilia presente nesses sujeitos pode prejudicar a exploração ativa do ambiente, manipulação de objetos, domínio das ações sem auxílio, sendo esses importantes fatores (intercâmbio com o ambiente) para o desenvolvimento da linguagem (LAMÔNICA, 2004).

O protocolo cirúrgico para tratamento da SA no HRAC determina realização precoce (idealmente com menos de um ano de idade) do avanço fronto-orbital. O avanço facial é realizado num segundo momento. O objetivo imediato da cirurgia precoce é a descompressão das estruturas intracranianas evitando complicações como perda visual e atraso no desenvolvimento cognitivo. A realização da cirurgia precoce é bem definida na literatura (POSNICK; RUIZ; TIWANA, 2004).

A correção das deformidades da face e do crânio com finalidade estética podem melhorar as relações inter-pessoais participando da reintegração destes pacientes permitindo melhor interação social com ganhos secundários para o desenvolvimento da linguagem, aprendizagem e de forma geral.

A melhora das condições respiratórias obtida por desobstrução das vias aéreas altas permite melhor qualidade de sono, determina melhores condições para a comunicação e para o aprendizado destes pacientes.

Segundo RENIER et al. (1996), a institucionalização é prejudicial ao desenvolvimento cognitivo dos pacientes com SA, o que não se observa rotineiramente nos pacientes do HRAC.

A importância dos estímulos ambientais que incluem o posicionamento dos familiares perante o indivíduo com SA, aspectos escolares e psicopedagógicos são evidenciados na literatura (YACUBIAN-FERNANDES, 2009)

Há razões consideráveis para esperar que sujeitos com Síndrome de Apert apresentem dificuldades de linguagem falada e escrita. Esses indivíduos, geralmente, têm sérias alterações morfológicas faciais, alterações do sistema nervoso central, significativa perda auditiva, atraso no desenvolvimento cognitivo, desenvolvimento psicológico prejudicado e dificuldade na adaptação social que influenciam no aprendizado e na construção da linguagem. Porém, o processo de aprendizagem é individual, intrínseco e depende da plasticidade neuronal (LAMÔNICA; DE-VITTO; GEJÃO, 2006).

Quando se pensa em qualquer tratamento de indivíduos com SA é necessário analisar as variáveis influentes de forma conjunta (momento cirúrgico, alterações encefálicas, classe socioeconômica, nível educacional dos pais e qualidade de vida das famílias) avaliando a relevância que apresentam para o desenvolvimento cognitivo dos pacientes (YACUBIAN-FERNANDES et al., 2005).

A compreensão das alterações de linguagem e aprendizado encontradas nesses pacientes com SA permite uma melhor abordagem terapêutica interdisciplinar e contribui para o entendimento dos distúrbios neuropsicolinguísticos. A avaliação Fonoaudiológica precoce por meio de avaliações periódicas de audição, da fala, da linguagem falada e da linguagem escrita se apresentam fundamentais para a determinação de uma evolução favorável desses indivíduos no que concerne às dificuldades comunicativas.

7 Conclusões

7. Conclusões

O presente estudo permitiu caracterizar o desempenho da linguagem falada e escrita dos indivíduos com SA:

- A avaliação da linguagem em suas vertentes recepção e expressão e nas suas diferentes modalidades evidenciou predomínio de alterações na linguagem escrita (8/9). As alterações na linguagem falada (3/9) foram caracterizadas por dificuldade de expressão e recepção, (3/9) e por dificuldade exclusiva de expressão (1/9). As dificuldades de expressão e/ou recepção foram observadas nos componentes: sintaxe, semântica e pragmática. Nenhum dos pacientes apresentou dificuldade no componente fonológico.
- A avaliação dos aspectos relacionados a fala permitiu caracterizar hipernasalidade (4/9) e hiponasalidade (1/9) quanto a ressonância, distorção (3/9) e ronco nasal (1/9) quanto a articulação e fluência e voz adequadas. Em um caso a inteligibilidade de fala estava prejudicada.
- Dificuldades nas habilidades psicolinguísticas foram constatadas em três casos, sendo que em dois as dificuldades foram nas habilidades auditivas e visuais e em um caso, apenas auditiva.

8 Referências Bibliográficas

8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ADUSS, H. Form, function, growth and craniofacial surgery. *Otolaryngol Clin North AM*, Philadelphia, v.14, n.4, p.783-825, nov. 1981.

APERT, E. De l'acrocephalosyndactylie. *Bull Soc Méd Paris*, v. 23, p. 1310-1330, 1906

ARDUINO-MEIRELLES, A. P.; LACERDA, C B. F.; GIL-DA-SILVA-LOPES, V. L. Aspectos sobre desenvolvimento de linguagem oral em craniossinostoses síndrômicas. *Pró-Fono R Atua Cient*. Barueri, v.18, n.2, p. 213-220, maio-ago. 2006.

BANNINK, N. et al. Health-related quality of life in children and adolescents with syndromic craniosynostosis. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*, mar. 2010.

BOGOSSIAN, M.A.D; SANTOS, M.J. Manual do examinador: *teste Illinois de habilidades Psicolingüísticas*. Rio de Janeiro: EMPSI, 1977.

CAPOVILLA, F. C. ; Capovilla, A. G. S. Desenvolvimento lingüístico na criança dos dois aos seis anos: Tradução e standardização do Peabody Picture Vocabulary Test de Dunn & Dunn e da Language Development Survey de Rescorla. *Ciência Cognitiva*, São Paulo, v. 1, n. 1, p. 353-380, 1997.

CAPOVILLA, F. C. ; Thiers, V. O. ; Macedo, E. C. ; Raphael, W. D. ; Duduchi, M. . Validação preliminar da adaptação computadorizada para paralisados cerebrais do Teste de Vocabulário Por Imagens Peabody. **Temas sobre Desenvolvimento**, São Paulo, v. 7, n. 37, p. 36-41, 1998.

CHANG, C.P. et al. Mutation analysis of Crouzon Syndrome Syndrome in Taiwanese patients. *J Clin Lab Anal*, v. 20, n.1, p. 23-6, 2006.

CIASCA, S.M. Neuropsychological and phonological evaluation in the Apert's syndrome: study of two cases. *Arq Neuropsiquiatr*, v.59, n. 2-B, p.342-6, jun. 2001.

COHEN Jr, M.M. et al. Birth prevalence study of the Apert syndrome. *Am J Med Genet*, v.42, n.5, p.655-9, mar. 1992.

COHEN Jr, M.M.; KREIBORG, S. An updated pediatric perspective on the Apert syndrome. *Am J Dis Child*, v.147, n.9, p.989-93, sep. 1993.

COHEN Jr, M.M.; KREIBORG, S. Hands and Feet in the Apert Syndrome. *Am J Med Genet*, v.57, n.1, p. 82-96, may. 1995.

DE JONG, T. et al. Longterm functional outcome in 167 patients with syndromic craniosynostosis; defining a syndrome-specific risk profile. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*, v.63, n.10, p.1635-41, oct. 2009.

DE RENZI, E.; VIGNOLO, L.A. The Token Test: a sensitive test to detect receptive disturbances in aphasics. *Brain*, v.85, p. 665-678, 1962.

DE RENZI, E.; FAGLIONI, P. Normative data and screening power of a shortened version of the Token test. *Cortex*, v.14, p.41-9, 1978.

ELFENBEIN, J. L.; WAZIRI, M; MORRIS, H. L.. Verbal communication skills of children with craniofacial anomalies. *Cleft Palate Journal*, v. 18, n.1, p. 59–64, jan. 1981.

FONSECA, R. et al. Second case of Beare-Stevenson syndrome with an FGFR2 Ser372Cys mutation. *Am J Med Genet*, v.146A, n.5,p.658-660, mar. 2008.

GABARRA, R.C. Hipertensão intracraniana nas craniossinostoses. In: ZANINI, S.A. **Cirurgia craniofacial: malformações**. Rio de Janeiro: Revinter, 2000, P.155-160

GIACHETI, C.M. **Displasia fronto-nasal**: comunicação oral em indivíduos com e sem anomalias estruturais do corpo caloso. 1996. 244f. Tese (Doutorado) – Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo, São Paulo. 1996.

HOHOFF, A. et al. The spectrum of Apert syndrome: phenotype, particularities in orthodontic treatment, and characteristics of orthognathic surgery. *Head Face Med*, v. 3, n.10, feb. 2007.

HUANG, F.; SWEET, R.; TEWFIK, T.L. Apert syndrome and hearing loss with ear anomalies: a case report and literature review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, v 68, n.4, p. 495-501, apr. 2004. [!](#)

KANDEL, E.R.; SCHWARTZ, J.H.; JESSELL, T.M. A linguagem e as afasias. In: KANDEL, E.R.; SCHWARTZ, J.H.; JESSELL, T.M. **Princípios da Neurociência**. Quarta edição. Barueri: Manole, 2003. cap. 59, p. 1169-1187.

KIMONIS, V. et al. Genetics of craniosynostosis. *Semin Pediatr Neurol*, v.14, n.3, p. 150-61 2007.

KIRK, S.A.; MCARTHY, J.J. The Illinois Test of Psycholinguistic Abilities: an approach to differential diagnosis. *Am J Ment Defic*. v. 66, p. 399-412, nov. 1961.

KREIBORG, A.; BARR, M.; COHEN, M.M. Cervical spine in the Apert syndrome. *Am J Med Genet*, v.43, n.4, p. 704-08, july 1992.

LAJEUNIE, E. *et al.* FGFR2 mutations in Pfeiffer syndrome. *Nature Genet*, v.9, n. 2, p. 101-3, feb. 1995.

LAJEUNIE, E. *et al.* Mutation screening in patients with syndromic craniosynostoses indicates that a limited number of recurrent FGFR2 mutations accounts for severe forms of Pfeiffer syndrome. *Eur J Hum Genet*, v.14, n. 3, p.289-98, Mar 2006.

LAMÔNICA, D.A.C. Linguagem na paralisia cerebral. In: FERREIRA, L.; BEFFI-LOPES, D.M.; LIMONGI, S.C.O. **Tratado de fonoaudiologia**. São Paulo: Roca, 2004. C. 77, p.967-76.

LAMÔNICA, D.A.C.; DE VITTO, L.P.M.; GEJÃO, M.G. Introdução ao estudo do sistema nervoso e alteração no desenvolvimento que cursam com deficiência mental, deficiência física e transtornos invasivos do desenvolvimento. In: GENARO, K.F.; LAMÔNICA, D.A.C.: **O processo de comunicação: contribuição para a formação de professores na inclusão de indivíduos com necessidades educacionais especiais**. São José dos Campos: Pulso, 2006.C.2, p. 23-43.

LEKOVIC, G.P.; BRISTOL, R.E.; REKATE, H.L. Cognitive Impact of Craniosynostosis. *Semin Pediatr Neurol*, v. 11, n.4, p.305-310, dec. 2004.

MISQUIATTI, A. R. N. **Avaliação de linguagem em indivíduos com síndrome de Apert, Crouzon e Pfeiffer**. 1996. 103 f. Dissertação (Mestrado em Distúrbios da Comunicação) - Faculdade de Fonoaudiologia, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, São Paulo, 1996.

MITSUKAWA, N. et al.. A reflectable case os obstructive sleep apnea en an infant with Crouzon syndrome. *J Craniofac Surg*, v. 15, n.5, p.874-78, sep. 2004.

PARK, W.J. et al. Analysis of Phenotypic Features and FGFR2 Mutations in Apert Syndrome. *Am J Hum Genet*, v.57, n.2, p. 321-8, aug. 1995.

PATTON, M.A. et al. Intellectual development in Apert's syndrome: a long term follow up of 29 patients. *J Med Genet*, v.25, n.3, p.164-7, mar. 1988.

PASSOS-BUENO, M.R. et al. Description of a new mutation and characterization of FGFR1, FGFR2, and FGFR3 mutations among Brazilian patients with syndromic craniosynostoses. *Am J Med Genet*, v.78, n.3, p.237-41, jul. 1998b

PEREIRA, V. Feeding in syndromic craniosynostosis. In: HAYWARD, R. et al. **The Clinical Management of Craniosynostosis**. London: MacKeith Press, 2005. p.311–338.

PEREIRA, V. et al.. Dysphagia and Nutrition Problems in Infants With Apert Syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*, v. 46, n.3, p.285-91, sep. 2009.

PEROSA, G.B. Desenvolvimento intelectual e craniossinostose. In: ZANINI, S.A. **Cirurgia craniofacial: malformações**. Rio de Janeiro: Revinter, 2000. P.145-152.

PERTSCHUK, M.J.; WHITAKER, L.A. Psychosocial considerations in craniofacial deformity. *Clin Plast Surg*, v.14, n.1, p.163-8, jan. 1987.

PIJPERS, M. et al. Undiagnosed obstructive sleep apnea syndrome in children with syndromal craniofacial synostosis. *J Craniofac Surg*, v.15, n.4, p.670-4, jul. 2004.

POSNICK, J. C.; RUIZ, R. L.; TIWANA, P. S. Craniofacial dysostosis syndromes: stages of reconstruction. *Oral Maxillofac Surg Clin North Am*, Philadelphia, v. 16, n. 4, p. 475-491, nov. 2004.

RAJENDERKUMAR, D.; BAMIOU, D.E.; SIRIMANNA, T. Management of hearing loss in Apert syndrome. *J Laryngol Otol*, v.119, n.5, p. 385-90, may. 2005b.

RASMUSSEN, S.A. et al. Priorities for public health research on craniosynostosis: summary and recommendations from a Centers for Disease Control and Prevention-sponsored meeting. *Am J Med Genet A*, v.146A, n.2, p.149-58, jan. 2008.

RENIER, D. et al. Intracranial pressure in craniostenosis. *J Neurosurg*, v.57, n.3, p.370-7, sep. 1982.

RENIER, D. et al. Prognosis for mental function in Apert's syndrome. *J Neurosurg*, v.85, n.1, p.66-72, jul. 1996.

RENIER, D. et al. Management of craniosynostoses. *Childs Nerv Syst*, v. 16, n. 10-11, p. 645-58, nov. 2000.

SARIMSKI, K. Children with Apert syndrome: behavioural problems and family stress. *Dev Med Child Neurol*, v.40, n.1, p. 44-49, jan. 1998.

SCHEUERLE, J.; GUILFORD, A. M.; HABAL, M. A longitudinal study of 33 patients with isolated craniosynostosis. In: INTERNATIONAL CONGRESS ON CLEFT PALATE AND RELATED CRANIOFACIAL ANOMALIES, 9., 2001, Sweden: Elanders Novum, 2001. p. 67

SHIPSTER, C. et al.. Speech and language skills and cognitive functioning in children with Apert syndrome: a pilot study. *Int. J. Lang. Commun. Disord.*, England, v. 37, n. 3, p. 325-343, jul. 2002.

STEIN, L.M. TDE: teste de desempenho escolar: manual para aplicação e interpretação. São Paulo: Casa do Psicólogo, 1994.

WARSCHAUSKY, S et al.. Health-related quality of life in children with craniofacial anomalies. *Plast Reconstr Surg.*, v.110, n.2, p.409-14, aug. 2002.

WEISS, A. L.; TOMBLIN, J. B.; ROBIN, D. A. Language disorders. In: TOMBLIN, J. B.; MORRIS, H. L.; SPRIESTERSBACH, D. C. ***Diagnosis in speech-language pathology***. 2. ed. San Diego: Singular Publishing Group, 2000

YACUBIAN-FERNANDES, A. et al. Apert syndrome: factors involved in the cognitive development *Arq Neuropsiquiatr*, v.63, n.4, p. 963-8, dec. 2005.

YACUBIAN-FERNANDES, A. **Desenvolvimento cognitivo de pacientes com Síndrome de Apert e Síndrome de Crouzon-Modelo multidisciplinar de avaliação**. 2009. Tese (Livre-docência)- Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo, Bauru, 2009.

ZORZI, J.L. Problemas de desenvolvimento e aquisição da linguagem. In: *Psicopedagogia*.2003. Disponível em: www.psicopedagogia.com.br/entrevistas. Acesso em: 20 maio 2004